



**UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA  
DE MÉXICO**

**MAESTRIA EN DOCENCIA PARA LA EDUCACIÓN MEDIA  
SUPERIOR**

**“El estudio de las enfermedades metabólicas de origen monogenético como estrategia de aprendizaje basado en problemas para el tema de relaciones alélicas de Biología III”.**

**T E S I S**

**QUE PARA OBTENER EL GRADO DE MAESTRO  
EN DOCENCIA PARA LA EDUCACIÓN MEDIA  
SUPERIOR, CON ESPECIALIDAD EN BIOLOGÍA**

**P R E S E N T A:**

**URIBE ARRÓYAVE ISIDRO ENRIQUE**

**Tutora: M. en C. IRMA ELENA DUEÑAS GARCÍA**

**NOVIEMBRE, 2012**

**FACULTAD DE ESTUDIOS SUPERIORES IZTACALA**



Universidad Nacional  
Autónoma de México



**UNAM – Dirección General de Bibliotecas**  
**Tesis Digitales**  
**Restricciones de uso**

**DERECHOS RESERVADOS ©**  
**PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL**

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

## DEDICATORIAS

Quiero dedicar este trabajo a las que personas que han sido fuente de inspiración y que han contribuido en hacer de mí lo que soy.

Particularmente a mi hijo **Iván Enrique Uribe Pacheco**.

Por ser lo mejor que me ha pasado en la vida y la mayor razón para seguir adelante, mi máximo orgullo e infinita fuente de alegría. Aunque muchas veces no he podido estar contigo, siempre estás en mi mente y en mi corazón.

Doy gracias a Dios por haberme dado un hijo tan maravilloso y a ti por ser tan especial.

También se lo dedico a los que se nos han adelantado en el camino:

### *In memoriam*

A la única persona que creyó siempre en mí, aún cuando los demás me dieron la espalda, se esforzó, invirtió tiempo, dinero y esfuerzo para hacer de mí lo que ahora soy. Creyó en mí aún más que yo y me motivó contra toda mi resistencia y terquedad para que me convenciera de que podría llegar tan lejos como quisiera. Me enseñó que el estudio y el trabajo son la única forma honesta de tener algo en esta vida y que se puede llegar lejos aunque las condiciones sean adversas.

Se enorgulleció de todos mis logros, mucho más que yo..... y ¡cómo no! si también han sido suyos.

Por eso le dedico este trabajo, como un sencillo homenaje, a la mujer que dio todo por mí y mis hermanos.

Muchas gracias mamá, que Dios te bendiga, donde quiera que te encuentres (aunque sé que estás aquí a mi lado).

**Alicia Arróyave Lozada (1925 – 1997) †**

A mi padre por hacerme un hombre sencillo y honesto. Por enseñarme que la mejor forma de enfrentar la adversidad es con una sonrisa, cantando y silbando; y a hacer del trabajo tu mayor pasatiempo.

**Andrés Uribe Ayala (1926 -2009) †**

A Toño por ser más que un hermano, un segundo padre, de quién adquirí el gusto por las buenas películas y el buen café. Buen amigo y compañero, sociable y fiestero, compadre o padrino de todos sus amigos y hermanos.

**Luís Antonio Uribe Arróyave (1956- 2010) †**

A Carmen por ser la persona más noble y de buenos sentimientos que haya conocido, por habernos cuidado, como si fuéramos sus hijos, cuando mi mamá tenía que trabajar. Abnegada en todos sentidos, fue la mejor hermana que podríamos haber tenido.

**María del Carmen Uribe Arróyave (1958- 2011) †**

Todos ellos nos dejaron un gran vacío, imposible de llenar.

Descansen en paz.

## AGRADECIMIENTOS

A mis tutores y sinodales, a quienes estoy profundamente agradecido por su invaluable ayuda en la realización de este trabajo.

M. en C. Irma Elena Dueñas García: por su apoyo, paciencia, solidaridad y consejos; por ayudarme a poner orden en el caos de ideas e información.

Dra. Ofelia Contreras Gutiérrez: por sus valiosos consejos y apoyo, en el desarrollo de la presente tesis, particularmente en la redacción y estructura de la misma. Así como por la orientación y ayuda en los trámites de titulación.

Dra. Norma Y. Ulloa Lugo: por su apoyo, orientación y consejos en el desarrollo del trabajo.

Dr. Jorge R. Gersenowies Rodríguez, por el apoyo en el análisis estadístico, así como por la profundidad y exactitud de las observaciones realizadas al presente trabajo.

Dra. América Nitxin Castañeda Sortibrán por los consejos, comentarios y observaciones realizados a ésta tesis.

Y a la Profa. Guadalupe Trevilla Torres de la academia de Inglés del CCH Azcapotzalco, por la revisión del resumen en inglés y sus consejos.

A todos ellos por dedicarle su valioso tiempo y auxiliarme para darle estructura y cuerpo a la presente. Muchas gracias.

A todos mis profesores de la MADEMS por contribuir en la formación de los docentes, por compartir sus conocimientos y experiencia para hacer de nosotros mejores profesores.

A los profesores Angélica Espinosa Meneses, Rosa Elena Escabel Luna y Rocío Mena por contribuir con sus observaciones a estructurar la estrategia; a Alejandro Joaquín Romero Cortés, Abel Aldana Godínez y Beatriz de Jesús Rodríguez por permitirme sus grupos para los primeros ensayos de la estrategia, así como sus comentarios.

A Pepe y Chayo quienes siempre me han apoyado, como hermanos mayores que son.

A mi hermano Víctor y a su esposa Ángela por su apoyo incondicional en las buenas y en las malas, así como a Josué y Erick, por latosos y por ser una parte muy importante de mi familia.

A mis sobrinos Karen, Toño, Luis, Arely y en especial a mi sobrina comadre Yadira, por el tiempo que no pude compartir con ellos y mi ahijada Sofí.

A mis compañeros de la MADEMS por compartir conmigo sus experiencias, anécdotas, buenos y malos momentos, pero principalmente por la convivencia que tuvimos.

Particularmente a los Ñoñoamigos: David Godínez García (*Ñoñus maximus*, sin. *Ñoñosaurus rex*), Ángeles Caltenco González (*Ñoñus poblanus*, var. *tochimilsensis*), Andrea Rivera González (*Ñoñus curculionidus*) y Diana Lidia Torres (*Inserta sedis*, existe polémica respecto del género, pero la adoptamos como *Ñoñus vegetarianus*). A todos ellos por ser parte importante de esta etapa de mi vida y compartir trabajo, esfuerzo y sobre todo por su amistad, que es lo más valioso que he obtenido en estos años.

# CONTENIDO

RESUMEN .....	1
ABSTRACT .....	2
INTRODUCCIÓN .....	3
JUSTIFICACIÓN .....	5
CAPITULO I .....	6
PROBLEMA DE ESTUDIO.....	6
APRENDIZAJE BASADO EN PROBLEMAS (ABP) .....	10
ANTECEDENTES DEL APRENDIZAJE BASADO EN PROBLEMAS (ABP) .....	12
ALGUNOS TRABAJOS SOBRE LA APLICACIÓN DEL ABP EN LA ENSEÑANZA A NIVEL MEDIO Y SUPERIOR .....	18
FUNDAMENTOS DEL ABP.....	20
VENTAJAS DEL ABP EN EL APRENDIZAJE.....	25
IMPORTANCIA DEL ABP .....	32
EVALUACIÓN DEL ABP .....	33
METAS.....	34
OBJETIVO GENERAL .....	35
OBJETIVOS PARTICULARES.....	35
HIPÓTESIS .....	35
CAPITULO II .....	36
CONTENIDOS DE ENSEÑANZA.....	36
RESEÑA HISTÓRICA DE LA GENÉTICA.....	36
JOHANN (GREGOR) MENDEL (1822-1884) .....	38
EXPERIMENTOS DE MENDEL .....	39

INICIOS DE LA GENÉTICA MODERNA .....	41
MÉTODO.....	47
POBLACIÓN ESTUDIANTIL .....	47
ANTECEDENTES FAMILIARES Y ECONÓMICOS DE LOS ESTUDIANTES DEL CCH .....	47
POBLACIÓN MUESTRA.....	48
CARACTERÍSTICAS DE LA MUESTRA.....	48
ESTRATEGIA ABP .....	50
ESTRATEGIA DE INTERVENCIÓN.....	51
MATERIALES Y RECURSOS .....	51
DETECCIÓN DE CONOCIMIENTOS PREVIOS.....	51
MATERIAL PARA EL PROFESOR .....	52
MATERIAL PARA EL ALUMNO .....	52
FASES DE TRABAJO .....	53
EVALUACIÓN .....	57
CAPITULO III .....	58
RESULTADOS.....	58
ANÁLISIS DE RESULTADOS .....	60
ANÁLISIS DE NORMALIDAD .....	60
COMPARACIÓN DE LOS DATOS ENTRE AMBOS GRUPOS .....	64
EVALUACIÓN CUALITATIVA .....	68
EVALUACIÓN DE PARES Y AUTOEVALUACIÓN .....	69
ANÁLISIS CUALITATIVO DE LA ESTRATEGIA:.....	71
DISCUSIÓN .....	74
CONCLUSIONES.....	80

BIBLIOGRAFÍA CONSULTADA .....	82
ANEXOS.....	89

# RESUMEN

---

Se aplicó y evaluó una estrategia de Aprendizaje Basado en Problemas con dos grupos de recursamiento o remediales (Sabatino) del Colegio de Ciencias y Humanidades plantel Azcapotzalco. La metodología implicó una evaluación previa a la intervención didáctica, sobre los conocimientos de los estudiantes en el tema, misma que se repitió al final de la estrategia, con el propósito de verificar el logro de los aprendizajes por parte de los alumnos. Los datos se analizaron mediante el programa: *STATISTICA*, versión 8.0; utilizando la prueba de Shapiro-Wilk para analizar la normalidad de las muestras, se compararon los datos mediante la prueba de “t” de Student para muestras independientes y finalmente se realizó la prueba de comparaciones múltiple de Kruskal-Wallis. Los datos cuantitativos demuestran que el ABP es una herramienta que permite a los estudiantes obtener aprendizajes conceptuales. Por otro lado, los resultados cualitativos observados en los estudiantes permiten concluir que estos adquirieron habilidades, actitudes y valores, los que, si los continúan aplicando en ejercicios similares, les ayudarán a afrontar y resolver problemas en sus estudios universitarios, así como en su práctica profesional.

Palabras clave: Estrategia, Aprendizaje Basado en Problemas, metodología, evaluación previa, intervención didáctica, ABP, aprendizajes conceptuales, habilidades, práctica profesional.

# ABSTRACT

---

In this paper a Problem-based Learning strategy (PBL) was applied in two remedial groups in the Colegio de Ciencias y Humanidades campus Azcapotzalco. A diagnostic test was applied to both groups to evaluate the students' previous knowledge; the same exam was applied to the scholars at the end of this strategy, in order to determine their learning. The results were analyzed with the *STATISTICA* computer program, *version 8.0*; a Shapiro-Wilk test was made to know the normality of the samples, the data were analyzed through a Student's t-test for independent samples; finally a Kruskal-Wallis test was made. The quantitative data allowed us to demonstrate that PBL is a useful tool for students so they can reach declarative learning. On the other hand, qualitative results showed us that students obtained skills, abilities, attitudes and values which can help them to solve future problems in their university studies, or in their the professional practice.

Key words: Problem-based Learning, PBL, strategy, skills, remedial groups, previous knowledge, declarative learning, professional practice.

# INTRODUCCIÓN

---

El Aprendizaje Basado en Problemas (ABP) consiste en plantear un escenario que los alumnos analizarán, donde identificarán el problema, propondrán hipótesis y posteriormente investigarán información en diversas fuentes, posteriormente discutirán e integrarán dicha información para poder proponer una o más soluciones al problema. En este proceso el profesor es únicamente un guía (Neufeld y Barrows, 1974; Torp y Sage, 1999; Morales y Landa, 2004; Sola, 2006). Se trata de una estrategia de enseñanza centrada en los estudiantes que los motiva e involucra en la adquisición de nuevos conocimientos y en su aplicación en contextos reales.

En el presente trabajo se plantea una propuesta didáctica con base en la metodología del Aprendizaje Basado en Problemas (ABP) para la enseñanza del subtema “Relaciones Alélicas”, contenido en el tema: “Expresión Genética y Variación”; los cuales se ubican en la 2a unidad del programa de Biología III del Colegio de Ciencias y Humanidades (CCH, Programa de estudios de Biología I-IV, 2004), en donde se intenta explicar ¿Por qué se considera a la variación genética la base molecular de la biodiversidad?; cuyo objetivo es comprender los mecanismos de transmisión de los caracteres hereditarios y cómo actúan a nivel de DNA, enzimas y otras biomoléculas; lo que permite considerar a estos caracteres la base molecular de la biodiversidad.

Esta propuesta se aplicó y evaluó en dos grupos de recursamiento o remediales (conocidos como cursos Sabatinos). La metodología implicó una evaluación previa a la intervención didáctica, sobre los conocimientos que poseían los estudiantes con respecto al tema, misma que se replicó al final de la estrategia con el propósito de verificar los aprendizajes adquiridos por los alumnos de ambos grupos.

Los datos se analizaron mediante el programa: *STATISTICA (data analysis software system)*, versión 8.0; utilizando la prueba de Shapiro-Wilk para analizar la normalidad de las muestras, se compararon los datos mediante la prueba de “t”

de Student para muestras independientes y finalmente se realizó la prueba de comparaciones múltiple de Kruskal-Wallis, dando por resultado que los grupos no muestran diferencias significativas entre sí y que se obtuvieron aprendizajes significativos en ambos grupos.

Los resultados cualitativos observados en los alumnos nos muestran que estos desarrollaron habilidades de investigación, selección y análisis de la información; además de capacidades como la reflexión, el diálogo, el intercambio respetuoso de opiniones y la autocrítica, fueron conscientes de su aprendizaje y capaces de autoevaluarse.

La estructura de la presente tesis está dividida en tres capítulos:

Capítulo I. Se analiza brevemente la problemática de la educación tradicional, se presenta una reseña histórica del ABP, una reseña de las tesis de posgrado sobre ésta estrategia didáctica; además de los fundamentos del ABP, características y ventajas, así como las metas, objetivos e hipótesis del presente estudio.

Capítulo II. Consta de una reseña histórica de la genética, la biografía de Mendel, sus estudios con chicharos y los inicios de la genética moderna, haciendo énfasis en las relaciones entre la información genética y el metabolismo; así como el método empleado, la descripción de la población, las características de la muestra de estudio, la estrategia de intervención, los materiales y las fases del trabajo.

Capítulo III. Se presentan los resultados y su discusión que en conjunto muestran que a través de la intervención didáctica se obtuvieron aprendizajes significativos en relación con los conocimientos previos sobre el tema relaciones alélicas y se concluye que el ABP es una estrategia útil para la enseñanza de este tema ya que promueve acciones cognoscitivas en los estudiantes, tales como la reflexión, el análisis y la colaboración entre los estudiantes en la generación de sus conocimientos.

# JUSTIFICACIÓN

---

El curso de Biología III plantea dentro de sus objetivos el conocimiento y dominio de temas como metabolismo, respiración celular y genética, estos pueden ser abstractos para los jóvenes y por lo mismo pueden parecerles complejos a los alumnos de quinto semestre del bachillerato; no suelen ser de su interés porque no los relacionan con su cotidianidad, donde aparentemente nada los vincula con la problemática. Al diseñar estrategias que permitan integrar los temas de metabolismo y genética, con énfasis en algunas enfermedades metabólicas, así como la forma en la cual se pueden heredar éstas, se pretende interesar a los alumnos en situaciones potencialmente reales y de las cuales no están exentos.

Al mismo tiempo, el programa de Biología III plantea la realización de un proyecto de investigación por parte de los alumnos, esto genera dificultades técnicas por falta de espacio y tiempo, razón por la que se limita la mayoría de las veces a un trabajo bibliográfico. Una de las finalidades del presente estudio es proporcionar las herramientas metodológicas a los alumnos para que puedan obtener e integrar los conocimientos adquiridos durante el curso y con dichos elementos, sean capaces de llevar a cabo su investigación basándose en problemáticas reales, esto claro, a criterio y bajo la dirección del profesor titular del grupo.

El metabolismo y la genética frecuentemente son considerados por los alumnos como tópicos complejos, abstractos y ajenos a su realidad inmediata, por lo que al enfrentarlos a la posibilidad de que se presente en ellos, o en algún familiar una alteración congénita del metabolismo, puede permitir que valoren la importancia de estos temas y se interesen en su estudio.

# CAPITULO I

---

## PROBLEMA DE ESTUDIO

A través de la historia de la humanidad siempre ha existido la preocupación por enseñar a los jóvenes los conocimientos, actitudes y valores necesarios para convivir y desarrollarse como hombres de bien en la sociedad; donde la escuela es un “taller de hombres”, en el sentido de que debe contribuir a formar ciudadanos sin distinción de ningún tipo; de igual forma se ha remarcado la importancia de estimular el interés del estudiante por aprender y el enseñar con ejemplos concretos y no con descripciones verbales (Comenio, 1630).

No obstante, salvo honrosas excepciones, la tarea de educar se ha realizado de manera magistral, enfatizando la transmisión de conocimientos declarativos y dando muy poca importancia al desarrollo de habilidades y actitudes que permitan el razonamiento y la creatividad de los alumnos. En este sentido los profesores se han convertido en dificultadores del aprendizaje, en lugar de ser facilitadores del mismo; Sagan (1997), comentó que siendo niño, sus profesores lejos de alentarlos, lo desmotivaban constantemente al descalificar e ignorar sus preguntas.

Por esta razón, se ha considerado que la escuela ejerce una violencia simbólica, donde la estructura social se reproduce y se legitima en las escuelas (Bourdieu y Passeron, 1977). A este respecto se puede analizar el hecho de que los alumnos se sientan violentados, debido a que la enseñanza escolarizada implica una agresión a sus conocimientos previos: creencias, ideas y costumbres, esto sin considerar la violencia verbal o física que se acentúa cuando el profesor no tiene un conocimiento o dominio adecuado de su disciplina y de la didáctica (Murillo, 2010).

En el nivel medio superior y superior, la mayoría de los profesores no reciben una formación en docencia o pedagogía antes de incorporarse a la labor docente. Esto conlleva la improvisación o la reproducción de los modelos educativos tradicionales con los que ellos mismos fueron educados (Francis-Salazar, 2005).

Lo anterior tiene mayor probabilidad de presentarse cuando un docente no domina los contenidos de la(s) materia(s) que imparte y/o carece de una buena formación docente, lo que puede acarrear situaciones como: desconocimiento de objetivos, planeación deficiente, exposición incoherente, elemental y monótona, nula participación de los alumnos, falta de material didáctico, o éste es inadecuado para las necesidades o intereses de los estudiantes, inasistencia e impuntualidad, evaluación confusa y acreditación sin aprendizaje; todo lo anterior provoca confusión e incertidumbre en los alumnos (Murillo, 2010); de igual manera, incide en la nula asociación que pudieran generar los alumnos entre los nuevos conocimientos y los conocimientos previos por lo que el aprendizaje, si este se presenta, será solo a nivel memorístico (Francis-Salazar, 2005).

De acuerdo con Berger y Luckmann (1966), el aprendizaje o incorporación de nuevos conocimientos, involucra una crisis al enfrentar la nueva información y confrontarla con los conceptos previos; lo que implica una ruptura o reconstrucción de la información para poderla asimilar a la estructura cognitiva del joven, originando un cambio que se manifiesta en el comportamiento del alumno.

Desde el punto de vista evolutivo, el pensamiento humano conserva algo de instintivo, determinado por criterios de supervivencia más que por un razonamiento formal, lo que nos lleva a explicar fenómenos naturales de manera empírica; dichas explicaciones es lo que conocemos como preconcepciones (que pueden ser correctas o erróneas) y que son las responsables de la gran resistencia que se presenta al cambio de ideas y paradigmas de parte de los estudiantes (y de muchos profesores) en la enseñanza de las ciencias, debido a que estas explicaciones empíricas tienen cierto grado de funcionalidad en la vida cotidiana (De Manuel y Grau, 2003, citados por Pantoja, 2008).

Como el aprendizaje implica la ruptura de preconcepciones, se convierte en una crisis, por lo que los alumnos ofrecen resistencia a los aprendizajes al confrontarlos con sus conocimientos y esquemas previos. Esta resistencia se presenta de diversas formas; ya que la escuela es un escenario de relaciones de poder, simboliza una invasión cultural y política, esto induce conductas de

oposición en los alumnos, quienes son rebeldes cuando confrontan al maestro y a toda autoridad (Martínez, 2005).

La resistencia presenta diversas formas: es activa cuando el grupo es inquieto y no presta atención a la clase; se considera resistencia pasiva cuando guardan silencio y aparentemente ponen atención, pero están pensando en otras cosas o realizando actividades que no tienen relación con la clase y tenemos finalmente la resistencia oculta, esta es cuando el alumno no estudia y copia las tareas o en los exámenes (Martínez, 2005).

Del mismo modo, la educación tradicional ha creado estudiantes desmotivados, obligados a memorizar un gran cúmulo de datos, aparentemente irrelevantes en su vida cotidiana; como consecuencia de esta educación memorística, muchos estudiantes tienen dificultades para razonar y asumir responsabilidades, así como para el trabajo colaborativo (DIDE- ITESM, 2011); en este método se memoriza y fácilmente se olvida, con una nula integración o aplicación de los aprendizajes ya que únicamente se reproduce información inconexa ( Fernández *et al.*, 2006)

En el siglo pasado, varios pedagogos y psicólogos educativos como Piaget y Vigotsky, realizaron diversos estudios sobre cómo aprendemos; Piaget concluyó que los estudiantes aprenden interactuando con el medio, formando estructuras de pensamiento cada vez más complejas, en un proceso de asimilación de la nueva información y acomodación con la previa; de lo anterior se concluye que el conocimiento no es una copia de la realidad, sino una construcción mental del ser humano, basada en la experiencia diaria; estos estudios sentaron la base del constructivismo (Tarazona, 2005).

Vigotsky consideró necesario que los alumnos aprendan apoyándose mutuamente y no en solitario ya que se trata de una actividad social (Tarazona, 2005). Además es importante que no solo aprendan haciendo las cosas sino que también aprendan a aprender de manera consciente, lo que se conoce como Metacognición (Monroy *et al.*, 2009).

El constructivismo según Tarazona (2005) se basa en tres principios pedagógicos: lo que se aprende depende de cómo se aprende, formando una unidad; la

creación de conflictos cognitivos estimula el aprendizaje; el conocimiento se genera a partir de la negociación social y el entendimiento individual.

Hasta mediados del Siglo XX, la educación era totalmente tradicionalista y poco motivadora, centrada en el profesor, quien obligaba a los estudiantes a memorizar y repetir la información, sin que hubiese un análisis crítico, ni el uso de la imaginación o la creatividad, era el maestro quien determinaba lo que debía aprender el estudiante; ante este escenario era prioritario el surgimiento de nuevos esquemas educativos que enfatizaran el aprendizaje centrado en el alumno, dando origen a modelos educativos centrados en el estudiante, mismas que darían origen al ABP (Marín, 2000).

En la década de los 70's del siglo pasado, existió en la educación en nuestro país un movimiento reformador, que tuvo un doble propósito, por un lado ampliar la matrícula de las instituciones de educación media superior y superior, y promover nuevos modelos educativos, que se orientaran de manera más cercana a la formación de aprendices autónomos y ciudadanos conscientes de la problemática de su entorno, evitando el enciclopedismo (Gaceta UNAM, 1971).

El interés de los programas se orientó a que el estudiante aprendiera por sí mismo a desarrollar habilidades de aprendizaje, de comunicación, trabajo en equipo, socialización y a la vinculación entre el aprendizaje escolar y la problemática social de los jóvenes (Gaceta UNAM, 1971, CCH, 2010).

En este contexto el 26 de enero de 1971 surge el Colegio de Ciencias y Humanidades durante el rectorado de Pablo González Casanova; mismo que estableció en su modelo educativo los criterios de aprender a aprender, aprender a hacer y aprender a ser (CCH, 2010), similares a los propuestos por la UNESCO (Faure *et al.*, 1973). Con base en cuatro ejes: Noción de cultura básica, división académica por áreas, el alumno como actor principal de su aprendizaje y el profesor como orientador del aprendizaje (DGCCH, 2009). De manera preponderante se promovió la puesta en práctica de nuevos modelos didácticos, orientados a promover la capacidad de investigar, analizar y aplicar el conocimiento a situaciones reales y concretas; entre las cuales se han utilizado el constructivismo y en los últimos años se ha comenzado a implementar el ABP.

## **APRENDIZAJE BASADO EN PROBLEMAS (ABP)**

El Aprendizaje Basado en Problemas (ABP) surge en 1966 en la Universidad de McMaster (Neufeld y Barrows, 1974; Marín, 2000; Martínez y Cravioto, 2002; Morales y Landa, 2004; Díaz-Barriga, 2006; UFAP, 2010; DIDE- ITESM, 2011; Savery, 2006; Branda, 2009), en donde se involucra a los estudiantes en problemas reales o hipotéticos, mismos que contribuyen con su capacitación para afrontar situaciones similares a las que tendrán en su vida profesional (Neufeld y Barrows, 1974). Implementado originalmente en las carreras de medicina de varias universidades, se ha utilizado con éxito en diversas licenciaturas; más aún, algunos pedagogos y maestros han utilizado este método en alumnos de educación media y básica, con buenos resultados (Barrell, 1999; Torp y Sage, 1999).

Frente a las necesidades del mundo moderno, con cambios rápidos en la ciencia y la tecnología, se presenta el ABP como un método innovador centrado en el estudiante y en su autoaprendizaje, promoviendo una cultura de trabajo colaborativo, donde el alumno puede asumir diferentes funciones, lo que coadyuva a que todos cuenten con información suficiente, la compartan y la discutan, con el propósito de resolver un problema común (DIDE- ITESM, 2011).

Para aprender es necesario tener el deseo de educarse y para que el alumno quiera instruirse, es indispensable que se sienta capaz de adquirir el conocimiento. En el aprendizaje se ponen en juego aspectos cognitivos y afectivos, debido a que el ser humano es integral, por lo que al enseñar debemos considerar estos aspectos. Para que ocurra el aprendizaje se requiere de una ruptura y posterior reconstrucción de las estructuras cognitivas; debe darse una movilidad cognitiva, esta movilidad dependerá de la motivación y actitudes hacia el contenido por aprender (Cuenca, 2007).

Se habla de aprendizajes significativos cuando estos se pueden explicar con palabras propias. El aprendizaje puede ser conceptual, actitudinal, procedimental, de habilidades, de valores, etc. (CCH, Programas de Estudios de Biología I-IV, 2004).

El ABP consiste en plantear un escenario a los alumnos y que ellos lo analicen, lo discutan, identifiquen el problema, propongan hipótesis de trabajo, hagan preguntas y propongan soluciones viables; fuera de la clase, investigarán buscando información en diversas fuentes documentales, electrónicas o mediante entrevistas con profesores y especialistas; posteriormente, la discutirán y finalmente la integrarán para proponer una o más soluciones al problema identificado. Durante este proceso el profesor actúa únicamente como moderador y guía para aclarar dudas puntuales (Neufeld y Barrows, 1974; Torp y Sage, 1999; Morales y Landa, 2004; Sola, 2006). Es una forma de motivar a los alumnos e involucrarlos en la adquisición de nuevos conocimientos y su aplicación en contextos reales.

En este sentido y en congruencia con lo anteriormente expuesto podemos ver que el ABP es una estrategia didáctica acorde con los propósitos de aprendizaje que establece el modelo educativo y la misión del CCH (DGCCH, 2009), ya que al ser el alumno el centro y responsable de su propio aprendizaje, éste podrá desarrollar actitudes, principios y valores al investigar, analizar, compartir y discutir la información con sus compañeros en un clima de tolerancia y respeto; además de que desde el punto de vista metacognitivo que propone el ABP, también hay congruencia con la filosofía del colegio (CCH, UNAM, 2010) ya que plantea que el estudiante durante su formación aprenda a aprender, aprenda a hacer y aprenda a ser.

El ABP ha sido ampliamente probado por diversos autores y con muy diferentes contenidos, pero principalmente en los campos de la medicina. A continuación se presenta una revisión de los trabajos reportados en la literatura sobre este tema.

En un primer momento se describen los antecedentes y primeras aproximaciones al empleo del ABP en la enseñanza en el contexto internacional. En un segundo momento se analizan los trabajos generados en nuestro país, con énfasis en las tesis de posgrado y entre ellas, las que en el programa de Maestría en Docencia para la Educación Media Superior se han desarrollado y que sirven como antecedente directo al presente trabajo, toda vez que comparten el mismo nivel educativo y escenarios de aplicación.

## **ANTECEDENTES DEL APRENDIZAJE BASADO EN PROBLEMAS (ABP)**

Branda (2009) Menciona que los orígenes del aprendizaje autodirigido se remontan hasta Confucio en las Analectas; de acuerdo al mismo autor Wolf Ratke y Comenio (S. XVII) manejaban este aprendizaje autónomo, en este sentido podríamos decir que el ABP es muy antiguo. Existe polémica a este respecto (por ejemplo: Marín (2000) considera que Comenio promovía un aprendizaje tradicional centrado en el profesor, a diferencia de lo que dice Branda en el 2009); pero si consideramos que Comenio vivió en una época con muchas limitaciones y formas de pensar diferentes a las actuales, no podemos decir que haya aplicado un verdadero ABP, pero tampoco desestimar su trabajo, ya que se preocupó por el proceso de aprendizaje en los alumnos, por lo que se ganó su lugar como el primer pedagogo de la historia.

En la era moderna, Marín (2000) menciona que el precursor del ABP es Flexner en 1910 ya que éste realizó una evaluación de los programas de estudio de las Escuelas de Medicina, en donde se seguía una enseñanza de tipo tradicional expositiva y memorística, con muy poca actividad práctica, por lo que organizó un cambio del currículo por una metodología más cercana al ejercicio médico, implementando prácticas de laboratorio, así como sesiones de trabajo en clínica con pacientes, haciendo menos teórica la enseñanza de la medicina; dividiendo el plan de estudios en dos grandes grupos: las ciencias básicas y posteriormente la aplicación en la práctica o en clínica.

Arends (2004, citado por Díaz- Barriga, 2006) menciona el método de entrenamiento en investigación (inquiry training), como antecedente del ABP, desarrollado en los sesentas por Richard Suchman, basado en el aprendizaje por descubrimiento de Bruner y en el razonamiento inductivo. De acuerdo con Branda (2009), Shoemaker en 1960, enseñaba a sus alumnos electrónica, reparando y dando mantenimiento a diversos aparatos.

El modelo tradicional ha sido ampliamente cuestionado desde las últimas décadas del Siglo XX, por ser poco operativo ante los rápidos avances en la ciencia y la tecnología, áreas como la genética, la química, la farmacología, la toxicología,

etc., se actualizan día a día (Romero *et al.*, 2011) y en consecuencia, los alumnos se ven rebasados por la gran cantidad de aprendizajes que deben asimilar en poco tiempo, por otro lado, se presenta la problemática de que los egresados suelen tener dificultades o son incapaces de enfrentar y resolver situaciones de su vida profesional (Marín, 2000).

La educación expositiva, seguida por enseñanza clínica, se volvió ineficiente debido a la gran cantidad de información; además de la escasa preparación de los egresados ante situaciones reales y las crecientes demandas de la práctica profesional (Morales y Landa, 2004), además, en muchos casos la información obtenida de los cursos era incompleta y redundante (Neufeld y Barrows, 1974).

La clase tradicional limita la iniciativa de los estudiantes para buscar información, así como para profundizar en los temas, el profesor decide qué necesita aprender el alumno, sin considerar sus intereses, ni conocimientos previos (Marín, 2000).

Se requería de un cambio de paradigma pedagógico, que pasara de la educación centrada en el docente a otra centrada en el aprendizaje del alumno, enfatizando el autoaprendizaje, la integración de la teoría con la práctica, las habilidades de investigación, el trabajo en equipo y la autoevaluación (Mendoza y Bernabeu, 2006).

Debido a lo anterior, se analizó el perfil del egresado, quién requiere desarrollar habilidades para solucionar problemas más que acumular información necesita: capacidad para reconocer y definir problemas, buscar información y sintetizarla, formular hipótesis y probarlas, así como evaluar las posibles soluciones; sobre estos principios se estableció una nueva escuela de medicina con lo que actualmente se le conoce como aprendizaje basado en problemas (ABP) o Problem- based Learnig (PBL) (Neufeld y Barrows, 1974; Morales y Landa, 2004).

De tal manera, a finales de la década de los sesenta en la Universidad de McMaster en Canadá surge el ABP (Neufeld y Barrows, 1974; Marín, 2000; Martínez y Cravioto, 2002; Morales y Landa, 2004; Díaz-Barriga, 2006; UFAP, 2010; DIDE- ITESM, 2011; Savery, 2006; Branda, 2009), cuando un grupo de profesores reconoció la necesidad de replantear la enseñanza de la medicina, con

la finalidad de mejorar la preparación y capacitación de los estudiantes y de este modo, satisfacer las exigencias profesionales a que se enfrentarían (Neufeld y Barrows, 1974; Morales y Landa, 2004; UFAP, 2010; Martínez y Cravioto, 2002; Díaz-Barriga, 2006).

De acuerdo con Dueñas (2001) y el DIDE-ITESM (2011), el ABP surge simultáneamente en los Estados Unidos, en la Escuela de Medicina de la Universidad de Case Western Reserve, no obstante, Tarazona (2005) menciona que en esta escuela, ya se habían aplicado algunos cursos basados en el ABP desde 1950.

El ABP busca mejorar la calidad del aprendizaje en los estudiantes, al cambiar el esquema de memorización, por otro más integrador, en donde se conjunen conocimientos previos y nuevos para resolver un problema (DIDE-ITESM, 2011). El ABP puede enmarcarse dentro de las ideas de John Dewey, así como dentro del constructivismo ya que el aprendizaje está centrado en el alumno y es generado por ellos mismos (Fernández *et al.*, 2006; Branda, 2009).

Poco después se implementaron planes de estudio con base en el ABP en las escuelas de Medicina de Limburgo en Maastricht, Holanda en 1972, (Morales y Landa, 2004; Martínez y Cravioto, 2002) de Nuevo México en Estados Unidos y de New Castle en Australia, así como en la Universidad de Michigan.

Este modelo ha sido implementado con éxito en carreras como química e ingeniería las que asumieron modelos similares basados en la resolución de problemas (Romero *et al.*, 2011).

En 1976, Barrows y Tamblyn, realizaron una prueba piloto con cuarenta alumnos voluntarios, en la Escuela de Medicina de la Universidad McGill, en Canadá, sin embargo, no se tienen más referencias sobre la implementación del ABP en esta Universidad.

En ésta prueba, al grupo de estudio se les planteo un escenario de un problema neurológico en un paciente, debían definir el problema, e hicieron las pruebas que consideraron pertinentes. Los resultados demostraron que los alumnos desarrollaron habilidades de formulación de problemas, investigación,

autoaprendizaje y se mostraron más motivados; pero los resultados obtenidos en una prueba de opción múltiple, aunque fueron mayores, respecto al grupo control no fueron estadísticamente significativos.

En los años ochentas del Siglo pasado, otras escuelas de medicina desarrollaron planes con base en el ABP, destacando la de Nuevo México en Estados Unidos, más adelante otras escuelas se basaron en el ABP, como las Universidades de Hawaii, Harvard (Romero *et al.*, 2011) y Sherbrooke (Cánada) (Morales y Landa, 2004). Otras escuelas como el Harvard Business School y Harvard Medical School con el New Pathway Program, tuvieron una gran influencia en el ABP (Díaz-Barriga, 2006).

En México el ITESM adopta el ABP como estrategia didáctica en Ciencias Sociales, Humanidades y Medicina mientras que la Facultad de Medicina de la UNAM lo incorpora desde 1993 a sus planes de pregrado y posgrado (Martínez y Cravioto, 2002).

En 1994 se realizó la conferencia de Wingspread sobre la educación en Norteamérica, en donde se concluyó que los egresados requieren (Savery, 2006): habilidades de comunicación, manejo de equipo de computo; así como la búsqueda de información; capacidad para emitir juicios y elaborar conclusiones sustentadas; actitudes y valores para adaptarse a la sociedad y al trabajo en grupo; competencias en su campo de estudio: capacidad para afrontar problemas en situaciones reales, desarrollando soluciones viables.

De igual manera, Mendoza y Bernabeu (2006) mencionan que como el conocimiento científico avanza muy rápido, se debe aprender a aprender durante toda la vida profesional y señalan la necesidad de alcanzar una serie de competencias instrumentales como: la búsqueda, manejo y análisis de información, entre otras; interpersonales como diálogo, respeto, tolerancia, etc. y sistémicas como: la aplicación del conocimiento, capacidades de aprendizaje, creatividad y liderazgo, etc.

La enseñanza tradicional no contribuye a desarrollar dichas habilidades en los estudiantes; los cursos tradicionales se avocan a los contenidos, donde los

alumnos son tratados como sujetos pasivos que reciben la información del profesor mediante exposiciones orales o lecturas dirigidas (DIDE- ITESM, 2011). Dichas lecturas dirigidas buscan la memorización sin que medie razonamiento alguno o exista motivación que permita identificar los aspectos relevantes de las mismas (Marín, 2000). De acuerdo con Pantoja (2008) la enseñanza memorística puede retrasar el desarrollo el pensamiento formal u operacional de los adolescentes.

Ante esto, en este modelo de ABP, el alumno desarrolla habilidades cognitivas ya que es él quien busca la información que considera necesaria para resolver los problemas planteados, esta información, obtenida de diversas fuentes, implica la obtención de aprendizajes en diferentes áreas del conocimiento (DIDE- ITESM, 2011).

El ABP pretende centrar el enfoque didáctico en el alumno, orientarlo para abordar y dar solución a un problema, logrando se convierta en un sujeto activo, el método implica el desarrollo de habilidades cognitivas (Marín, 2000).

El ABP se puede emplear como estrategia general de un plan de estudios, en un curso, e incluso para lograr aprendizajes específicos dentro de un curso (DIDE- ITESM, 2011); Savery (2006) indica que debe ser parte integral de los planes de estudio y no únicamente una fracción de ellos.

En el ABP el profesor deberá ser un guía o tutor del proceso de aprendizaje, cambiando la relación alumno-maestro (Marín, 2000), por lo que lo primero se debe capacitar a los profesores sobre cómo enseñar a los alumnos a aprender por sí mismos y actuar como un mediador entre ellos y el aprendizaje (Martínez y Cravioto, 2002).

No obstante, uno de los mayores problemas en la educación media y superior es la escasa o nula formación pedagógica de los docentes que utilizan clases expositivas, priorizando contenidos y conceptos, sin ejemplos o aplicaciones prácticas de dichos contenidos, por lo que la evaluación se limita a la medir la memorización de éstos; este modelo didáctico no desafía al estudiante a lograr niveles cognitivos superiores (Morales y Landa, 2004). Por el contrario en el ABP

se puede evaluar el desempeño, motivación, habilidades de búsqueda y manejo de información, análisis, etc. (Fig. 1).

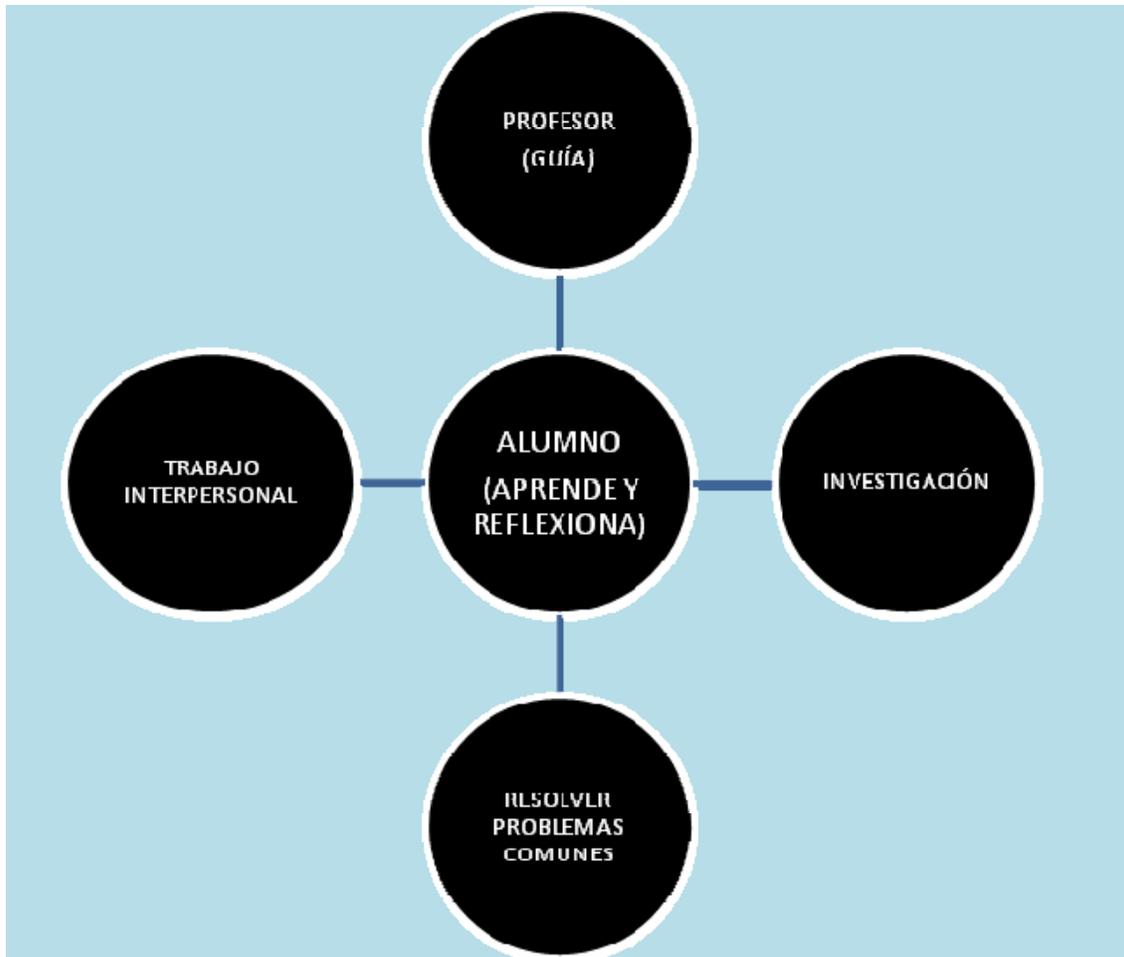


Figura 1.- Diagrama esquemático del proceso del ABP, donde el alumno es el centro del aprendizaje, investiga y comparte información con sus compañeros, la discuten, guiados por el profesor, con la finalidad de resolver un problema común, observamos que al igual que el modelo educativo del CCH, el alumno está en el centro del proceso de enseñanza y aprendizaje (basado en Neufeld y Barrows, 1974; Marín, 2000; Martínez y Cravioto, 2002; Morales y Landa, 2004; Díaz-Barriga, 2006; UFAP, 2010; DIDE- ITESM, 2011; Savery, 2006).

## **ALGUNOS TRABAJOS SOBRE LA APLICACIÓN DEL ABP EN LA ENSEÑANZA A NIVEL MEDIO Y SUPERIOR**

Marín (2000) en su tesis de maestría en Enseñanza Superior realiza un análisis detallado del ABP con 32 grupos de alumnos de la Facultad de Medicina, en donde compara los métodos de enseñanza tradicional contra el aprendizaje basado en problemas (ABP) como un modelo cuyo enfoque didáctico está centrado en el estudiante.

En dicho estudio aplicó una serie de cuestionarios a los alumnos de medicina, para conocer y analizar las preferencias de ambos sistemas educativos en estudiantes; su objetivo era conocer las preferencias de los alumnos respecto a ambos tipos de didácticas proponiendo 32 reactivos organizándolos en pares de 16 sobre la didáctica centrada en el profesor y 16 sobre la didáctica centrada en el estudiante, los resultados los analizó estadísticamente por el método de Kruskal-Wallis.

Los datos de opinión no son contundentes ya que encontró que la mayoría de los estudiantes encuestados, en algunos aspectos, están a favor de la didáctica centrada en el profesor, pero en otros puntos prefieren la centrada en el estudiante. La principal problemática que encontró en su estudio, fue la dificultad de los profesores para desempeñarse como tutores, por lo que concluyó que estos deben tener una adecuada capacitación.

De las tesis de maestría en docencia a nivel medio superior (MADEMS) que utilizaron el Aprendizaje Basado en Problemas para su desarrollo están:

Valdés (2007) realizó una serie de estrategias de aprendizaje basado en problemas para diversos temas del programa de Biología I del CCH, mismas que fueron validadas por profesores expertos y que las aplicó a un grupo de 25 alumnos del CCH Vallejo y aunque no indicó los resultados obtenidos con el grupo, concluyó que se puede impartir todo el curso de Biología I con estrategias de ABP, que se puede aplicar con éxito en grupos grandes y pequeños y que puede ser compatible con otras metodologías.

Pantoja (2008) hizo un análisis de la técnica del ABP para los temas de selección natural y evolución de Biología IV, en un grupo de sexto semestre del CCH Naucalpan. Examinó la influencia de la estrategia en dos grupos de alumnos: un grupo experimental y un grupo control, aplicándoles una evaluación previa y una post-evaluación, finalmente analizó los datos con la prueba de *t de Student* para evaluar las diferencias entre ambos. En estos encontró que mejoraron sus calificaciones, pero en el grupo experimental (ABP) obtuvo mejores resultados que el grupo control. Concluyó que el ABP es una estrategia de enseñanza útil que mejora el desarrollo de habilidades cognoscitivas, de integración y trabajo en equipo, por lo que lo recomienda como estrategia complementaria en la enseñanza de la Biología.

En el 2009, Ríos elaboró y validó nueve casos de ABP para el aprendizaje de la genética en el nivel medio superior, la validación la realizó con el grupo de pares y con profesores expertos. La aplicó a 16 alumnos de Biología III, mismos que después llenaron un cuestionario sobre observaciones para corregir la estrategia.

En el 2010, Rubio realizó una serie de estrategias con el programa *Webquest*, el que maneja como ABP, en donde se analiza y evalúa el paquete didáctico; en la tesis no se explica el escenario, ni el problema, no indica que seguimiento se le dio, o los resultados a que llegaron los alumnos; se realizó un cuestionario para evaluar la opinión de los estudiantes sobre el programa utilizado.

Concluye que el uso del modelo ABP es una alternativa que favorece la metacognición y favorece el desarrollo de conocimientos procedimentales y actitudinales.

## FUNDAMENTOS DEL ABP

La educación es una disciplina en constante cambio que se deberá adaptar a los cambios sociales, científicos y tecnológicos (Martínez y Cravioto, 2002), por esta razón se han implementado metodologías que acerquen al alumno a su realidad laboral, social y cultural; dentro de éstas se encuentra el ABP, que se define de acuerdo a diferentes autores como sigue:

*“El aprendizaje basado en problemas (ABP), es un enfoque integrador basado en actividades que fomentan la reflexión, el razonamiento, la cooperación y la toma de decisiones en torno a problemas significativos”* (Díaz- Barriga, 2005); de acuerdo a la misma autora este método es muy empleado a nivel profesional, particularmente en carreras como medicina y negocios. Este modelo promueve conocimientos y habilidades complejas e integradoras.

*“El ABP es un proceso de indagación que resuelve preguntas, dudas e incertidumbres sobre fenómenos complejos de la vida. Un problema es cualquier duda, dificultad o incertidumbre que debe resolverse de alguna manera. La indagación por parte del alumno es parte integral del ABP”* (Barrell, 1999).

En el ABP se utilizan problemas reales para estimular el desarrollo de habilidades en la solución de situaciones problemáticas al mismo tiempo que se adquieren conocimientos sobre una materia específica; en este proceso se realiza un trabajo creativo en la interpretación del escenario y en la búsqueda de soluciones (Fernández, *et al.*, 2006). Estos autores hacen hincapié en la necesidad de que los alumnos no tengan conocimientos previos sobre el tema.

El ABP es un esquema educativo innovador centrado en el estudiante que promueve el trabajo colaborativo, permitiéndole asumir distintos roles para resolver un problema en común. El ABP plantea problemas como inicio para la adquisición e integración de nuevos conocimientos, trabajando en pequeños grupos que con ayuda del tutor, analizan y resuelven estos problemas para el logro de ciertos aprendizajes. (UFAP, 2010). Este modelo se ha transformado y adaptado a las necesidades de las diferentes áreas en las que ha sido adoptado,

no obstante, sus características fundamentales provienen del modelo original de McMaster (Morales y Landa, 2004; DIDE-ITESM, 2011) y son las siguientes:

Aprendizaje centrado en el alumno. Los alumnos deben ser responsables de su propio aprendizaje, definen sus objetivos y necesidades de aprendizaje, identificando lo que necesitan conocer e investigar para resolver un problema (Morales y Landa, 2004; Savery, 2006; Branda, 2009), pasando de ser sujetos pasivos a sujetos activos en la construcción de sus conocimientos (Marín, 2000; Tarazona, 2005).

Grupos de trabajo pequeño, de acuerdo con Neufeld y Barrows (1974) y Tarazona (2007), deben ser de 3 a 7 integrantes. El trabajo en grupos pequeños desarrolla habilidades sociales, como: comparar puntos de vista, intercambiar información, ideas y asumir responsabilidades en situaciones problemáticas, además, estimula el planeamiento de nuevas interrogantes (Morales y Landa, 2004, DIDE-ITESM, 2011).

Los profesores son guías del proceso; deberán favorecer la comunicación con los estudiantes y ayudarles a alcanzar la metacognición al plantearles preguntas que creen un conflicto cognitivo, hasta que estos lleguen a entender el problema; teniendo cuidado de no dar demasiada información (Dueñas, 2001; Morales y Landa, 2004; Branda, 2009).

En esta técnica, de acuerdo con Fernández *et al.* (2006), se debe evitar que los alumnos se dividan los temas, ya que todos los estudiantes deben investigar los fundamentos y principios científicos, para con esto evitar la fragmentación del conocimiento y poder contribuir de manera efectiva en la resolución del problema.

El problema debe estimular el aprendizaje, representando un desafío, con lo que se crea una motivación para resolverlo, deberán identificar lo que deben aprender, integrando información de diversas fuentes y disciplinas, con sus conocimientos previos y aplicarlos en la resolución de dicho problema o problemas futuros que se puedan enfrentar (Morales y Landa, 2004; Torp y Sage, 1999).

El problema puede ser un escrito breve, una simulación por computadora, un paciente simulado, un video, un audio, una foto, etc. Los problemas promueven el

desarrollo de habilidades pero deben ser del mundo real y semejarse al futuro escenario laboral del estudiante (Neufeld y Barrows, 1974; Dueñas, 2001; Morales y Landa, 2004; Branda, 2009).

De acuerdo con Dueñas (2001), los problemas más efectivos son aquellos donde el escenario está poco estructurado, de modo que motiven la discusión y la controversia, también es importante que los estudiantes se sientan identificados con éste, es decir, que el escenario se relacione con su vida cotidiana.

Es importante que los alumnos no hayan tenido conocimientos previos sobre el tema, ya que esto los obligará a investigar por ellos mismos en diversas fuentes (Fernández *et al.*, 2006), si los alumnos conocen el tema o la solución del problema, no se estimulará la curiosidad, ni la necesidad de investigar, ni las habilidades planteadas por este modelo; por lo que en este caso se tratará de otra estrategia didáctica, no de ABP.

Los factores sociales y el contexto tienen influencia sobre el aprendizaje, por lo que el escenario deberá contextualizarse en situaciones complejas y significativas, enfocadas al desarrollo de habilidades metacognitivas; por lo que los aprendizajes deben analizarse desde diferentes ángulos y en situaciones diferentes en un contexto real (Morales y Landa, 2004).

La nueva información se adquiere a través del autoaprendizaje. Los estudiantes aprenden a partir del conocimiento del mundo real y la acumulación de experiencias adquiridas mediante su propio estudio e investigación. Durante este aprendizaje autodirigido, los estudiantes trabajan juntos, discuten, comparan, revisan y debaten lo que han aprendido (Branda, 2009).

El tutor tiene una función clave en el desarrollo de la investigación de los estudiantes, debe ser un facilitador, por lo que debe comprender las metas generales del programa; estar entrenado en el manejo de grupos pequeños; ayudar a los alumnos a ser cada vez más responsables y maduros en su autoaprendizaje; coordinar una evaluación efectiva y significativa, además de ser un ejemplo de autoaprendizaje (Neufeld y Barrows, 1974).

El tutor debe permitir a los estudiantes aprender de sus propios errores, sin dejar que se llegue a la frustración por la falta de progreso, por lo que es necesaria una adecuada orientación de este hacia los estudiantes (Neufeld y Barrows, 1974).

EL ABP desde la psicología cognitiva considera al aprendizaje como un proceso de construcción del nuevo conocimiento sobre la base del conocimiento previo. De acuerdo con Glaser (1991, citado por Morales y Landa, 2004), el aprendizaje es un proceso constructivo y no receptivo. La psicología cognitiva moderna señala que una de las características más importantes de la memoria es su estructura asociativa.

Torp y Sage (1999), consideran que el ABP se apoya en las teorías cognoscitivas y que da una gran relevancia a los conocimientos previos, la transferencia de estos a situaciones reales, los procesos de recuerdo y memoria, así como la activación y aplicación de la información; para estas autoras, el ABP es un ejemplo de aprendizaje constructivista, que se logra mediante problemas poco estructurados y motivadores, que puede aplicarse en la educación básica.

El conocimiento se estructura en redes de conceptos relacionados, llamadas *redes semánticas*, cuando se produce aprendizaje, la nueva información se acopla a las redes existentes; esta se puede recuperar y utilizar para resolver nuevos problemas en diversas situaciones (Morales y Landa, 2004; Mendoza y Bernabeu, 2006).

El aprendizaje es más eficiente cuando los alumnos pueden monitorearlo, es decir, poseen metacognición; esta les permite plantear metas, seleccionar estrategias y evaluar los logros alcanzados (Monroy *et al.*, 2006).

La figura dos nos muestra un esquema del proceso: donde los alumnos se reúnen y analizan el escenario, posteriormente investigan la información en diversas fuentes y se reúnen para juntos contribuir a la construcción del conocimiento que permite resolver el problema

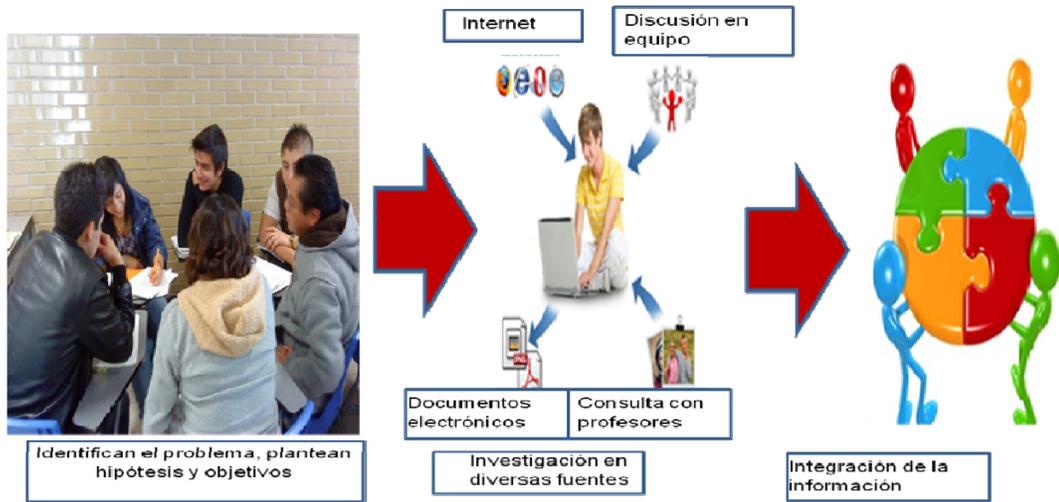


Figura 2.- En el proceso del ABP, los estudiantes analizan el escenario, identificando el problema, investigan información de diversas fuentes y se reúnen para discutirla e integrarla en la resolución del problema. (Imágenes modificadas de <http://4.bp.blogspot.com> ).

## **VENTAJAS DEL ABP EN EL APRENDIZAJE**

El ABP permite asimilar nuevos conocimientos, lo que resulta indispensable para lograr aprendizajes significativos según Coll (1988, citado por Morales y Landa, 2004), al establecerse conexiones entre los conocimientos nuevos y los conocimientos previos, se logra la comprensión de la nueva información y el aprendizaje significativo, dándole un significado propio a los contenidos que se asimilan. La mente del individuo produce una modificación de las estructuras de pensamiento, estableciendo nuevas conexiones y relaciones que aseguran el aprendizaje.

El ABP se considera como parte del constructivismo ya que en éste el alumno (sujeto cognitivo aportante) genera sus propios conocimientos de manera activa, a partir del escenario y la información que busca y analiza rebasando mediante esta labor de construcción de significados, lo que le ofrece su medio circundante (Díaz-Barriga y Hernández, 2002).

Coll (1997, citado por Pantoja, 2008) afirma que el constructivismo se estructura a partir de diversas corrientes psicológicas: el psicogenético piagetiano, la teoría de esquemas cognitivos, la teoría ausbeliana de la asimilación y el aprendizaje significativo y la psicología vigotskiana; así como las teorías de Novak, de Gowin y de Von Glaserfeld o Maturana.

El ABP promueve la disposición afectiva y la motivación de los alumnos, permitiendo aprendizajes significativos. Para Ausbel (1976, citado por Morales y Landa, 2004), el docente deberá producir movilización afectiva y volitiva del alumno para que éste esté dispuesto a aprender significativamente, ésta es una de las principales funciones del tutor (DIDE- ITESM, 2011).

El ABP provoca conflictos cognitivos en los alumnos. Para Piaget (1999, citado por Morales y Landa, 2004) los aprendizajes más relevantes y duraderos son el resultado de un conflicto cognitivo, que surge por la necesidad de recuperar un equilibrio entre los conocimientos previos y los nuevos conocimientos (homeostasis). Cuando no existe una contradicción en sus esquemas previos, no se generan preguntas y por lo mismo no se buscan respuestas, ni información y

tampoco se aprende. El conflicto cognitivo es el motor para lograr aprendizajes significativos al modificar las estructuras mentales.

El enfoque psicogenético piagetiano considera al aprendizaje como un proceso evolutivo, que ocurre a partir de la interacción del individuo con el ambiente, dicho ambiente puede ser las interacciones con su familia, la sociedad o el ambiente escolar, en este proceso forma estructuras de pensamiento cada vez más complejas, que se desarrollan si la información nueva es discrepante con la que se posee, ya que se origina un desequilibrio cognitivo (Pantoja, 2008).

Para que se dé el aprendizaje es necesario que los nuevos conocimientos puedan relacionarse con conocimientos anteriores y que la nueva información sea importante para el individuo. De esta forma el aprendizaje es un proceso de autoconstrucción a lo largo de toda la vida, lo que lleva implica la posibilidad de autodirección y desarrollo continuo (Díaz Barriga y Hernández, 2002; Tarazona, 2005).

Piaget sugirió que a través de procesos de acomodación y asimilación se construyen nuevos conocimientos a partir de experiencias nuevas y que se acoplan con las previas. La asimilación ocurre cuando las nuevas experiencias de los individuos se alinean con su representación interna del mundo o en un marco ya existente. La acomodación es un proceso por el cual el incidente conduce a aprender, la nueva experiencia se ensambla con los conocimientos anteriores para rehacer la idea de cómo funciona el mundo (Pantoja, 2008).

Ausubel acuñó el término “aprendizaje significativo” considerando la importancia de los conocimientos previos en la adquisición de nueva información. Esto es, a partir de los aprendizajes ya establecidos, se pueden incluir nuevos conocimientos que resultan en un cambio en la estructura cognitiva (Domínguez y García, 2007 citados por Pantoja, 2008). El aprendizaje significativo se refiere al contenido con estructura lógica y a los conocimientos que tengan significado y sentido para el estudiante. El sentido lógico se refiere a que los contenidos no son arbitrarios y deberán ser claros y verosímiles; la organización de los contenidos servirá al estudiante para comprenderlos y darles sentido.

Aprender es sinónimo de comprender, desde el punto de vista psicológico implica que un contenido se haga significativo. Lo que se comprenda será lo que se aprenda y se recordará mejor porque quedará integrado en nuestra estructura de conocimientos. Esto es posible cuando el estudiante se interesa por aprender (Domínguez y García, 2007 citados por Pantoja, 2008)

De acuerdo con Torp y Sage (1999), al preguntarles a varias personas sobre donde obtuvieron un aprendizaje que les fuera significativo, la mayoría de los entrevistados no obtuvieron aprendizajes significativos en la escuela, sino al enfrentar problemas reales, complejos y cotidianos.

En este método, el aprendizaje resulta fundamentalmente de la colaboración y la cooperación. Para Vigotsky el aprendizaje es una actividad social (Baquero, 1997), por lo que el aprendizaje es más eficaz cuando el estudiante intercambia ideas con sus compañeros y todos colaboran para llegar a la solución de un problema. Por esto es indispensable que el profesor fomente el diálogo y la colaboración entre los estudiantes.

El lenguaje es un proceso psicológico superior “rudimentario”, porque se aprende por socialización, pero en el contexto escolar al intercambiar información, interiorizarla y emitir una opinión razonada, se convierte en un proceso psicológico superior “avanzado” (Baquero, 1997).

Para Dewey (Díaz-Barriga, 2006), la escuela es una institución social en donde se refleja la vida comunitaria cuyo soporte es la educación, es decir, en donde se intercambian experiencias y existe comunicación entre los individuos; es aquí donde los niños y jóvenes pueden desarrollar plenamente sus facultades.

Díaz-Barriga (2006) considera al ABP parte de lo que denomina enseñanza situada, que busca llevar la escuela a los ámbitos de la vida cotidiana, “...si se consigue que la experiencia escolar se relacione más con experiencias significativas, entonces los estudiantes se desarrollarán más y serán mejores ciudadanos” (Díaz-Barriga, 2006).

El ABP es totalmente compatible con el constructivismo porque en ambos el alumno aprende activamente, construye sus significados y da sentido a lo que

aprende; además se relaciona e intercambia ideas, información y comentarios con sus pares en un contexto cultural dado (Rogoff, 1993, citado por Díaz- Barriga, 2006)

El ABP se respalda en la psicología cognitiva y sus fundamentos psicopedagógicos: fomenta la disposición afectiva y la motivación de los alumnos, permitiendo alcanzar aprendizajes significativos, lo anterior está relacionado con la propuesta de aprendizaje significativo de Ausubel, la cual sostiene que se debe llegar a la movilización afectiva y volitiva del alumno para que aprenda significativamente) (UFAP, 2010).

El ABP provoca una confrontación cognitiva en los estudiantes, entre los nuevos conocimientos y sus preconceptos, lo que de acuerdo con Piaget, es necesario para que el individuo entre en conflicto, lo que será el impulso para lograr aprendizajes significativos mediante la búsqueda de respuestas, así como de investigar, descubrir y aprender por sí mismo. De esta manera se vincula el ABP con la metacognición, misma que permite al alumno monitorear sus aprendizajes, esto implica saber cómo se analizan los problemas y si los resultados obtenidos son lógicos (UFAP, 2010).

El ABP promueve el aprendizaje mediante la colaboración y la cooperación, permite crear la Zona de Desarrollo Próximo. La propuesta de Vigotsky sostiene que una de las funciones del profesor es fomentar el diálogo entre los estudiantes, ser mediador y potenciador del aprendizaje (UFAP, 2010). Por lo que el contexto del aprendizaje es muy importante, debido a que la solución del problema está relacionada con la influencia de los pares en el proceso de aprendizaje, en donde la colaboración juega un papel primordial.

En cuanto a su metodología, el ABP se fundamenta en la lógica formal y dialéctica, surge del método explicativo, organiza la búsqueda científica y la independencia, además de las explicaciones para poder resolver el problema (UFAP, 2010). Por otro lado, el ABP centra el aprendizaje en el estudiante, promoviendo que éste sea significativo, además de desarrollar una serie de habilidades y competencias indispensables en el entorno profesional actual; se trata de una metodología centrada en el aprendizaje, en la investigación y

reflexión que siguen los alumnos para llegar a una solución ante un problema planteado por el profesor (UFAP, 2010; Díaz Barriga, 2006).

En el proceso educativo, el docente suele explicar una parte de la materia y posteriormente, propone a los alumnos una actividad de aplicación de los contenidos. Sin embargo, el ABP se plantea como medio para que los estudiantes adquieran esos conocimientos por sus propios medios y los apliquen para solucionar un problema real o ficticio, sin que el docente utilice la lección magistral u otro método para transmitir ese temario (UPM, 2008; Marín, 2000).

El ABP es una estrategia de aprendizaje que inicia con un problema real, en la que un equipo de estudiantes se reúnen para buscarle solución. Dicho problema debe: plantear un conflicto cognitivo; debe ser interesante y motivador para que el alumno se interese por buscarle solución; ser suficientemente complejo, de tal forma que requiera la participación de todos los integrantes del equipo para abordarlo eficientemente, pero no demasiado complejo que rebase las capacidades o el nivel educativo de los estudiantes; ser monitoreado por el profesor para supervisar los avances y evitar que dividan el trabajo. Éste deberá representar un desafío para el alumno, comprometiéndolo con la búsqueda del conocimiento, por eso el ABP promueve cambios significativos en los estudiantes (Morales y Landa, 2004, DIDE- ITESM, 2008; Martínez y Cravioto, 2002).

A pesar de estar centrado en el estudiante, el ABP promueve el trabajo en equipo, así como las relaciones y habilidades interpersonales al desempeñar diferentes funciones en el grupo de trabajo, las que les permitirán adquirir herramientas que conducirán al mejoramiento de su trabajo, así mismo, permite crear nuevos escenarios de aprendizaje. Además permite la adquisición de nuevos conocimientos y su integración, posibilitando una mayor retención y transferencia de los mismos a otros contextos, relacionándolos de manera congruente con la realidad; promueve, a su vez, habilidades para identificar problemas y ofrecer soluciones a los mismos, estimulando el pensamiento crítico (Morales y Landa, 2004). Los alumnos pueden identificar y corregir los errores, así como alcanzar metas, lo que fomenta la autoevaluación y la evaluación formativa.

Este modelo busca establecer una metodología que promueva el desarrollo intelectual, científico, cultural y social del estudiante. Sus métodos favorecen que el alumno aprenda a aprender, permitiendo el desarrollo metacognitivo, es decir que sea consciente de sus proceso de pensamiento y aprendizaje, que lo motivará a buscar la superación permanente (Morales y Landa, 2004).

*“El diseño del problema es fundamental porque debe garantizar motivar el interés de los estudiantes, relacionarse con los objetivos del curso y con situaciones de la vida real. Conduciendo al alumno a tomar decisiones o emitir juicios basados en hechos, en información lógica y fundamentada”* (Morales y Landa, 2004).

El profesor debe tener claros los objetivos de aprendizaje que se pretenden alcanzar antes de diseñar el problema y plantearlo a los alumnos. Para esto se deben seguir una serie de pasos que varían dependiendo del número de alumnos, el tiempo, los objetivos, la bibliografía y los recursos disponibles, etc.; se debe considerar también el impacto que generará en los alumnos (Dueñas, 2001; Morales y Landa, 2004).

Lo primero es definir los objetivos, el tiempo, la forma de evaluación y el proceso a seguir, para poder construir un problema; posteriormente deberá diseñar las estrategias de aprendizaje que permitan al alumno adquirir los conocimientos necesarios para darle solución (Morales y Landa, 2004).

Para resolver el problema los alumnos siguen el siguiente esquema (Modificado de Morales y Landa, 2004):

Leer y analizar el problema. Se discutirá a fin de alcanzar una comprensión cabal del mismo. Definir el problema; qué es lo que se desea resolver, probar o demostrar. Realizar una lluvia de ideas; se proponen ideas o hipótesis sobre las causas del problema y cómo resolverlo. Enlistar lo que se conoce acerca del problema. Enlistar lo que se desconoce y que consideran deberían saber para resolver el problema. Enlistar las tareas a realizar para solucionar el problema. Obtener información de diversas fuentes. Presentación de resultados; puede ser de manera escrita u oral.

El ABP presenta una gran variedad de esquemas que pueden ser (Barrel, 1999):

- i. Investigación dirigida por el docente. Los profesores proporcionan la bibliografía o les indican donde encontrarla, desarrollan actividades que garantizan el aprendizaje de los alumnos.
- ii. Investigación dirigida por el docente y los alumnos. El docente controla el avance de la investigación, mientras que la investigación bibliográfica es realizada por los alumnos.
- iii. Investigación dirigida por los alumnos. En esta los alumnos hacen una investigación, analizan la información obtenida, la relacionan con sus conocimientos previos y generan las preguntas correspondientes, para buscarles solución con la información recabada o consultando nuevas fuentes.

Todas las anteriores se basan en situaciones complejas, sólidas y problemáticas que conducen a una investigación y su elección dependerá de la habilidad del profesor, los objetivos del curso, la madurez de los alumnos, los recursos a su alcance, el tiempo, etc.

## IMPORTANCIA DEL ABP

Barrell (1999) indica que el ABP es importante ya que:

La información se procesa a niveles superiores debido a que se ejercita el pensamiento crítico, las estrategias de investigación y reflexión, la autorregulación, la retención y transferencia de la información; permite el uso de la información de manera significativa lo que conduce a un mayor aprendizaje; facilita la retención, la comprensión y la aplicación de la información, conceptos, ideas, principios y habilidades; los estudiantes que utilizan el ABP, emplean de manera significativa más estrategias y más información que los estudiantes de clases tradicionales.

Tarazona (2005) destaca que en el ABP contribuye a la construcción del conocimiento ya que el aprendizaje se logra de manera colectiva y no individual, participando y cooperando con otros que se ayudan mutuamente en este proceso. Uno de los aspectos más importantes del ABP es que el alumno es el eje central del proceso y que este no es un ente aislado del grupo social (Tarazona, 2005; Fernández *et al.*, 2006).

El objetivo principal no es resolver el problema, sino desarrollar habilidades de investigación, análisis y síntesis de la información y se logren aprendizajes con un sentido práctico (Dueñas, 2001).

El ABP sirve para aprender a aprender, aprender a hacer y aprender a ser (Dueñas, 2001) los cuales son los principios de la filosofía del CCH (CCH, 2010).

Otro aspecto relevante en el ABP, particularmente en el nivel superior, es que enfrenta a los alumnos a problemas similares a los que abordarán en su práctica profesional, de forma que reflejan su mundo laboral (Branda, 2009).

## EVALUACIÓN DEL ABP

En el ABP, se debe evaluar la adquisición de conocimientos, así como su comprensión y utilización; el desarrollo de habilidades y técnicas de aprendizaje, las actitudes y las relaciones interpersonales (Branda, 2009).

Existen un gran número de actividades que pueden ser evaluadas como son: i) el trabajo individual y colectivo, ii) la presentación de resultados por parte del equipo, iii) el reporte escrito, iv) los conocimientos adquiridos, etc., a este respecto se recomienda la evaluación formativa y continua mediante los portafolios de evidencias y las rúbricas (Díaz-Barriga, 2006; Morales y Landa, 2004); esta última es muy útil para la autoevaluación y la coevaluación entre compañeros (Branda, 2006). La forma de evaluación, se deberá indicar al inicio de la estrategia.

Es importante evaluar el proceso de aprendizaje, en éste, se deben corregir los errores durante el desarrollo de la investigación, para poder obtener un resultado satisfactorio, además de la evaluación por parte del profesor los alumnos deben autoevaluar su desempeño y el de sus compañeros (Branda, 2006).

En este proceso se pueden evaluar, además de los aprendizajes adquiridos y los productos entregados, el desarrollo de estrategias de búsqueda e investigación, la capacidad de proponer hipótesis, objetivos, la autodisciplina y autocorrección, la habilidad para analizar, resumir, argumentar, defender puntos de vista, aceptar opiniones, etc. por lo que los instrumentos que pueden aplicarse son diversos y pueden modificarse de acuerdo a las necesidades del grupo (Morales y Landa, 2004; Díaz-Barriga, 2006; Branda, 2006). Cualquiera que sea el instrumento, la finalidad de la evaluación es identificar fortalezas y puntos de mejora, es decir, aspectos a corregir (Branda, 2006).

Existen diversos estudios donde se evalúan los aprendizajes en esta estrategia, como el realizado por Barrows y Tamblyn (1976); Fernández *et al.* en el año 2006, revisaron una serie de trabajos en donde se evalúan los aprendizajes de los alumnos; la mayoría concluyen que no hay diferencias significativas en cuanto a los aprendizajes conceptuales, comparados con el aprendizaje tradicional; sin embargo mejoran sus habilidades y estrategias de autoaprendizaje.

## **METAS**

En este trabajo proponemos una estrategia en la que se emplea un escenario sobre una enfermedad metabólica de origen genético, la cual se hereda de manera mendeliana; lo anterior, tiene el propósito de que, una vez que los alumnos dominen las habilidades básicas de investigación, toma de datos y selección de la información, puedan integrar sus conocimientos en la resolución de problemas hipotéticos o reales, sobre estas enfermedades metabólicas, logren dar explicaciones y hacer predicciones válidas respecto a los mecanismos y las probabilidades de heredar o transmitir alguna de estas enfermedades, también podrán dar explicaciones sobre: qué son los errores innatos del metabolismo, qué los están ocasionando, cómo puede presentarse una deficiencia enzimática y que ésta puede deberse a cambios estructurales y funcionales en una proteína dada.

Con el ABP los alumnos podrán integrar sus conocimientos sobre metabolismo y genética en la resolución de problemas, podrán dar explicaciones y hacer cálculos respecto a la herencia de estos padecimientos.

Para facilitar su comprensión y manejo, el escenario se planteó a partir de una enfermedad metabólica: la fenilcetonúria, la cual sigue el modelo clásico de herencia mendeliana (autónoma recesiva).

# OBJETIVOS

---

## OBJETIVO GENERAL

Diseñar y aplicar un escenario como estrategia didáctica basada en la resolución de problemas sobre enfermedades metabólicas hereditarias, que permita que el alumno obtenga un aprendizaje significativo en el tema de relaciones alélicas.

## OBJETIVOS PARTICULARES

- Promover la motivación de los alumnos para el aprendizaje de las relaciones alélicas mediante la técnica del ABP.
- Involucrar a los jóvenes en el estudio de la genética mediante un escenario de ABP.
- Analizar la efectividad del método empleando la estrategia con base en los resultados obtenidos.

# HIPÓTESIS

---

Utilizando la estrategia de aprendizaje basado en problemas, se enfrentará a los alumnos a un problema realista basado en enfermedades metabólicas de origen genético, con lo cual se motivarán y se involucrarán, por lo que les será más fácil alcanzar los aprendizajes del tema de Relaciones Alélicas para el curso de Biología III del CCH.

# CAPITULO II

---

## CONTENIDOS DE ENSEÑANZA

### RESEÑA HISTÓRICA DE LA GENÉTICA

A continuación damos una reseña histórica del desarrollo de la genética, desde sus inicios empíricos hasta el comienzo de la biología molecular, haciendo hincapié en la biografía y los trabajos de Gregor Mendel, así como en los trabajos de biología molecular que dieron origen al dogma central de la biología molecular y que permitieron establecer las relaciones entre el DNA, las enzimas y el metabolismo.

Durante siglos, los mecanismos de la herencia fueron un misterio; en la antigüedad el hombre aprendió de manera empírica a mejorar plantas y animales mediante la realización de cruza selectivas; los egipcios y babilonios conocían las técnicas de polinización artificial para las palmas datileras (Curtis y Barnes, 2004).

En muchas culturas se crearon leyendas de seres fantásticos a partir de la cruza entre organismos de diferentes especies (quimeras), actualmente sabemos que éstas son imposibles ya que la incompatibilidad genética y cromosómica evitaría la supervivencia del híbrido o al menos su reproducción (Solomon et al., 1996; Curtis y Barnes, 2004).

Hipócrates propuso que ciertas partículas o semillas son producidas en todas las partes del cuerpo y se transmiten a la descendencia durante la concepción. Aristóteles postuló que el semen estaba formado por sustancias imperfectamente mezcladas, algunas de las cuales fueron heredados de generaciones pasadas. En la fecundación, según Aristóteles, el semen masculino se mezcla con el “semen femenino” (fluido menstrual), dándole forma a la sustancia amorfa; a partir de las cuales se crearían los tejidos del nuevo organismo (Curtis y Barnes, 2004).

En la edad media se siguieron dando explicaciones fantásticas y cuando se presentaba algún defecto congénito, se decía que fue producto de un factor

ambiental, también se creía que la descendencia podía ser afectada por varios encuentros de la madre preñada, esta información aparece citada en la Biblia y fue aceptada en la literatura teratológica de la época como la causa del nacimiento de defectos físicos graves o “monstruos” (Mayr, 1982).

Con la invención del microscopio y el descubrimiento de los gametos, surgen los preformistas que tienen dos corrientes opuestas: los ovistas que afirmaban que el homúnculo se encontraba preformado en el óvulo y el espermatozoide solo activa su desarrollo y los animalculistas o espermistas quienes decían que el homúnculo, se encuentra en el espermatozoide y el óvulo sirve solo para nutrirlo (Curtis y Barnes, 2004; Templado, 1988). Ambas corrientes se enfrentaron con el problema de explicar porqué el descendiente se parece a ambos progenitores y no únicamente a uno de ellos. Wolf, citado por Templado (1988), propuso la teoría de la epigénesis, la cual afirmaba que las estructuras se forman durante el desarrollo embrionario.

A finales del siglo XIX, los naturalistas percibían un conflicto en la herencia y la variación; la herencia implica continuidad y constancia; variación implica cambio y divergencia. Cuando un criador cruzaba animales o plantas, a menudo encontraba variantes inesperadas en la progenie (Mayr, 1982).

Para explicar la herencia y la variación, se dieron teorías como la herencia mezclada, la herencia de caracteres adquiridos y la herencia por la sangre (pangenésis), entre otras (Templado, 1988; Mayr, 1982).

Se observó que la herencia no siempre es constante o “dura”; en ocasiones un descendiente puede semejarse mucho a un abuelo o bisabuelo (herencia blanda) (Mayr, 1982).

La cría de animales se basa en herencia dura, pero si la herencia fuera totalmente dura, no habría variaciones. La herencia es al menos en parte suave, susceptible a muchas influencias o el material genético es duro pero puede generar nuevas variaciones ocasionalmente (Mayr, 1982).

## **JOHANN (GREGOR) MENDEL (1822-1884)**

Johann (Gregor) Mendel (1822-1884), es conocido como “ El padre de la genética” por iniciar los estudios en este campo; nació en Heizendorf, Austria, actualmente República Checa, el 22 de Julio de 1822 (Ledesma, 2000); hijo de padres campesinos, tuvo educación de nivel medio superior gracias a la creación de sociedades científicas y de escuelas donde podían acudir jóvenes sin recursos, por lo que recibió apoyo para estudiar el bachillerato; pero como carecía de medios económicos para ir a la Universidad no pudo continuar con sus estudios superiores, pese a su deseo por continuar su formación profesional (Ledesma, 2000).

En 1843 Johann Mendel ingresó en un monasterio agustino, cercano a Brünn, donde tomó el nombre de Gregor y fue ordenado sacerdote en 1847 (Mayr, 1982; Templado, 1988; Bowler, 1989).

Residió en la abadía de Santo Tomás hasta 1851, cuando ingresó en la Universidad de Viena, donde estuvo de 1851 -1853, con el objeto de prepararse para llegar a ser profesor de física y ciencias a nivel preparatoria, teniendo como profesores al físico Christian Doppler y al biólogo Franz Unger, pero no pudo continuar sus estudios por cuestiones económicas (Ledesma, 2000); otros autores refieren que desistió por haber reprobado en un examen (Mayr, 1982; Bowler, 1989).

No obstante las numerosas dificultades, siguió preparándose como monje y realizó estudios y experimentos con rigor científico, por los cuáles llegó a ser conocido mundialmente, debido a sus trabajos que fueron pioneros en el campo de la genética, los que servirían más tarde para sentar las bases de esta ciencia.

## EXPERIMENTOS DE MENDEL

Los trabajos de Mendel no fueron producto de la casualidad, él seleccionó la especie: *Pisum sativum* y otras del género *Pisum*, (*sensu* Mendel, 1866), pero que en realidad eran solo variedades de la misma especie.

Realizó unas cruces preliminares y seleccionó las variedades que mantenían caracteres constantes, trabajó siete características (Mendel, 1866; Gardner, 1982; Bowler, 1989; Mayr, 1982; Ledesma, 2000; Tamarin, 1996; Curtis y Barnes, 2004):

1. Tamaño de las plantas: tallos largos y tallos cortos.
2. El color de la semilla: semillas verdes o semillas amarillas.
3. La forma de la semilla: lisas o rugosas.
4. El color de la vaina: verde o amarilla.
5. La forma de la vaina: lisa o rugosa.
6. La posición de las flores: axiales o terminales.
7. El color del tegumento de la semilla: gris o blanco.

La pregunta que cabría hacerse es: ¿por qué se mantenían constantes estas características de generación en generación?

Mendel sabía que las plantas podían ser polinizadas por el viento o por insectos como el escarabajo *Bruchus pisi* (Mendel, 1866) así como por el hombre, para obtener nuevas variedades; sabía que las plantas del chícharo tienen flores cerradas, por lo que se autopolinizan, es decir se autofecundan de manera natural, ésta es la razón por la que las plantas mantienen su descendencia homogénea ya que evitan la hibridación.

De esta forma Mendel tuvo la seguridad de trabajar con líneas puras; además al polinizarlas artificialmente, retiraba las anteras y cerraba la flor, evitando la contaminación por polen no deseado (Mendel, 1866; Gardner, 1982).

Otras características de las plantas de chícharos que las hacen un buen organismo para estudios en genética son: tienen un tamaño pequeño, por lo que

podía cultivar muchas plantas en poco espacio; su ciclo de vida corto y la producción de un gran número de semillas, lo que le permitió tener datos representativos en un tiempo muy corto y realizar nuevas cruzas para corroborar sus datos (Mendel, 1866; Gardner, 1982).

También consideró que los híbridos fueran fértiles (Mendel, 1866); Mendel creía que se trataba de especies diferentes y consideraba imposible establecer una diferencia entre los híbridos obtenidos entre especies de los obtenidos entre las variedades (Mayr, 1982).

De acuerdo con Mayr (1982), Mendel encontró:

1. Los genes dominantes y recesivos no se afectan recíprocamente cuando están asociados en el heterocigoto.
2. Los gametos siempre contienen sólo el *Elemente* de uno de los dos caracteres alternativos. Esto ocurre tanto en los heterocigotos como en los homocigotos. Los determinantes de los rasgos se separan durante la formación de los gametos.
3. Una planta produce miles de células huevo y miles de granos de polen (espermatozoides en animales) y el encuentro de los gametos con diferentes genes, depende del azar. En muestras pequeñas, existen desviaciones de la razón 1:3

Sin embargo los trabajos de Mendel fueron ignorados durante más de treinta años, entre otras cosas, porque fue muy difícil reproducir estos experimentos en otras especies. Además la herencia era considerada solo en relación con fenómenos biológicos como el problema de las especies y los híbridos entre éstas, la inducción ambiental, la diferenciación durante el desarrollo embrionario, etc. (Mayr, 1982); según Tamarin (1996) Mendel pudo ser ignorado por: falta de interés en la variación discontinúa; no había un elemento físico, los *elemente* eran entidades abstractas y Mendel no era conocido en los círculos científicos de la época.

## INICIOS DE LA GENÉTICA MODERNA

Entre 1868 y 1869 Miesneschner descubrió una sustancia rica en fósforo, a la que denominó nucleína y que extrajo del núcleo celular de leucocitos obtenidos del pus. En 1889 Altman denominó a la nucleína “ácido nucleico” (Heres y Castañeda, 2008).

De 1870 a 1882 Fleming y Feulgen, describieron de manera independiente, la mitosis. En 1879 Fleming describió la cromatina del núcleo (Heres y Castañeda, 2008).

En 1888 Kossel, demostró que la nucleína contiene proteína, cinco bases nitrogenadas y una pentosa; Levene continuando con éste trabajo, descubrió el RNA en levaduras, el cual contiene ribosa, ácido fosfórico y bases nitrogenadas (Heres y Castañeda, 2008).

En 1900 resurgen los trabajos de Mendel cuando Hugh Marie de Vries, Carl Erich Correns y Erich Von Tschermak redescubren y reconocen, de manera independiente, el trabajo de Mendel (Gardner, 1982; Tamarin, 1996; Solomon et al., 1996; Curtis y Barnes, 2004; Heres y Castañeda, 2008).

En 1901 De Vries define el concepto de mutación (Gardner, 1982; Tamarin, 1996; Solomon et al., 1996; Curtis y Barnes, 2004).

En 1902 Boveri y Sutton describieron la meiosis y establecieron que los genes se encuentran en los cromosomas (Gardner, 1982; Heres y Castañeda, 2008).

La segregación de cromosomas durante la mitosis, descrita en 1905 por Wilson y Stevens coincidía con la segregación de los factores hereditarios descritos por Mendel (Heres y Castañeda, 2008).

En 1908 Garrod en su libro: “Errores Innatos del Metabolismo”, postuló la teoría de que algunas enfermedades hereditarias humanas eran provocadas por un bloqueo en la secuencia de reacciones químicas en el organismo; expuso el caso de la alcaptonuria que se hereda como un rasgo mendeliano simple; éste implica un bloqueo de las reacciones metabólicas que desdoblan la fenilalanina y tirosina, la orina de los afectados se torna negra al oxidarse con el aire, debido al ácido

homogentísico, intermediario en esta vía catabólica que en condiciones normales se degrada hasta dióxido de carbono y agua (Gardner, 1982; Curtis y Barnes, 2004).

Garrod supuso que los alcaptonúricos carecen de una enzima, lo que haría que el ácido homogentísico se acumulara en los tejidos y se eliminara en la orina. Esto se demostró antes de 1923. Garrod acertó: un gen específico podía estar asociado con la ausencia o la presencia de una enzima específica (Gardner, 1982; Curtis y Barnes, 2004).

En 1910, Thomas Hunt Morgan encontró un mutante de *Drosophila* con ojos blancos. Mediante las cruzas apropiadas demostró que el alelo responsable del color blanco residía en el cromosoma X; ésta fue la primera demostración de que un gen se localizaba en un cromosoma. Por esa época se sabía que los cromosomas están formados por DNA y proteínas, ambas sustancias fueron propuestas para ser el material genético (Tamarin, 1996; Solomon et al., 1996; Curtis y Barnes, 2004).

En 1913, Sturtevant construyó el primer mapa genético de la mosca de la fruta (Tamarin, 1996; Curtis y Barnes, 2004).

En 1915, Morgan, Bridges y Sturtevant demostraron la estrecha relación entre los genes y los cromosomas en *Drosophila melanogaster*, comprobando la teoría cromosómica de la herencia, describiendo la recombinación, la no disyunción y los genes ligados (Heres y Castañeda, 2008).

En 1926, Muller y Stadler descubrieron que los rayos X incrementan la tasa de mutaciones en *Drosophila melanogaster* (Heres y Castañeda, 2008).

En 1928, Griffith y colaboradores inyectaron en ratones sanos una de dos cepas de *Streptococcus pneumoniae*: lisas (S) que era virulenta y rugosas (R) no patógenas, mataron por calor la sepa S por lo que no se esperaba infección. Al inyectar la cepa S muerta más la R viva, los ratones enfermaron y murieron, de todos los cadáveres se obtuvieron organismos de la cepa S, por lo que concluyeron que alguna molécula presente en las bacterias muertas transformó a las de la cepa R en la forma virulenta S (Heres y Castañeda, 2008).

En los años 30, Sneel, Dausset y Benacerraf, realizaron estudios sobre la relación de los genes con el reconocimiento celular, la respuesta inmune y el rechazo a injertos (Heres y Castañeda, 2008).

En la década de 1940, Badle y Tatum, buscaron mutaciones que impidieran reacciones metabólicas conocidas utilizando el moho *Neurospora crassa* que se reproduce como un organismo haploide con una fase diploide muy breve, por lo que cualquier mutación puede ser identificada rápidamente al no ser enmascarada por su alelo respectivo (Gardner, 1982; Tamarin, 1996; Solomon *et al.*, 1996).

Estos investigadores, encontraron varios mutantes incapaces de sintetizar moléculas como aminoácidos o vitaminas; lo lograron al exponer los conidios a rayos X, posteriormente los cultivaron en un medio completo para permitir que los mutantes sobrevivieran y se reprodujeran (Gardner, 1982; Tamarin, 1996; Solomon *et al.*, 1996).

Después los cultivaron en un medio mínimo, se consideraba que estos organismos eran incapaces de producir algún compuesto esencial si no sobrevivían en este medio, pruebas posteriores utilizando diferentes combinaciones de nutrientes permitieron determinar cuál era la sustancia exacta que no podía producir la cepa mutante (Gardner, 1982; Tamarin, 1996; Solomon *et al.*, 1996).

Estos resultados condujeron a la hipótesis de “un gen una enzima”, con lo que se comprobó que existe una regulación genética de las rutas biosintéticas (Gardner, 1982; Tamarin, 1996; Solomon *et al.*, 1996; Heres y Castañeda, 2008).

En 1944 Avery, Mac Leody y McCarty sugirieron que el DNA era el material genético. Ellos lograron introducir DNA de un *Pneumococo* capsulado a otro sin cápsula y este último adquirió la capacidad hereditaria de producir cápsula (Tamarin, 1996; Solomon *et al.*, 1996).

Más adelante Chase y Hershey en 1952, demostraron contundentemente que el DNA es el material hereditario, al demostrar como los fagos producen su propio DNA (Heres y Castañeda, 2008).

En 1950, Wilkins y Gosling tomaron las primeras imágenes del DNA mediante la difracción de rayos X, observando fibras alineadas. En 1952 Franklind obtuvo una imagen (fotografía 51) que mostraba la estructura helicoidal del DNA; misma que sirvió de base para determinar la estructura de esta molécula (Heres y Castañeda, 2008).

En 1953, Watson y Crick propusieron el modelo de doble hélice del DNA que explicaba satisfactoriamente las cuatro propiedades que debía satisfacer cualquier sustancia que se propusiera como material genético (Solomon *et al.*, 1996; Curtis y Barnes, 2004; Heres y Castañeda, 2008):

- I. Poseer información,
- II. Replicarse fielmente y transmitirse a los descendientes,
- III. Expresarse para originar otras macromoléculas útiles (RNA, proteínas) y
- IV. Ser capaz de variar.

El modelo de Watson y Crick postuló que la replicación debía ser semiconservativa, predicción confirmada experimentalmente por Meselson y Stahl (Tamarin, 1996). En 1956 Arthur Kornberg purificó la primera DNA polimerasa y sintetizó DNA *in vitro*, utilizando una cadena sencilla como molde (Lehninger, 1988).

A partir de estos trabajos y de los principios de Mendel, comenzarían los estudios en genética en diferentes países, con los avances en la bioquímica y la biología molecular se han descubierto las bases moleculares de la herencia y se ha determinado que la diferencia entre un alelo y otro puede ser una mutación o cambio en la estructura genética (Tamarin, 1996); lo que lleva a cambios en las proteínas y en su función o cambios en el nivel de expresión de dicho gen.

Dichos cambios están relacionados directamente con el metabolismo, debido a que las enzimas, que son proteínas, regulan un gran número de vías metabólicas; cuando una enzima no es funcional o su función es deficiente pueden presentarse alteraciones que pueden ir desde leves hasta letales para el individuo, dependiendo del ambiente donde se desarrolle el organismo, son las que llamamos enfermedades genéticas o errores innatos del metabolismo, dentro de

éstas tenemos: el albinismo, la fenilcetonuria, la alcaptonuria, la anemia falciforme, la Corea de Huntington, etc. (Curtis y Barnes, 2004).

Los padecimientos mencionados anteriormente se comportan como genes recesivos (la mayoría de ellos) o dominantes (Corea de Huntington) y por lo mismo se heredan de acuerdo con las leyes de Mendel; pero existen algunos padecimientos cuya expresión es mucho más compleja debido a que es codificada por un gran número de genes no alélicos entre sí (herencia poligénica); como son: la hipertensión, la diabetes tipo II, la obesidad, etc. Es muy difícil el seguimiento de estas enfermedades, debido a que intervienen un gran número de genes en su expresión y son influidas por el ambiente en que se desarrolle el individuo (Curtis y Barnes, 2004).

Como hemos visto, los avances en la genética y la biología molecular son muy importantes y están cada día más inmersos en el lenguaje cotidiano con temas como los organismos transgénicos, la clonación, las células madre, las terapias génicas, etc. Del mismo modo, la forma en que están estructurados los aprendizajes en los cursos de bachillerato, suele dificultar la comprensión y la asimilación de estos tópicos por parte de los alumnos, ya que los perciben como no importantes y no suelen integrarlos, debido a que los ven de manera aislada respecto de otros temas del programa.

Además, el estudio de la genética es indispensable para el análisis y la comprensión del conocimiento biológico ya que permite explicar los mecanismos de la herencia con variación, así como conocer y explicar cómo se origina dicha variación, la cual es la materia prima de la evolución; por lo que su dominio adecuado es trascendental para que los alumnos puedan avanzar con éxito en el aprendizaje de la Biología.

Una de las finalidades de la presente estrategia basada en el ABP, es que los estudiantes conozcan qué son y cómo repercuten en el metabolismo las enfermedades metabólicas de origen genético; al investigar para intentar resolver el problema, podrán notar que no son temas aislados y que si existe una mutación importante en los genes o cromosomas, esto puede repercutir en el funcionamiento general del organismo.

De igual manera, se pretende que sean capaces de apropiarse de los aprendizajes del tema de relaciones alélicas, al involucrarse e interesarse en el tema, analizando el escenario sobre un caso hipotético con respecto a estas enfermedades y sean capaces de explicar mediante cruces, cómo se puede heredar este padecimiento y cuál será la probabilidad de que los padres del ejemplo, puedan tener otro hijo con la misma enfermedad.

# MÉTODO

---

La aplicación de la estrategia se desarrolló en el CCH Azcapotzalco, donde la población estudiantil es muy heterogénea, a continuación se hace una breve descripción de los estudiantes.

## **POBLACIÓN ESTUDIANTIL**

El CCH atiende a una población estudiantil muy heterogénea de más de 56 mil alumnos actualmente ingresa un mayor número de mujeres con un 52.9%, superando a los varones que tienen un 47.1%. Respecto a la edad de ingreso de los alumnos al Colegio, el 85% tienen 16 años o menos, mientras que del 15 % restante, el 10% corresponde al rango de 17 a 20 años de edad y el 5 % a mayores de 20 años (CCH, 2010).

## **ANTECEDENTES FAMILIARES Y ECONÓMICOS DE LOS ESTUDIANTES DEL CCH**

El 90% de los alumnos vive con sus padres y hermanos; un 2% vive con otros familiares. El 85% de los padres de los estudiantes, trabajan, el porcentaje de madres que trabajan se ha incrementado de menos del 50% hasta el 62% en el 2007 (DGCCH, 2009).

En lo concerniente al empleo, el 35% de los padres es empleado, 15% tiene un oficio o es independiente y 10% se dedica al comercio. El 75% de los alumnos que ingresan al Colegio, no trabajan y la mitad de los que sí lo hacen, son empleados temporales (DGCCH, 2009).

El 60% habita en casa propia, 15% vive en casa de un familiar. Un 62% de la población tiene ingresos mensuales de menos de dos y hasta cuatro salarios mínimos; es decir, menos de \$1,644 hasta un máximo de \$6,576. Sólo el 8% tiene un ingreso de ocho o más salarios mínimos (DGCCH, 2009).

De acuerdo a la DGCCH (2009), no existe una relación entre el nivel socioeconómico y la situación escolar; los ingresos mensuales familiares no son determinantes en la situación académica de los estudiantes. Respecto a los bienes, una mayor proporción de alumnos regulares cuenta con computadora y automóvil; al contrario, la mayoría de los alumnos que adeudan materias tienen televisión por cable y celular, tal vez sea porque estos actúan como distractores de sus actividades académicas. Las mujeres muestran significativamente un mayor porcentaje de regularidad que los hombres.

## **POBLACIÓN MUESTRA**

La presente estrategia se aplicó con dos grupos de cursos remediales sabatinos del CCH Azcapotzalco de 25 y 24 alumnos respectivamente, se hicieron aproximaciones con grupos curriculares, de último esfuerzo y sabatinos, que fueron estudios previos los que sirvieron para corregir la estrategia.

## **CARACTERÍSTICAS DE LA MUESTRA**

Los grupos de Sabatino son muy heterogéneos, están constituidos por alumnos que no acreditaron la asignatura en el curso ordinario, estos alumnos son de ambos turnos, además de que sus edades oscilan desde los diecisiete o dieciocho años hasta más de 25 años, debido a que algunos egresaron adeudando materias y regresan para intentar acreditarlas. Del mismo modo más del 50 por ciento de los estudiantes son del sexo femenino, debido a que la población femenina se ha incrementado de manera significativa en los últimos diez años (DGCCH, 2009).

De igual manera el nivel socioeconómico de los estudiantes es muy variado, habiendo alumnos de escasos recursos, por lo que tienen que trabajar para mantenerse, hasta algunos que son de clase media alta, encontrándose la mayoría en un nivel medio a medio bajo, no obstante, un número importante de ellos tienen internet en casa (DGCCH, 2009) ó al menos tienen acceso a éste en su trabajo o en las instalaciones del CCH.

Una de las ventajas de trabajar con grupos de recursamiento es que, al tener una semana entre sesión y sesión, les da más tiempo para poder investigar, recopilar y seleccionar la información que posteriormente se utilizará para poder discutirla en clase. De igual manera es muy provechoso el tener sesiones semanales de 4 horas, ya que éstas permiten dedicar de media hora a una hora en la discusión de la información recabada por los miembros de los equipos, analizarla y posteriormente hacer una discusión grupal de las ideas, información, resultados y conclusiones a las que llegó cada equipo.

La finalidad de la presente estrategia, era proporcionar el escenario a otros profesores para que la aplicaran con sus grupos; pero la mayoría de los académicos a los que se les propuso esto, no accedieron, debido a que se planteaba utilizar muchas sesiones (4-6 sesiones), lo que desajustaba su plan de clases.

De los profesores a los que se les facilitó la estrategia, solo uno la aplicó y la llevó a término pero no me notificó los resultados.

Uno de los posibles inconvenientes para ejecutar este tipo de estrategias, es que, se requiere tener una planificación muy detallada y cuidadosa de todas las actividades a desarrollar, para evitar omitir alguno de los aspectos importantes (como la evaluación), así como planificar los tiempos correctamente, para evitar que se termine el tiempo antes de finalizar las actividades.

## **ESTRATEGIA ABP**

Para el aprendizaje basado en problemas el profesor debe tener dos escenarios:

El primer escenario es el del profesor, éste contiene la información completa del problema o situación a que se espera lleguen los alumnos, información complementaria y otros datos que es necesario que conozca el profesor, así como las hipótesis, preguntas y datos que se espera lleguen los alumnos y que servirán al tutor para orientarlos durante la búsqueda de información y la resolución del problema (Anexo II).

El segundo es el escenario para los alumnos (Anexo III), mismo que podrá ser un escrito, problema, caso, situación, video, foto, etc. que deberá ser motivador o interesante para los alumnos y representarles un desafío intelectual. Una discusión que tuve con otros profesores fue que el escenario propuesto y la estrategia desarrollada, es un estudio de caso, pero en los estudios de casos no se ocupan varias sesiones, ni se debe buscar información fuera del contexto del aula, sino que se discute con los elementos que poseen los alumnos en ese momento y se involucran sentimientos y emociones personales. Mientras que en la presente estrategia, los alumnos debieron investigar, discutir y analizar la información antes de llegar a la solución del problema.

Procedimiento de selección de la muestra: Se trabajó con una muestra no aleatoria, que cubre un criterio: alumnos que recursan la asignatura en un programa de recuperación o remedial (cursos sabatinos), que se ofrece los sábados en un horario de cuatro horas continuas que puede ser de 7 a 11 horas, con un receso de 15 minutos a las 9 A M y de 11 a 15 horas, con un receso de 15 minutos a las 13 horas.

Los grupos fueron asignados al profesor sin que éste supiera que grupo le tocaría o que conociera a los alumnos antes de iniciar con dichos cursos, cabe aclarar que en un grupo me encontré con dos exalumnos que habían reprobado en curso normal conmigo, a estos se les cambio el escenario de la estrategia ya que la conocían previamente.

# ESTRATEGIA DE INTERVENCIÓN

## MATERIALES Y RECURSOS

Los materiales y recursos los dividimos en internos, (aquellos utilizados durante las sesiones de clases) y externos (aquellos utilizados durante la investigación extractase). La tabla 1 nos muestra los recursos externos e internos empleados.

**Tabla 1.- Listado de recursos externos e internos.**

Recursos internos	Recursos externos:
Hojas tamaño carta, impresas con el escenario	Computadora con acceso a Internet
Cuadernos u hojas para tomar notas	Material bibliográfico
Lápices y/o plumas	Cuadernos de notas
Lista de cotejo	Lápices y/o plumas
Rúbricas	
Marcadores	
Pizarrón	
Laptop	
Cañón	
Portafolio de evidencias	

## DETECCIÓN DE CONOCIMIENTOS PREVIOS

Antes de plantear el escenario a los alumnos, se detectaron los conocimientos previos para conocer el grado de dominio de los alumnos respecto al tema, aplicando un cuestionario diagnóstico (Anexo I):

Se monitorearon los avances de los alumnos, su investigación y participación, por parte del profesor, mediante una rúbrica (Anexo IV), una lista de cotejo (Anexo V) y un portafolio de evidencias (Anexo VI), se pidió a los alumnos que se autoevaluarán y evaluarán a sus compañeros de equipo.

## **MATERIAL PARA EL PROFESOR**

En el Anexo II se presenta el escenario para el profesor, mismo que tiene la información detallada del problema con todas las pistas y posibles soluciones; en éste se plantean los objetivos y aprendizajes del curso, que se espera sean cubiertos con la estrategia, además de las preguntas esperadas y las posibles hipótesis que podrían plantearse los alumnos.

Al final se encuentra un texto que contiene información respecto al tema en cuestión, misma que se tradujo y resumió de [www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/261600](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/261600) (NCBI, 2010)

.

## **MATERIAL PARA EL ALUMNO**

El material para el alumno se presenta en el Anexo III; donde se tiene únicamente el primer fragmento, mismo que se proporcionó en la primera sesión, se pretendía proporcionarles más información conforme la fueran requiriendo, sin embargo no fue necesario facilitarles nuevas pistas durante su investigación ya que la mayoría de los equipos encontraron la información necesaria y suficiente en la primera o segunda sesiones, por lo que no fue necesario hacerlo.

Características de las sesiones: Se llevaron a cabo cuatro sesiones de trabajo con cada uno de los grupos, en total se trabajó 16 horas.

# FASES DE TRABAJO

---

1. Fase de evaluación de los conocimientos previos de los estudiantes en relación con el tema relaciones alélicas y mecanismos de transmisión hereditaria. Para llevar a cabo esta etapa del trabajo, se aplicó un examen de conocimientos (Anexo I), en el que los estudiantes tendrían que completar una afirmación o frase.
2. Aplicación de la estrategia didáctica. Se aplicó una propuesta didáctica sustentada en el aprendizaje basado en problemas (ABP), en la que se siguieron los siguientes pasos:
  - 2.1 Se formaron equipos con los miembros del grupo, de cinco a seis integrantes. En la figura 3 se observan algunos de los equipos de trabajo.



Figura 3.- Equipos de trabajo

- 2.2 A cada uno de los equipos se les mostró el escenario para los alumnos (Anexo II) y se les pidió que lo analizaran y discutieran por equipo. Como producto del trabajo se les solicitó que plantearan: Pistas, datos, hechos relevantes; además que se plantearán cuál podría ser el problema y el origen del mismo.

Estos datos se apuntaron en el pizarrón durante la primera intervención y se llegó a un consenso de las pistas más relevantes mismas que se exponen a continuación:

Datos, pistas, hechos:

Pigmentación pálida

Olor de la orina (similar a la de un ratón)

Irritación de la piel

Desarrollo lento

Antecedentes familiares (síntomas similares)

Se presenta solo en los hombres

Mediante una discusión grupal se analizó la validez y la relevancia de cada una de ellas, desechándose las dos últimas por no haber suficiente evidencia que las apoyase. A partir de estos datos definieron el problema o los posibles problemas que se exponen a continuación.

Problema:

Se trata de una enfermedad desconocida

Tiene cura o no

Tiene tratamiento

¿Cuál es el origen de la enfermedad?

¿Cómo es su evolución y si las posibles consecuencias de ésta?

2.3 Con base en la información referida en el punto anterior, se les solicitó que establecieran una o varias hipótesis de trabajo, de las cuales deberían discutir su validez o invalidez para elegir solo una, la que ellos considerarán era la más probable.

Se plantearon hipótesis como:

Se trata de una enfermedad hereditaria

Solo se presenta en hombres

Es un problema metabólico

Es una mutación

2.4 A partir de la hipótesis de trabajo, en caso de ser necesario, redefinieron cuál era el problema y a partir de éste se les pidió que establecieran una lista de los conocimientos que poseían para resolver el problema y cuáles era necesario adquirir para dar solución a la problemática planteada.

2.5 Como resultado de la discusión en los grupos de trabajo, se establecieron tareas concretas de aprendizaje a cada uno de los miembros del equipo, en las que deberían investigar conceptos, procedimientos, principios, evidencias,

etc., con el objeto de demostrar la validez o invalidez de su hipótesis de trabajo. Esta tarea se realizó en casa y se presentó en la siguiente sesión de trabajo.

2.6 En la siguiente sesión de trabajo, se analizó la información que llevaba cada estudiante, la discutieron en equipo y posteriormente se realizó una sesión plenaria, con la finalidad de proporcionarles retroalimentación en relación con su ejecución; se les plantearon preguntas por parte del tutor a partir de la información que presentaron, éstas tenían por objeto llevarlos a nuevas vertientes de la problemática para que con ello pudieran profundizar en los conocimientos generados por cada equipo.

Las preguntas se respondían mediante lluvia de ideas y eran como las siguientes:

¿Por qué podemos afirmar eso?

¿Qué evidencias tenemos de que sea esa enfermedad?

¿Cómo es la herencia que se presenta principalmente en los varones? ¿Es este caso?

¿Sí es autonómica recesiva, cómo es el genotipo del niño y cómo el de los padres?

¿Cómo se hereda ésta enfermedad?

A partir de las preguntas planteadas que no se pudieron responder con la información que encontraron, se establecían nuevas tareas de investigación para cada uno de los miembros del equipo.

2.7 A partir de las preguntas planteadas por el grupo se establecían nuevas tareas de investigación para cada uno de los miembros del equipo.

Este procedimiento se continuó durante las cuatro sesiones de trabajo, en cada ocasión se apoyó la construcción de conocimientos más profundos y de mayor poder explicativo por parte de los alumnos.

Durante las cuatro sesiones se supervisó el trabajo de los alumnos dentro de los equipos y se les contestaron las dudas puntuales, además se les retroalimentó con preguntas que propiciaran la reflexión y el análisis (figura 4).



Figura 4.- La supervisión del trabajo y la resolución de dudas se realizó durante las cuatro sesiones.

3. Fase de Evaluación: Con la finalidad de evaluar los conocimientos adquiridos por los estudiantes, se les solicitó un trabajo por equipo en el que dieran respuesta a la problemática planteada.

Así mismo y a partir de una rúbrica (Anexo IV) se les pidió que evaluaran a sus compañeros, y que ellos mismos evaluaran su aprendizaje.

En la última sesión entregaron un informe escrito e hicieron una exposición oral sobre lo investigado, así como las conclusiones a que llegaron. De manera adicional se les volvió a aplicar el examen de conocimientos (final) que resolvieron en la fase diagnóstica, esto con el objetivo de comparar ambos resultados y poder realizar el análisis estadístico.

# EVALUACIÓN

---

La evaluación de la presente estrategia se realizó en varias etapas:

**Diagnóstica:** Se identificaron los conocimientos previos mediante un examen diagnóstico (Anexo I) y preguntas que propiciaron el debate y la lluvia de ideas durante todo el proceso.

**Formativa:** Se monitoreó la participación de los alumnos en los equipos, la información y la discusión con el resto del equipo; mediante una lista de cotejo (Anexo V) con la que el profesor evaluó las actividades, actitudes y valores de los alumnos, así como de una rúbrica impresa (Anexo IV) que se les proporcionó, para que se evaluaran de manera cruzada y también hiciera cada uno la autoevaluación de su desempeño en el equipo y durante el desarrollo de la investigación.

**Sumativa:** Se realizó con su informe escrito, así como mediante las evidencias de su trabajo en clase (Anexo VII). Se les aplicó además un cuestionario de salida o final (Anexo I) que sirvió para analizar si se lograron los aprendizajes propuestos al inicio de la estrategia, aunque éste no se consideró para su calificación final.

También se les realizó un cuestionario con el objeto de evaluar la estrategia con base en las opiniones de los alumnos (Anexo VII).

Se contempló además el portafolio de evidencias conteniendo los trabajos, ejercicios e investigaciones que desarrollaron durante la investigación, así como las rúbricas de autoevaluación y la lista de cotejo del profesor.

Los datos obtenidos de tipo cuantitativo se analizaron mediante el programa: *STATISTICA (data analysis software system)*, versión 8.0; con el que se aplicó la prueba de Shapiro-Wilk para analizar la normalidad de las muestras, se compararon los datos mediante la prueba de “t” de Student para muestras independientes y finalmente se realizó la prueba de comparaciones múltiple de Kruskal-Wallis para los datos sin distribución normal; mientras que los resultados cualitativos observados en los alumnos se discuten ampliamente.

# CAPITULO III

---

## RESULTADOS

Resultados de la evaluación diagnóstica contra la evaluación final de los dos grupos trabajados. Es importante aclarar que algunos alumnos no terminaron el curso, por lo que no hicieron el examen final, en ese caso se eliminaron. La prueba constaba de 11 preguntas y fue la misma al inicio y al final (Anexo I)

**Tabla 2.- Resultados de la evaluación diagnóstica contra la evaluación final de los dos grupos trabajados.**

Número de pruebas	GRUPO ES 41		GRUPO ES 52	
	DIAGNÓSTICO	FINAL	DIAGNÓSTICO	FINAL
1	0	2	0	3
2	0	2	1	3
3	1	2	2	4
4	2	3	2	4
5	2	3	2	4
6	2	4	2	4.5
7	2	5	2	5
8	2	6	3	5
9	2	7	3.5	7
10	2.5	7	4	7
11	2.5	7	4	7

12	3	7	4	7
13	3	7	4	7.5
14	3.5	7.5	4	7.5
15	4	8	4	7.5
16	4	8	5	8
17	4.5	8	6	8.5
18	5	8	6	8.5
19	5	8.5	6.5	8.5
20	5	8.5	8	9
21	5.5	9	8	10
22	6	9	8.5	10
23	6	9	8.5	10
24	7	9.5	9	11
25	8	10		

## ANÁLISIS DE RESULTADOS

Para el análisis estadístico de los resultados se empleó el programa: *STATISTICA (data analysis software system)*, versión 8.0.

En el grupo ES41 se tuvieron 25 alumnos a los que se les aplicó el examen diagnóstico y el final; de los resultados obtenidos en ambos exámenes, se procedió a analizar los datos para determinar si ambas pruebas cumplen con el criterio de normalidad y a partir de este análisis determinar si se debería utilizar un método estadístico paramétrico o en su defecto se utilizaría un método estadístico no paramétrico.

## ANÁLISIS DE NORMALIDAD

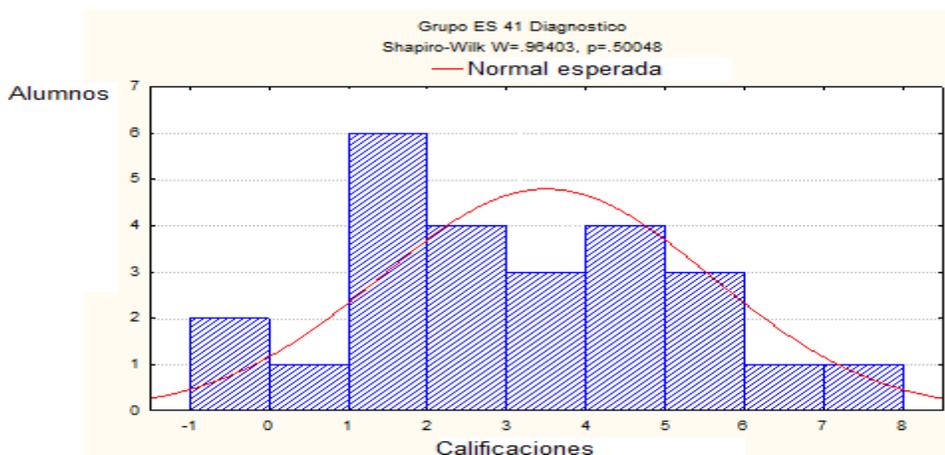
Para el análisis de la normalidad se aplicó la prueba de Shapiro-Wilk, donde se contrastaron las siguientes hipótesis:

Ho:  $p > 0.05$  Hay normalidad

Ha:  $p \leq 0.05$  No hay normalidad

Los resultados obtenidos al analizar los datos del examen diagnóstico se muestran en la Gráfica 1, en donde encontramos que los resultados del grupo ES 41 tienen una distribución de tipo normal.

Gráfica 1. Examen Diagnóstico ES 41

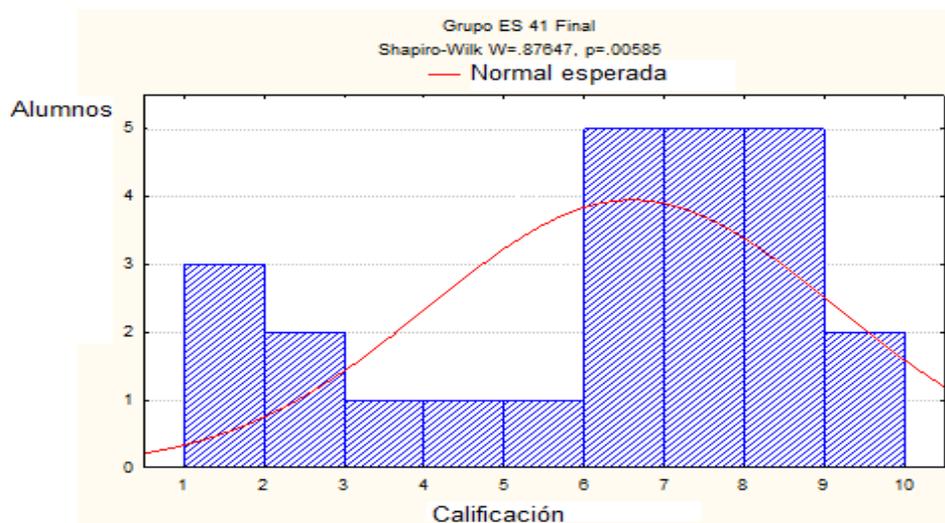


Gráfica 1.- Observamos que los resultados obtenidos en el examen diagnóstico del grupo ES 41 tienen una distribución normal.

De la misma manera se procedió con los resultados del examen final, que se observan en la gráfica 2.

En ésta se puede apreciar como los resultados tienden a ser relativamente altos en calificaciones de 1 y 2, después descienden en los valores intermedios y finalmente suben en calificaciones de 6, 7 y 8 para descender abruptamente en la calificación de 9, por lo que la curva no tiene una distribución normal y será necesario en este caso el realizar un análisis estadístico de tipo no paramétrico.

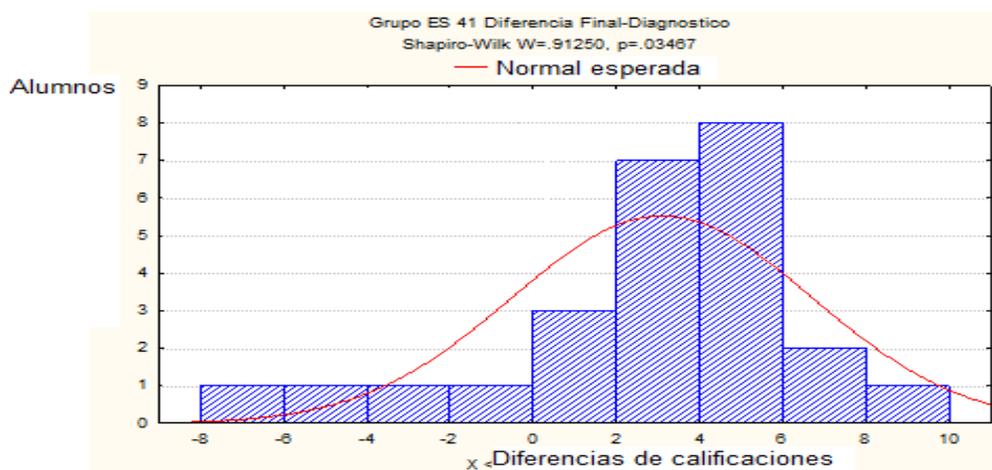
Gráfica 2. Examen Final ES 41



Gráfica 2. En esta se puede apreciar como los resultados no son homogéneos y tienden hacia los valores superiores, por lo que la distribución no es normal.

Al graficar las diferencias entre ambas pruebas tenemos una gráfica asimétrica, por lo que confirma la no distribución normal de los datos (Gráfica 3).

Gráfica 3. Diferencia Final-diagnóstico ES 41



Gráfica 3. Al comparar los resultados entre el examen diagnóstico y el Final en el grupo ES 41 observamos un desplazamiento de los valores más elevados hacia la derecha, por lo que concluimos que los datos no tienen una distribución normal.

De igual manera se procedió con los resultados del Grupo ES52, en éste la muestra fue más pequeña, debido a que solamente finalizaron el curso 24 alumnos, los exámenes diagnósticos de los alumnos que no hicieron el final no se consideraron.

#### Análisis de normalidad

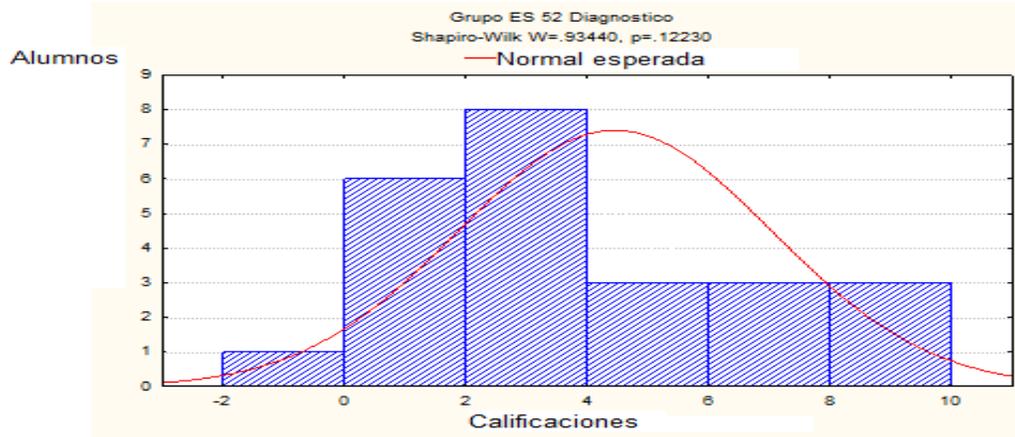
De igual forma se analizó la normalidad mediante la prueba de Shapiro-Wilk, donde se contrastaron las siguientes hipótesis:

Ho:  $p > 0.05$  Hay normalidad

Ha:  $p \leq 0.05$  No hay normalidad

Los resultados del análisis de datos del examen diagnóstico se muestran en la Gráfica 4, en donde encontramos que los resultados del examen diagnóstico del grupo ES 52 tienen una distribución de tipo normal.

Gráfica 4. Examen Diagnóstico Grupo ES 52

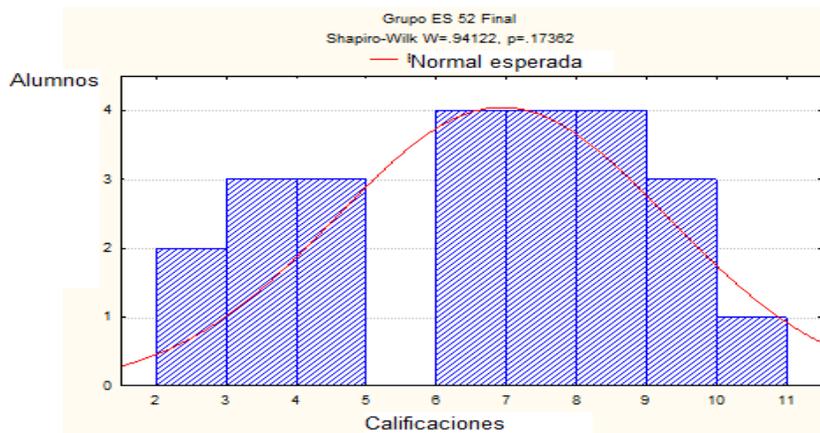


Gráfica 4.- Se muestra como los resultados tienen una tendencia hacia valores medios, por lo que la gráfica tiene una tendencia normal.

Posteriormente se analizaron los resultados del examen final, mismos que se observan en la gráfica 2; En ésta se aprecia como los resultados tienden a distribuirse en la parte media de la misma por lo que podemos considerar que ésta tiene una distribución normal.

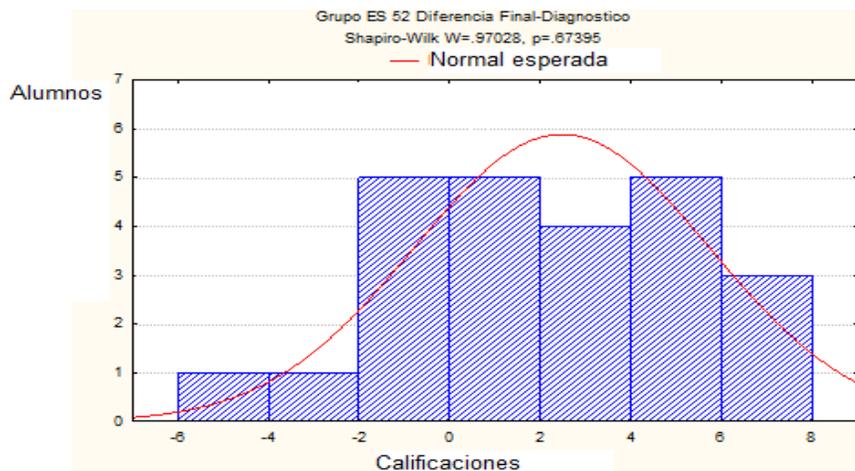
Sin embargo el hecho de que en la gráfica 2 tuviéramos una distribución no normal, nos obliga a someter todos los datos de los exámenes finales a un análisis de tipo no paramétrico, a pesar de que las otras gráficas tengan una distribución normal.

Gráfica 5. Resultados Examen Final ES 52



Gráfica 5.- Se puede ver que la distribución de los datos sigue una tendencia de tipo normal.

Gráfica 6.- Diferencia final-diagnóstico Grupo ES 52



Gráfica 6.- Pone de manifiesto que al comparar los resultados del examen diagnóstico con el final se mantiene una distribución de tipo normal.

## COMPARACIÓN DE LOS DATOS ENTRE AMBOS GRUPOS

### 1.- Examen Diagnóstico

Como ambos grupos de datos resultaron normales se aplicó la prueba de “t” para muestras independientes, contrastando las siguientes hipótesis:

Ho: Si  $P < 0.05$  hay diferencias entre los dos grupos

Ha: Si  $p \geq 0.05$  no hay diferencias entre los dos grupos

Los resultados obtenidos se muestran en la tabla 3:

Tabla 3.- Prueba de “t” para muestras independientes

T-tests; Grouping: Var1 (comparaciones Enrique) Group 1: ES 41 Group 2: ES 52									
	Media - ES 41	Media - ES 52	t-observada	g.l.	Probabilidad observada	“S”. - ES 41	“S”. - ES 52	F- Cociente de varianzas	p - observada
Var2	3.50000	4.458333	-1.43142	47	0.158925	2.081666	2.587246	1.544732	0.296890
					64				

En la Tabla 3 se observa que no hay diferencias significativas entre los grupos ( $t = -1.43142$ ,  $p = 0.158925$ ) también se observa que existe homogeneidad de varianzas ( $F = 1.544732$ ,  $p = 0.296890$ ) que es uno de los supuestos necesarios para considerar que se aplicó correctamente la prueba de “t” de Student.

Con esto podemos afirmar que en el diagnóstico ambos grupos tuvieron las mismas evaluaciones, condición ideal dado que en los resultados finales si existen diferencias se le pueden atribuir a un agente externo que interfirió en el proceso.

## 2.- Examen Final

Como no hay normalidad en los datos del grupo ES 41, se utilizó la prueba de comparaciones múltiple de Kruskal-Wallis, contrastando las siguientes hipótesis:

Ho: Si  $P < 0.05$  hay diferencias entre los dos grupos

Ha: Si  $p \geq 0.05$  no hay diferencias entre los dos grupos

Los resultados obtenidos de esta prueba se muestran a continuación en la tabla:

Tabla 4. Prueba de comparaciones múltiple de Kruskal-Wallis.

Multiple Comparisons p values (2-tailed); Var3 (comparaciones Enrique) Independent (grouping) variable: Var1 Kruskal-Wallis test: H ( 1, N= 49) =.1460241 p =.7024		
	<b>ES 41 - R:24.240</b>	<b>ES 52 - R:25.792</b>
<b>ES 41</b>		0.703945
<b>ES 52</b>	0.703945	

Los resultados obtenidos de la comparación de los resultados obtenidos en el examen final entre los grupos ES 41 y ES 52, muestran que no existen diferencias significativas entre las evaluaciones de ambos grupos ( $H ( 1, N= 49) =.1460241$   $p =.7024$ ) lo que implica que ambos grupos tuvieron las mismas evaluaciones en el final, por lo tanto, en ambos grupos los alumnos obtuvieron el mismo aprendizaje.

### 3.- Diferencias entre los grupos ES 41 y ES 52.

Al no haber normalidad en los datos del grupo ES 41 se utilizó la prueba de comparaciones múltiple de Kruskal-Wallis, contrastando las siguientes hipótesis:

Ho: Si  $P < 0.05$  hay diferencias entre los dos grupos

Ha: Si  $p \geq 0.05$  no hay diferencias entre los dos grupos

Los resultados se muestran a continuación en la tabla 5:

Tabla 5. Prueba de Kruskal-Wallis entre ambos grupos

Multiple Comparisons p values (2-tailed); Var4 (comparaciones enrique)		
Independent (grouping) variable: Var1 Kruskal-Wallis test: H ( 1, N= 49) =.8317921 p =.3618		
	ES 41 - R:26.820	ES 52 - R:23.104
ES 41		0.362823
ES 52	0.362823	

Se comparan los datos de ambos grupos para determinar si existen diferencias entre ellos ( $H (1, N= 49) =.8317921 p =.3618$ ) lo que implica que ambos grupos tuvieron los mismos valores de R, esto indica que ambos grupos son iguales.

### 4.- Comparación entre las evaluaciones de los exámenes diagnóstico y final en ambos grupos.

Como no hay normalidad en los datos del grupo ES 42 se utilizó la prueba de comparaciones múltiple de Kruskal-Wallis, contrastando las siguientes hipótesis:

Ho: Si  $P < 0.05$  hay diferencias entre los dos grupos

Ha: Si  $p \geq 0.05$  no hay diferencias entre los dos grupos

Los resultados se muestran a continuación en la tabla 6, en ésta se puede ver que los valores de R entre los resultados de los dos exámenes aplicados al par de grupos de estudio son idénticos ( $H (1, N= 98) =24.18970 p =.0000$ ), lo que implica

que ambos instrumentos son iguales, lo que nos permite concluir que no existen diferencias entre los instrumentos de evaluación.

Tabla 6.- Prueba de Krustal-Wallis aplicada a los resultados obtenidos entre ambos grupos.

Multiple Comparisons p values (2-tailed); Var3 (comparaciones enrique 2) Independent (grouping) variable: Var1 Kruskal-Wallis test: H ( 1, N= 98) =24.18970 p =.0000		
	<b>Diagnostico - R:35.429</b>	<b>Final - R:63.571</b>
<b>Diagnostico</b>		0.000001
<b>Final</b>	0.000001	

De acuerdo con los resultados obtenidos podemos concluir que ambos grupos eran muy similares y no se presentaban en estos diferencias que pudieran influir de manera significativa en los resultados de esta prueba, esto es lógico porque ambos grupos fueron una muestra aleatoria, es decir que no hubo ningún factor que pudieran sesgar los resultados.

Lo anterior se debió a que los grupos fueron de recursamiento y no fueron seleccionados por el profesor, sino que fueron asignados por el departamento de Servicios Escolares. De esta manera se evitó alguna preferencia por parte del profesor, ya fuera por preferencia de turno, horario, o algún otro factor.

En concordancia con los datos se determinó que no existen diferencias entre los instrumentos de evaluación diagnóstica y final, a pesar de que se haya obteniendo un mayor promedio en la evaluación final, independientemente del grupo tratado. De esta manera podemos concluir que no existían diferencias significativas entre los exámenes diagnóstico y final (eran el mismo), por lo que las preguntas o su planteamiento no influyeron en los resultados. De la misma manera, el obtener un promedio mayor en la evaluación final en ambos grupos, dependió de la estrategia empleada y nos refleja una adquisición de conocimientos.

## EVALUACIÓN CUALITATIVA

Para la evaluación de habilidades, actitudes y valores por parte del profesor, se utilizó una lista de cotejo (Anexo V), en la lista de cotejo únicamente se indica si el alumno cumple o no con la actividad.

De esta lista se pudieron obtener los siguientes resultados: la mayoría de los alumnos obtuvieron su información de Internet, muy pocos preguntaron con otros profesores y ninguno consultó libros, la mayoría de los alumnos del grupo ES 41 investigó desde el principio, mientras que en el grupo ES 52 solamente algunos equipos investigaron y pudieron trabajar en la segunda sesión, el resto tuvo que seguir analizando el escenario sin ninguna información que respaldara las hipótesis o resultados a los que llegaban.

A partir de la tercera sesión se dio un cambio de actitud en ambos grupos, con excepción de un equipo del grupo ES 52, que no realizó la actividad y los integrantes se vieron desmotivados y apáticos mostrando resistencia al trabajo colaborativo, dos de ellos desertaron del curso y sólo dos se mantuvieron, pero no realizaron ninguna de las actividades de la investigación y resolución del problema.

Con excepción de este caso no se tuvo ningún otro contratiempo y el resto de los alumnos investigaron y trabajaron bien con sus equipos durante el desarrollo de la investigación, compartían la información, la discutían y analizaban para explicar el problema, mismo que se resolvió en cuatro sesiones.

No todos los alumnos se interesaron en el problema y al inicio se mostraron apáticos, pero después de la segunda sesión en la que muchos de ellos se mostraron confundidos porque algunos no investigaron o porque no estaban acostumbrados a compartir y discutir la información obtenida por ellos con sus compañeros, donde pudieron visualizar y comprendieron la importancia de la búsqueda de información extraclase.

## EVALUACIÓN DE PARES Y AUTOEVALUACIÓN

Para la evaluación de pares y la autoevaluación se les aplicó una rúbrica en la que ellos evaluaron a los demás integrantes del equipo (Anexo IV).

En el análisis de los resultados de éstas observamos calificaciones muy dispares, donde por ejemplo un alumno que no acreditó el curso, fue calificado por sus compañeros con B y E, únicamente su autoevaluación es la que refleja algunas R, sí trabajó y se interesó en la investigación, no obstante, fue consciente de que su desempeño no fue el mejor.

En términos generales, los alumnos tienen mucho conflicto en evaluar a sus pares, tal vez por presión, por amistad, por no perjudicarlos, etc.; sin embargo en la autoevaluación la mayoría fue más autocrítico y apegado a la realidad, muy pocos se dieron calificaciones altas y sólo en algunos rubros.

Como información anecdótica, los miembros de un equipo al momento de entregarme su informe final, me comentaron que una integrante de su equipo casi no había trabajado; a esto les respondí que ellos debieron haberla omitido en el informe y que además tuvieron la rúbrica para la evaluación cruzada entre compañeros y en esa la habían calificado bien en la mayoría de los rubros, por lo que no tenían sentido sus argumentos.

Para evaluar la estrategia se les aplicó un cuestionario (Anexo VII); los resultados obtenidos de la aplicación de este se resumen en el cuadro siguiente (Tabla 7):

Tabla 7. Número de respuestas a cada una de las preguntas del cuestionario realizado para evaluar la estrategia de ABP (Anexo VII). El asterisco en la respuesta de la pregunta doce, nos indica que ésta es la única en donde había cuatro opciones de respuesta.

PREGUNTA	SI	NO	NO SÉ/REGULAR	LAS TRES (12)
1	44		14	
2	55		3	
3	28		30	
4	49	8	1	
5	47	11		
6	36	19	3	
7	54	4		
8	41	2	15	
9	52	1	5	
10	51		7	
11	42	5	11	
12	7	9	12	34*
13	39	15	4	

## **ANÁLISIS CUALITATIVO DE LA ESTRATEGIA:**

En lo que respecta a la evaluación de la estrategia, en la pregunta uno, 44 alumnos (76%), respondieron que la estrategia les facilitó el abordar el tema, 14 estudiantes (24%) respondieron que no se les facilitó, ni se les dificultó, ninguno contestó que se los dificultó más.

En la pregunta 2, 55 alumnos (94.8%) respondieron que sí consideran haber aprendido los contenidos y únicamente 3 jóvenes (5.2%) contestaron que no sabían, ninguno contestó que no aprendió.

En la pregunta 3, se les pide que indiquen si el dominio que alcanzaron fue bueno, malo o regular, la mayoría indicó que su dominio fue regular 30 alumnos (51.7%), contra 28 alumnos (48.3%) que consideraron que alcanzaron un buen nivel de dominio, ninguno consideró que su nivel de aprendizaje sea malo.

Los resultados en la pregunta 4 fueron: 49 estudiantes (84.5%) consideraron que la información es muy útil, mientras 8 (13.7%) la consideraron poco útil y solamente 1 de ellos (1.7%) la consideró inútil.

Entre las respuestas correspondientes a la pregunta 5, 47 jóvenes (81%) consideraron que esta estrategia fue mejor para aprender estos temas que otras estrategias que hayan tenido (no olvidemos que son recursadores), mientras que once alumnos (19%) respondieron que fue igual de efectiva que otras estrategias de aprendizaje, ninguno la consideró peor.

En lo relativo a la aplicación 36 alumnos (62%) consideraron que la información obtenida puede ser usada frecuentemente en su vida cotidiana, 19 estudiantes (32.8%) consideran que rara vez podrían emplear la información manejada en clases y 3 alumnos (5.1%) respondieron que nunca la aplicarían en su vida diaria.

En cuanto a la relevancia, 54 jóvenes (93%) consideraron los temas como muy relevantes y únicamente 4 (7%) los consideraron poco relevantes, ninguno los consideró irrelevantes.

Respecto a la aplicación en su vida cotidiana 41 estudiantes (70.7%), consideraron que sí podrían aplicarlos en su cotidianidad, mientras que solo 2 de ellos (3.4%) consideraron que no los podrían aplicar en su vida y 15 jóvenes (25.8%) respondieron que no sabían.

En la integración de los nuevos conocimientos con los conocimientos previos, 52 alumnos (89.7%) respondieron que sí pudieron integrar los conocimientos previos a los anteriores, mientras que 5 de estos (8.6%) contestaron que no sabían y únicamente 1(1.7%) respondió que no.

Al comparar el problema planteado con otras formas de enseñanza y los aprendizajes que obtuvieron, 51 estudiantes (88%) contestaron que aprendieron mejor con esta estrategia, ninguno contestó que fuera peor y 7 de ellos (12%) respondieron que su aprendizaje fue igual que con otras técnicas didácticas.

Al preguntarles si consideraban poseer los elementos necesarios para poder resolver un problema similar, 42 alumnos (72.4%) respondió que sí; 5 jóvenes (8.6%) respondieron que no y 11 estudiantes (19%) contestaron que no sabían.

La pregunta 12 era capciosa, debido a que todas las respuestas eran correctas, aunque la opción idónea es la cuarta, ya que en el ABP, al ser un método de investigación e integración del conocimiento, se esperaría que los alumnos no se quedaran únicamente con lo que encuentren en una fuente de información, sino que buscaran en muchas y contrastaran la información, por lo que la respuesta deseable era: en las tres fuentes de información.

En los valores numéricos obtenidos al analizar esta pregunta, se tienen más datos (62) porque algunos alumnos pusieron dos opciones en esta pregunta; los resultados fueron los siguientes: 7 alumnos (11.3%) respondieron que buscarían información de internet, 9 alumnos (14.5%) dijeron que en libros, 12 jóvenes (19.35%) consideró consultar con especialistas y 34 de ellos (54.8%) buscaría en las tres opciones.

La pregunta 13 está encaminada a saber si comprendieron la resolución del problema, ya que se les preguntó que necesitan conocer para predecir la probabilidad de heredar una enfermedad de este tipo, la respuesta es la

incidencia en la población pero únicamente 15 alumnos (25.9%) eligieron ésta opción, 39 estudiantes (67.2%) contestó que la dominancia que aunque es un dato importante no es indispensable para realizar estos cálculos y finalmente 4 de ellos (6.8%) contestaron que el mecanismo de acción.

# DISCUSIÓN

---

En el presente trabajo se encontró que existen muchos conceptos diferentes de lo que significa el ABP, algunos de ellos erróneos (Branda, 2009), así como diferentes concepciones sobre lo qué es un problema y qué no lo es, la mayoría de los autores definen un problema como toda aquella situación que crea un conflicto cognitivo (Perales, 2000), esto dependerá de nuestros conocimientos previos, formación y experiencia ya que lo que para algunas personas es un verdadero problema, es decir les crea una situación conflictiva en el aspecto cognitivo y deben plantearse qué saben del tema, qué necesitan como herramientas y qué conocimientos se deben obtener para afrontar la problemática de manera exitosa y llegar a una o varias respuestas posibles; mientras que para una persona experta esto puede representar solamente un ejercicio (Perales, 2000).

Algunos autores definen de diferente forma el ABP, desde que el profesor les dé información y los alumnos resuelvan un problema definido o que los alumnos y el profesor contribuyan en la búsqueda y resolución del mismo (Barrel, 1999), hasta que el profesor sólo sirva de monitor para orientar el trabajo de los alumnos sin darles pistas o información durante el desarrollo de la investigación y únicamente supervise sus avances (Sola, 2006).

Lo anterior puede llevar a confusiones particularmente para los profesores que incursionan en esta técnica; de la misma manera se enfrentan dificultades para diseñar un problema que sea accesible pero que no se convierta en un ejercicio para los alumnos (demasiado fácil de resolver), más bien, que requieran investigar para poder llegar a conclusiones correctas, sin caer en el extremo de proponer un escenario que requiera experiencia, formación específica o una madurez intelectual mayor, en pocas palabras que no sea posible que lo resuelvan los alumnos de bachillerato sin ayuda y sólo les acarree frustraciones; no se debe perder de vista que el objetivo del ABP, no es resolver un problema, sino que éste sea el estímulo para identificar objetivos y conocimientos necesarios para resolver el mismo, así como para desarrollar habilidades de búsqueda y análisis de la información (Dueñas, 2001)

El ABP es una estrategia efectiva para el desarrollo de habilidades, actitudes y valores, así como de conocimientos teóricos, donde es muy importante el papel del profesor como tutor del aprendizaje ya que de acuerdo con Pozo (2006, citado por Rubio, 2010), si el alumno no tiene la guía adecuada al enfrentar un problema y no sabe qué hacer, aunque la tarea sea interesante, carecerá de los cimientos y motivación necesarios para encontrar una solución, incluso podrá generar errores conceptuales; por lo que de acuerdo con (Martínez y Cravioto, 2002), considero que los profesores deben tener muy claro lo que es el ABP, además de llevar cursos de formación de tutores, ya que no es fácil ser un tutor, particularmente cuando se está formado en un sistema de enseñanza tradicional.

El tutor puede enfrentar dificultades en el diseño de escenarios, la presentación de éstos, el seguimiento de los avances por parte de los estudiantes sin intervenir en ellos y la evaluación del aprendizaje, por esto se deben establecer programas de formación de tutores con el fin de que estos sean capaces de crear ambientes de estudio de que involucren al estudiante y de guiar a los alumnos en su autoaprendizaje (Tarazona, 2005)

Al plantear el escenario se consideró que el problema elegido iba a motivar a los alumnos, pero sus respuestas y actitudes fueron muy diversas, algunos se interesaron, mientras que otros sólo lo resolvieron para acreditar la materia y en un caso ni por eso se motivaron, esto se observó en sus actitudes y se manifestó en el desempeño individual, lo que se vio reflejado en la lista de cotejo del profesor y en las rúbricas de los alumnos (Anexos V y IV).

La motivación es un punto trascendental en el ABP y aunque el tema de las enfermedades metabólicas de origen genético puede resultar muy estimulante para los biólogos y médicos, así como para aquellos individuos mayores de edad, que ya tienen la responsabilidad de un hijo; en estos caso es más fácil que se visualicen como padres de un niño fenilcetonúrico o con cualquier otro padecimiento; no obstante, los estudiantes más jóvenes lo ven como un tema muy alejado a su realidad, no se visualizan como padres y menos de un niño enfermo, por lo que algunos se vieron poco motivados, incluso apáticos, otros investigaron más por cumplir y obtener una calificación que por el deseo de aprender.

Un problema que observé en ciertos alumnos, es que este tema no los motivó a pesar de que a mí y a otros profesores nos fue muy interesante; como afirma Rubio (2010) el problema puede ser muy motivador para el profesor, pero no para el alumno, ya que puede estar alejado de su realidad, no ser interesante, carecer de sentido o ser trivial para ellos, lo que al parecer fue lo que pasó en algunos alumnos.

No en todos los equipos se dio la motivación como esperábamos, el escenario que a algunos les resultó interesante, no lo fue para otros; por ésta razón, consideramos que primero se deberá analizar al grupo y sus gustos antes de plantearles un problema y éste deberá ser acorde con su realidad e intereses. En el diseño del ABP se deben cuidar: el contexto de los alumnos, sus conocimientos previos, así como las habilidades de los estudiantes y las características del objeto de estudio ya que no son los mismos métodos para Biología que para otras ciencias (Sola, 2006).

Se realizaron varios ensayos con grupos de sabatino y regulares, esto con el objeto de corregir la estrategia, pero sin evaluación cuantitativa, en donde los alumnos del turno vespertino tuvieron los peores resultados, particularmente un grupo se resistió a investigar y no desarrollaron el trabajo, fue un grupo muy irregular donde la mayoría no asistían y la impuntualidad era cosa de todos los días; como menciona el DIDE-ITESM (2011), presentan resistencia a las nuevas formas de aprendizaje, particularmente a aquellas que los obliguen a investigar o hacer preguntas, les es más sencillo sentarse a recibir información y estudiar de manera memorística y únicamente para acreditar un examen, por lo que no fueron capaces de asumir la responsabilidad y el compromiso de su aprendizaje. Este es uno de los problemas del ABP, ya que los alumnos sienten inseguridad, no saben que contenidos investigar, tienen una excesiva dependencia hacia el profesor y por lo mismo suelen presentar resistencia a este proceso de autoaprendizaje (Fernández *et al.*, 2006).

Por otro lado tanto el tutor como los alumnos deben invertir más tiempo y esfuerzo con esta estrategia que con el método tradicional, por lo que suelen consultar más tiempo la biblioteca (Fernández *et al.*, 2006).

La estrategia utilizada fue buena y se presta a modificaciones, ya que en uno de los grupos de recursamiento tuve 2 alumnos que ya conocían el problema, por lo que cambiando la sintomatología, se enfrentaron a una nueva situación con características específicas, estos debieron investigar nueva información, obteniendo resultados diferentes, por lo que se trabajó como con el escenario original. También se modificó durante un curso para profesores, en donde la planteé y la aceptaron, pero lo modificamos para el tema de metabolismo, donde se trabajó con buenos resultados. Pero como ya comentamos no todos los alumnos se interesaron, se sugiere analizar al grupo antes de enfrentarlos a un nuevo escenario o problema y en caso de ser necesario, replantearlo o buscar uno más cercano a su realidad.

Desde el punto de vista estadístico, los resultados del análisis realizado, indican que ni los grupos, ni el examen eran fuente de error y los datos nos muestran que ambos grupos tuvieron aprendizajes aunque la media fue de 7.0, lo cual no es muy halagador, sin embargo, de acuerdo con Hartling *et al.* (2010), al analizar varios casos de estudios con ABP, se observó que en la mayoría, los estudiantes formados con el ABP tenían los mismos aprendizajes o ligeramente menores en aspectos conceptuales o declarativos, que los alumnos del método tradicional en pruebas de conocimientos, aunque, de acuerdo al mismo autor, estas diferencias no fueron significativas. Fernández *et al.* (2006), reportaron que en varios estudios realizados de 1974 al 2000, se encontró poca evidencia de que el ABP mejore la adquisición de conocimientos y la actuación de los estudiantes; pero otros estudios, citados por los mismos autores, indican mejoras en las habilidades, aunque parecían tener efecto negativo en el aprendizaje.

A pesar de ello, los alumnos formados en el ABP suelen exhibir capacidades de búsqueda, análisis, colaboración, discusión, etc.; habilidades de orden superior y aprendizaje profundo que los alumnos del método tradicional no tienen (Fernández *et al.*, 2006). Lo anterior se pudo constatar de manera vivencial por el profesor al observar las actitudes, el compromiso y la dedicación que tuvieron los alumnos hacia la investigación y la resolución del problema, a pesar de que algunos tardaron en involucrarse, al final la gran mayoría lo hizo y colaboraron en la búsqueda de soluciones.

Los procesos de autoevaluación y coevaluación suelen ser incómodos para los estudiantes, por lo que se pueden dar casos en los que los alumnos no sean lo suficientemente objetivos al realizar éstos, se necesita tener un alto nivel de confianza para realizarlos en forma objetiva y el tutor debe apoyar a los alumnos en la realización de éstos procesos (Fernández *et al.*, 2006).

Respecto a la evaluación que se realizó de la estrategia, ésta nos indica que el ABP les dio herramientas para seguir adelante en este proceso de resolución de problemas, hace falta más práctica con estrategias de ABP, pero en su autoevaluación, la mayoría de los estudiantes coincidió en que sí alcanzaron los medios para afrontar un problema similar, saben en dónde y cómo investigar; desarrollaron la capacidad de socializar y discutir la información. No obstante, algunos de los educandos, aún no son conscientes de sus capacidades, por lo que se considera que no han alcanzado la metacognición.

En el ABP se pueden evaluar no solo la adquisición de conocimientos, sino también el medio cómo se llegó a estos, es decir, las técnicas de aprendizaje, así como su comprensión y aplicación en una situación dada, además de habilidades, capacidades, estrategias, y actitudes para el desarrollo profesional (Branda, 2009).

En una ocasión un profesor me indicó que lo que estaba aplicando era un estudio de caso y no ABP, es importante destacar que a pesar de tener semejanzas y considerarse parte de lo que Díaz-Barriga (2006) considera aprendizaje situado, existen diferencias estructurales entre ABP y estudios de casos.

Suele haber confusión entre el aprendizaje basado en problemas (ABP) y los estudios de caso, no obstante existen diferencias significativas como las siguientes: en los estudios de caso se presenta un situación de la vida real que debe mover los sentimientos y emociones de los alumnos, esta puede ser una noticia, película, audio, etc. y se discute en grupos para posteriormente hacer una discusión plenaria, todo esto en una sola sesión y no involucra una investigación extraclase (Díaz-Barriga, 2006).

Mientras que en el ABP, la situación o escenario no necesariamente será real, no involucra sentimientos (evita la subjetividad) y de éste deben surgir una o varias preguntas que podrán ser respondidas, por lo que, se necesita forzosamente realizar una investigación en diversas fuentes de información, reunirse con el equipo para discutir esta información y seguir investigando hasta llegar a un consenso sobre la ó las respuestas al problema (Torp y Sage, 1999). De este modo llegamos a que el aprendizaje basado en problemas es una estrategia mucho más compleja y elaborada que los estudios de caso; pero por lo mismo, resulta más enriquecedora.

Dentro de las desventajas del ABP, están i) requiere mucho más trabajo, tiempo y esfuerzo de parte de los involucrados, profesores y alumnos, que el método tradicional, ii) los alumnos suelen sentir confusión e inseguridad durante las primeras sesiones en las que definen los objetivos y los conocimientos que deben adquirir, pero conforme avanzan en la investigación poco a poco adquieren más confianza y seguridad, así como motivación y satisfacción por sus logros (Fernández *et al.*, 2006).

Para la evaluación del ABP se pueden utilizar una gran diversidad de estrategias que dependerán de los aspectos que desee evaluar el tutor, sin olvidar el considerar instrumentos de autoevaluación y evaluación cruzada entre los alumnos, que contemplen habilidades, actitudes y valores, en lugar de exámenes que solo contemplen conocimientos aislados; la calificación numérica es un requisito administrativo, únicamente otorga al estudiante la seguridad de acreditar la materia, pero no lo estimula a esforzarse por aprender, ni a identificar y corregir sus deficiencias (Tarazona, 2005).

En el ABP, el tutor debe motivar a los alumnos a definir sus propias metas, escoger sus estrategias para alcanzar esas metas y ser responsable para monitorear sus aprendizajes (Neufeld y Barrows, 1974), la autoevaluación deberá servir como una reatalimentación del proceso en la cual el alumno sea consciente de sus avances, admita lo que ha hecho y lo que ha dejado de hacer, corrija los errores y rectifique el camino en el proceso (Dueñas, 2001).

# CONCLUSIONES

---

Después de realizar el análisis estadístico, podemos concluir que los grupos ES 41 y ES 52 eran muy similares estadísticamente al inicio del estudio, por lo cual no se encontró en ellos algún factor que pudieran influir significativamente en los resultados de ésta prueba; además se encontró que no existen diferencias entre los instrumentos de evaluación diagnóstica y final, por lo que las preguntas o la forma en que fueron planeadas no influyeron en los resultados obtenidos.

De igual modo, el obtener un promedio mayor en la evaluación final en ambos grupos, dependió de la estrategia empleada y nos refleja una adquisición de conocimientos. Por lo que podemos concluir que la estrategia basada en problemas produjo aprendizajes significativos en los alumnos.

El ABP permite a los estudiantes alcanzar aprendizajes conceptuales similares a los de los alumnos del sistema tradicional (Hartling *et al.*, 2010), lo que está acorde con nuestro análisis estadístico; no obstante, los alumnos que se capacitan en el ABP, desarrollan además de conocimientos habilidades, estrategias, actitudes y valores que difícilmente se pueden obtener en un esquema tradicional.

De los resultados cualitativos observados en este estudio, así como de la contrastación con la bibliografía consultada, podemos concluir lo siguiente:

La estrategia sirvió para que los alumnos se involucraran en la investigación y resolución del problema, sin embargo, algunos no se mostraron motivados, por lo que es necesario considerar más sus inquietudes y buscar temas más cercanos a ellos, se concluye que se deben analizar las inquietudes y expectativas de cada grupo antes de proponer un escenario a los alumnos, tomando en consideración las diferencias entre los grupos y turnos.

Se promovió la motivación en los alumnos al sentirse estos, capaces de encontrar, seleccionar y analizar la información por si solos, haciéndose responsables y conscientes de la construcción de sus aprendizajes (metacognición).

Se consiguió que la mayoría de los alumnos se involucraran en el estudio de la genética. Lamentablemente no se alcanzó con todos y esto es un motivo para continuar con el estudio de ésta técnica y en el diseño y elección de problemas que les sean más interesantes y cercanos a su realidad.

El ABP es una técnica didáctica perfectamente compatible y congruente con el modelo educativo del CCH, ya que apoya los principios en que se fundamenta la misión del Colegio que considera al alumno como el centro del aprendizaje y pretende formar sujetos independientes, conscientes y responsables de su formación, capaces de obtener, jerarquizar y validar la información (CCH, 2010); así como con la filosofía del CCH que se resume en aprender a aprender, aprender a hacer y aprender a ser (CCH, 2010); todo lo anterior es congruente con la técnica de ABP.

De esta manera, no sería descabellado pensar que en el futuro el modelo del CCH pudiera implementar cursos estructurados en torno al ABP, como lo han hecho ya muchas escuelas alrededor del mundo.

Pero para esto consideramos, que es importante remarcar la necesidad de capacitar a los profesores en el diseño de escenarios o casos y principalmente como tutores del ABP, debido a que, sin una adecuada preparación es muy difícil poder orientar correctamente a los alumnos, evitando darles demasiada información o incluso llegar a resolverles el problema.

Respecto a la hipótesis, ésta se cumplió de manera parcial, ya que no todos los alumnos se vieron motivados por la estrategia propuesta, por otro lado, la mayoría logró los aprendizajes debido a que se trata de un método en donde se socializa y discute la información y esto permitió a la mayoría, lograr los aprendizajes.

De lo anterior podemos concluir que el ABP es una estrategia efectiva para el logro de aprendizajes conceptuales, que permite a su vez el desarrollo de habilidades, actitudes, estrategias y herramientas aplicables en otros contextos y ámbitos de su formación profesional, siempre y cuando se realice previamente un análisis de los intereses y expectativas del grupo para poder presentarles un escenario atractivo y motivador.

# BIBLIOGRAFÍA CONSULTADA

---

- **Barrel, J.** 1999. Aprendizaje Basado en Problemas, un Enfoque Investigativo. Buenos Aires, Argentina: Editorial Manantial, 268 pp.
- **Barrows, H. S. y Tamblyn, R. M.** 1976. An Evaluation of Problem-based Learning in Small Groups, Utilizing a simulated Patient. *Journal of Medical Education*: 51(1); 52- 54.
- **Baquero, R.** 1997. Vigotsky y el Aprendizaje Escolar. 2ª Edición. Grupo editor Aique, Buenos Aires, Argentina. 245 pp.
- **Berger, P. L. y Luckmann, T.** 1966. La construcción social de la realidad. Ed. Amorrortu. Buenos Aires, Argentina, 240 pp.
- **Bourdieu, P. y Passeron J. C.** 1977. La Reproducción. Elementos para una teoría del sistema de enseñanza, Barcelona, Ed. Laia, 12 pp.  
Disponible en: [http://www.terras.edu.ar/biblioteca/16/16TUT\\_Bourdieu\\_Unidad\\_2.pdf](http://www.terras.edu.ar/biblioteca/16/16TUT_Bourdieu_Unidad_2.pdf)
- **Bowler, P. J.** The Mendelian Revolution, Baltimore, The Hopkins University Press, 1989, capítulos 5 y 6, pp 93-127 (Trad. J. C. Zamora). En Barahona, A; E. Suárez y S. Martínez (compiladores). Filosofía e historia de la Biología, 1ª reimpresión, Facultad de Ciencias, UNAM, 2004, México D. F. 467 pp.
- **Branda, L. A.** 2009. El aprendizaje basado en problemas. De herejía a *res popularis*. *Educ. Medic.* 12(1): 11-23
- **CCH, Programas de Estudio de Biología I- IV.** 2004, Área de Ciencias Experimentales. Colegio de Ciencias y Humanidades, Universidad Nacional Autónoma de México.
- **CCH, UNAM, 2010** en:  
<http://cch.unam.mx>. Fecha de consulta: abril de 2010  
<http://www.cch.unam.mx/principal/plandeestudios>. Fecha de consulta: Abril de 2010

<http://www.cch.unam.mx/principal/filosofía>. Fecha de consulta: Abril de 2010

<http://www.cch.unam.mx/principal/misión>. Fecha de consulta: Abril de 2010

<http://132.248.122.67/principal/antecedentes>. Fecha de consulta: Abril de 2010

- **Comenio, J. A.** 1630, Didáctica Magna. Ed. Porrúa México. 120 pp.
- **Cuenca A., B.** 2007. Diseño de un modelo didáctico para la promoción de actitudes positivas hacia la ciencia, en alumnos de biología del último año de bachillerato. Maestría en Docencia para la Educación Media Superior (MADEMS) Biología, FES Iztacala, UNAM, 210 pp.
- **Curtis, H. y Barnes N. S.** 2004. Biología, 6ª edición en español. Editorial Médica Panamericana, S. A. de C. V., Buenos Aires, Argentina. 1496 pp.
- **Díaz Barriga A., F. y Hernández R. G.** 2002. Estrategias Docentes para un Aprendizaje Significativo. Una Interpretación Constructivista. 2ª ed., Editorial McGraw-Hill, México. 465 pp.
- **Díaz Barriga A., F.** 2005 en: <http://redalyc.uaemex.mx/pdf/132/13211107.pdf>. Fecha de consulta Noviembre de 2010.
- **Díaz Barriga A., F.** 2006. Enseñanza Situada: Vinculo entre la Escuela y la Vida, McGraw Hill interamericana, México, D. F., 171 pp.
- **DIDE-ITESM (Dirección de Investigación y Desarrollo Educativo).** 2011. Vicerrectoría Académica, Instituto Tecnológico y de Estudios Superiores de Monterrey.  
Disponible en: <http://www.itesm.mx/va/dide/documentos/inf-doc/abp.pdf>.  
Fecha de consulta: 14 de Marzo de 2011
- **DGCCH (Dirección General del Colegio de Ciencias y Humanidades).** 2009. Proyecto académico para la Revisión curricular. Perfil del alumno del CCH y su comportamiento escolar. Diagnóstico académico. Cuadernillo número 2. Dirección general del CCH, UNAM. México D. F.

- **Dueñas, V. H.** 2001. El Aprendizaje Basado en Problemas como enfoque Pedagógico en la Educación en Salud. Colombia Médica, 32(004): 189-196.
- **Faure, E. F. Herrera, Kaddoura, A. R. Lopes H., Petrovski, A. V, Rahnema, M. y Ward F. C.** 1973. Aprender a Ser. La Educación del Futuro. 2ª Edición. Alianza Editorial/UNESCO. Organización de las Naciones Unidas para la Educación, la Ciencia y la Cultura. Madrid, España. 417 pp.  
Disponible en: [http://www.palamosciutateducadora.cat/attachments/068\\_Informe%20Faur%C3%A9.pdf](http://www.palamosciutateducadora.cat/attachments/068_Informe%20Faur%C3%A9.pdf)
- **Fernández, M. M.; García S., J. N.; de Caso F., A.; Fidalgo R., R. y Arias G., O.** 2006. El Aprendizaje Basado en Problemas: Revisión de Estudios Empíricos Internacionales. Revista de Educación. 341:397-418 pp. Septiembre-Diciembre, 2006.
- **Francis Salazar, S.** 2005. El conocimiento pedagógico del contenido como categoría de estudio de la formación docente. Universidad de Costa Rica Facultad de Educación Instituto de Investigación en Educación. 5(2): 1-18.  
Disponible en <http://redalyc.uaemex.mx/pdf/447/44750211.pdf>
- **Gaceta UNAM**, 1971. Se creó el Colegio de Ciencias y Humanidades, Gaceta UNAM, 3ª Época, vol. II (número extraordinario) Págs. 1-8.  
Disponible en: [www.cch.unam.mx/site/actualización2010/Gacetaamarilla.pdf](http://www.cch.unam.mx/site/actualización2010/Gacetaamarilla.pdf)
- **Gardner, E. J.**, 1982. Principios de Genética, 5ª ed. Ed. LIMUSA, S. A. México, D. F. 716 pp.
- **Hartling, L.; Spooner, C.; Tjosvold, L. y Oswald, A.** 2010. Problem-based Learning in Preclinical Years of Outcome Research. Systematic Review of PBL in Medical Education. 32: 28-35.
- **Heres P., M. E. y Castañeda S., A. N. (Coordinadoras)**, 2008. Flujo de la Información Genética. I Dogma Central de la Biología Molecular. FES Iztacala, UNAM. México, 194 pp.
- **Ledesma M. I.** 2000. Historia de la Biología. Ed. AGT; México D. F. 659 pp.

- **Lehninger, A. L.** 1988. Bioquímica. Las bases moleculares de la estructura y la función celular 2ª ed. Ediciones Omega, S. A. Barcelona. 1117 pp.
- **Marín C., Y.** 2000. Aprendizaje Basado en Problemas: Cambio del Enfoque Didáctico Tradicional, al Centrado en el Estudiante. Tesis de Maestría. FES Aragón, UNAM, 295 pp.
- **Martínez E., R.** 2005. Poder y resistencia en la cotidianidad de la vida escolar. Editorial Doble Hélice, México, pp. 85 – 106.
- **Martínez V., N. L. y Cravioto M., A.** 2002. Educación Médica. El Aprendizaje Basado en Problemas. Rev. Fac. Med. UNAM. vol. 45, no 4, págs. 185-186
- **Mayr, E.** 1982. The Growth of Biological Thought, Cambridge, Harvard University Press, pp. 681-726. (traducción: V. García Deister). En Barahona, A; E. Suárez y S. Martínez (compiladores). Filosofía e historia de la Biología, 1ª reimpresión, Facultad de Ciencias, UNAM, 2004, México D. F. 467 pp.
- **Mendel, G.** 1866. Versuche über Pflanzenhybriden. *Verhandlungen des Naturforschenden Vereines de Brno*, 4 (1865), pp. 3-47  
Disponible en: <http://www.esp.org/foundations/genetics/classical/gm-65.pdf>
- **Mendoza M., X. y Bernabeu M., D. T.** 2006. Aprendizaje Basado en Problemas. Competencias del Profesional de la Salud. Innovación Educativa. 6(35):1-12, IPN, México.  
Disponible en: <http://www.redalyc.org/src/inicio/ArtPdfRed.jsp?iCve=179420847008>
- **Monroy, F. M.; Contreras G., O. y Desatnik M., O.** 2009. Psicología Educativa. Facultad de Estudios Superiores Iztacala, UNAM, México. 676 pp.
- **Morales B. P. y Landa F. V.** 2004 Aprendizaje basado en problemas. Problem-Based Learning, *Theoria*, Vol. 13: 145-157, Pontificia Universidad Católica del Perú, Departamento de Ciencias, Sección Química, Lima, Perú.  
Disponible en: <http://www.usal.es/~ofeees/NUEVASMETODOLOGIAS/ABP/13.pdf> (/ISSN 0717-196X).

- **Murillo, C. M.**, 2010. Repercusiones que se Pueden Producir Al Asignar a un Docente que no Domine los Contenidos de la Materia, en el Proceso Enseñanza-Aprendizaje de las Matemáticas. Memorias XVII/XII. CEBETIS 64. págs. 145-150.  
Disponibile en: <http://semana.mat.uson.mx/MemoriasXVII/XII/Murillo%20Cruz.pdf>
- **NCBI**, 2010. En: [www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/261600](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/261600). Fecha de consulta: Enero de 2010
- **Neufeld, V. R. y Barrows, H. S.** 1974. The McMaster Philosophy: An Approach to Medical Education. Journal of Medical Education: Vol. 49: 1040- 1046.  
Disponibile en: [http://journals.lww.com/academicmedicine/Abstract/1974/11000/The\\_\\_McMaster\\_Philosophy\\_\\_an\\_approach\\_to\\_medical.4.aspx](http://journals.lww.com/academicmedicine/Abstract/1974/11000/The__McMaster_Philosophy__an_approach_to_medical.4.aspx). Fecha de última actualización: Abril de 2012.
- **Pantoja C. J. C.**, 2008. El Aprendizaje Basado en problemas (ABP): Una Alternativa para la Enseñanza de la Selección natural en el CCH. Tesis MADEMS FES Iztacala, UNAM. 105 pp.
- **Perales, F. J.**, 2000, Resolución de Problemas. España, Síntesis, pp 11-70
- **Ríos, Z. E.**, 2009. Aprendizaje Basado en Problemas, Elaboración y Validación de Casos para la Enseñanza- Aprendizaje de Genética en la Educación Media Superior. Tesis MADEMS, Facultad de Ciencias, UNAM, 108 pp.
- **Romero A. J. G., Escatel L., R. E.; Hernández M., A. R.; López L. y González P., M.** 2011. Aprendizaje Basado en problemas (Manual). Facultad de Química, UNAM, México, 36 pp.  
  
Disponibile en: [http://www.cneq.unam.mx/programas/actuales/cursos\\_diplo/diplomados/seiem\\_mate/0/03\\_material/06\\_modulo/archivos/Manual\\_ABP\\_2011.pdf](http://www.cneq.unam.mx/programas/actuales/cursos_diplo/diplomados/seiem_mate/0/03_material/06_modulo/archivos/Manual_ABP_2011.pdf). Fecha de consulta: 25 de Mayo de 2012
- **Rubio, R. J. C.**, 2010. Diseño de material didáctico mediante el modelo de Aprendizaje basado en problemas para el tema expresión genética y variación. Tesis MADEMS FESI, UNAM, 97 pp.

- **Sagan, C.** 1997. El Mundo y sus Demonios, la Ciencia como una Luz en la Oscuridad, Editorial Planeta, S. A., Barcelona, España. 439 pp.
- **Savery, J. R.** 2006. Overview of Problem Based Learning: Definitions and Distinctions. The Interdisciplinary Journal of Problem-based Learning 1(1): 9-2. Disponible en: <http://docs.lib.purdue.edu/ijpbl/vol1/iss1/3>. Fecha de consulta 28 de Mayo
- **Sola A., C.** (Editor), 2006. Aprendizaje Basado en Problemas, de la Teoría a la Práctica. Trillas, México, 221 pp.
- **Solomon, E. P.; Berg, L. R; Martin, D. W. y Ville C.** 1996. Biología de Ville. 3ª ed. en español. Nueva Editorial Interamericana, S.A. de C. V. México, D.F. 1193 pp.
- **StatSoft, Inc.**, 2007. STATISTICA (data analysis software system), versión 8.0. [www.statsoft.com](http://www.statsoft.com).
- **Tamarin, R. H.** 1996. Principios de Genética. Ed. Reverte S. A. México D. F. 607 pp.
- **Tarazona, J. L.** 2005. Reflexiones acerca del Aprendizaje Basado en Problemas (ABP). Una Alternativa en la Educación Médica. Revista Colombiana de Obstetricia y Ginecología, 156 (2). Disponible en: [cielo-cobvs.br/cielo.php?pid=s003474342005000200006&script=sci\\_arttext&tlng=es-55k-5](http://cielo-cobvs.br/cielo.php?pid=s003474342005000200006&script=sci_arttext&tlng=es-55k-5)
- **Templado, J.** 1988. Historia de las Teorías Evolucionistas, Ed. Alhambra Mexicana, S. A. de C. V., México, 170 pp.
- **Torp, L. y Sage S.,** 1999. El Aprendizaje Basado en Problemas, Amorrortu Editores. Buenos Aires, Argentina 179 pp.
- **UFAP (Unidad de Formación Académica de Profesores).** Dirección General de Docencia de Pregrado en: [http://ufap.dgdp.uaa.mx/descargas/abp\\_aprendizaje.pdf](http://ufap.dgdp.uaa.mx/descargas/abp_aprendizaje.pdf). Fecha de consulta: 10 de junio de 2010.

- **UPM (Universidad Pedagógica de Madrid)**, 2008. Aprendizaje basado en problemas, Servicio de Innovación Educativa de la Universidad Politécnica de Madrid en:  
[http://innovacioneducativa.upm.es/guias/Aprendizaje\\_basado\\_en\\_problemas.pdf](http://innovacioneducativa.upm.es/guias/Aprendizaje_basado_en_problemas.pdf). Fecha de última modificación: Junio de 2008.
- **Valdés, M. N.**, 2007. Elaboración y validación de casos de aprendizaje basado en problemas (ABP) para el programa de biología de educación media superior de la UNAM. Tesis de Maestría MADEMS, Facultad de Ciencias, UNAM 164 pp.

# ANEXO I

EXAMEN DIAGNÓSTICO

Y FINAL

## CUESTIONARIO DIAGNÓSTICO Y DE EVALUACIÓN FINAL DE GENÉTICA

NOMBRE: \_\_\_\_\_ GRUPO: \_\_\_\_\_

INSTRUCCIONES: COLOCA EN EL ESPACIO LA PALABRA O PALABRAS QUE COMPLETEN EL ENUNCIADO CORRECTAMENTE.

Genes que solo se expresan cuando se encuentran en estado homocigótico en el organismo: \_\_\_\_\_

Los \_\_\_\_\_ son pares de genes que codifican para una misma característica y se encuentran en cromosomas homólogos.

El enunciado: "Cada característica está determinada por un par de factores (genes) que se segregan durante la formación de los gametos" corresponde a la \_\_\_\_\_ ley de \_\_\_\_\_

El enunciado: "Los pares de factores diferentes (genes) se segregan de manera independiente unos de otros y se heredan al azar" corresponde a la \_\_\_\_\_ ley de \_\_\_\_\_

Rasgos físicos, observables o medibles de un individuo y que son producto de la expresión de los genes: \_\_\_\_\_

Al Conjunto total de genes presentes en un individuo se le denomina: \_\_\_\_\_

Nombre que se le da a un organismo cuyo par de alelos para una característica dada son iguales: \_\_\_\_\_

Nombre que se le da a un organismo cuyo par de alelos para una característica son diferentes: \_\_\_\_\_

Genes que siempre se expresan en el fenotipo del individuo que los porta: \_\_\_\_\_

Nombre que se les da a las enfermedades que se producen por la falta de una enzima: \_\_\_\_\_

Fórmula matemática que nos permite calcular las proporciones genotípicas dentro de una población: \_\_\_\_\_

# ANEXO II

ESCENARIO PARA

EL PROFESOR

## ESCENARIO PARA EL PROFESOR

A continuación se presenta el escenario para el profesor, mismo que tiene la información detallada del problema con todas las pistas y posibles soluciones; en éste se plantean los objetivos y aprendizajes del curso, que se espera sean cubiertos con la estrategia, además de las preguntas esperadas y las posibles hipótesis que podrían plantearse los alumnos.

Al final se encuentra un texto que contiene información respecto al tema en cuestión.

La presente estrategia tiene los siguientes propósitos: con la resolución del problema se pretende que los alumnos:

- a) Sean capaces de buscar información en diferentes fuentes para poder inferir cuál es el padecimiento.
- b) Explicar si el gen es dominante o recesivo.
- c) Explicar cómo se hereda mediante cruza mendeliana y cuadros de Punnett.
- d) Esbozar una genealogía a partir de sus antecedentes familiares.
- e) Calcular la probabilidad de ser heterocigotos para el gen.
- f) Calcular la probabilidad de que una pareja heterocigota tenga un hijo con la enfermedad.

## Escenario ABP para el profesor

Juan y María tuvieron un hijo, Juanito, quien nació con piel y ojos claros, lo que llamó su atención porque en ambas familias todos eran morenos y de ojos cafés, pero no le dieron mayor importancia; sin embargo, al poco tiempo comenzaron a detectar un olor extraño en la orina del bebé, así como irritación en su piel y un desarrollo más lento de lo normal.

Por esta causa decidieron llevar al niño al pediatra, mismo que, tras realizar los estudios pertinentes, les comentó que tenía un desorden metabólico de origen congénito, en donde por falta de una enzima, no se puede degradar un aminoácido y el olor de la orina se debe al fenilpiruvato, fenilactato y fenilacetato que se produce al transformarse por vías metabólicas alternas y que para evitar daños severos a la salud, principalmente del sistema nervioso, debía mantener toda su vida una dieta baja en proteínas y evitar los edulcorantes.

El médico los envió con un genetista, quién les indicó que ellos eran portadores de un gen que provoca la deficiencia enzimática y los cuestionó respecto a si tenían antecedentes de la misma en su familia. Juan comentó que un tío de él había tenido retraso mental y rasgos similares a los del niño. El asesor genético les dijo que Juan es portador del gen, como podrían serlo también algunos de sus hermanos, debido a que lo heredaron de uno de sus padres; en el caso de María, quien no tenía antecedentes familiares, tenían que revisar su genealogía para determinar si el gen ya existía o si en ella había aparecido recientemente.

El consejero genetista les indicó que si decidían tener otro hijo, existía una alta probabilidad de que éste también padeciera la enfermedad ya que es algo que está en sus genes y pueden transmitirlo a sus descendientes; no obstante les aclaró que no debían sentirse mal o culpables, ya que en la población mundial la incidencia de esta enfermedad es relativamente alta, se presenta en uno de cada 10,000 nacimientos por lo que 2 de cada 100 personas pueden tener el gen sin manifestar ningún síntoma.

## OBJETIVOS DE APRENDIZAJE DE LA ESTRATEGIA DE ABP

La segunda Unidad del curso de Biología III, pretende que el alumno:

Comprenda cuáles son las fuentes de variación genética y las formas de transmitirlas, a partir del estudio de los mecanismos de mutación, recombinación y su expresión, para que valore su importancia en la biodiversidad.

Con ésta estrategia se pretenden cubrir los siguientes aprendizajes del programa:

- Analizar el papel del material genético en la diversidad.
- Comparar las relaciones entre alelos en la transmisión y expresión de la información genética, para comprender la variación.
- Aplicar habilidades, actitudes y valores al llevar a cabo actividades documentales, experimentales y/o de campo, que contribuyan a la comprensión y valoración del papel de la variación genética como base molecular de la biodiversidad.
- Aplicar habilidades, actitudes y valores para diseñar y llevar a cabo una investigación sobre alguno de los temas o alguna situación de la vida cotidiana relacionada con las temáticas del curso (elaboración de un marco teórico, delimitación de un problema y planificación de estrategias para abordar su solución; así como el registro, análisis, interpretación de datos y elaboración de conclusiones).
- Aplicar habilidades, actitudes y valores para comunicar de forma oral y escrita la información derivada de las actividades individuales y en equipo.

Además de los objetivos de aprendizaje del programa, con esta actividad, se pretende que los alumnos:

- Sean capaces de: buscar información en diferentes fuentes para poder inferir cuál es el padecimiento.
- Sean capaces de: explicar si el gen es dominante o recesivo y explicar cómo se hereda mediante cruza mendelianas y cuadros de Punnet.
- Sean capaces de: esbozar una genealogía a partir de sus antecedentes familiares.

- Explicar cómo surgen los genes que provocan estos padecimientos y su importancia en la variabilidad.
- Calcular la probabilidad de ser heterocigotos para el gen y tener un hijo con la enfermedad.

A continuación se mencionan algunas de las preguntas e hipótesis posibles que se podrían formular de parte de los alumnos.

**Nota: Tanto las preguntas como las hipótesis son únicamente una guía de trabajo para el profesor, los alumnos no necesariamente deberán llegar a ellas.**

### Preguntas esperadas

¿Qué podrá ocasionar el olor de la orina?

¿Estos síntomas indicaran algún trastorno? ¿De qué tipo será éste?

¿A qué se refiere con origen congénito?

¿Qué enfermedad padece Juanito y cómo la adquirió?

¿Cómo sería el genotipo de los padres de Juanito?

¿Por qué debía evitar los alimentos ricos en proteínas?

¿Qué es una genealogía?

Si Juan y sus hermanos tienen el gen ¿Por qué no manifestaron ningún síntoma?

¿Cómo pudo María haber adquirido el gen?

¿Qué probabilidad existe de que tengan otro hijo con la enfermedad?

¿Cómo se puede calcular la probabilidad de que Juan y María vuelvan a tener un hijo con esta enfermedad?

¿Cómo se puede calcular el número de personas que puedan ser heterocigotos para este gen?

### Hipótesis probables:

- El olor de la orina nos indica la producción de una sustancia que no es normal en el humano, ésta puede ser debida a un problema metabólico.
- Al tener síntomas similares, el Tío y Juanito, debe tratarse de una enfermedad de origen genético.

- Se trata de una enfermedad ligada al cromosoma X, ya que sólo se ha observado en los varones de la familia (Falsa).
- Si el tío de Juan padeció la enfermedad, entonces, puede tratarse de una enfermedad de origen genético, misma que se hereda por un gen recesivo.
- Si se trata de un gen recesivo, entonces María y Juan deben ser heterocigotos y llevar el alelo.
- El gen en María podría haber sido heredado y no haberse manifestado durante muchas generaciones, o bien ella haberlo obtenido por mutación.

### **Información complementaria** (NCBI, 2010)

La fenilcetonuria (PKU), es una enfermedad de origen congénito, autosómica recesiva, es decir, que se deben tener los dos genes recesivos para que se manifieste. Está determinada por una deficiencia de la fenilalanina hidroxilasa, enzima que cataliza la hidroxilación de la fenilalanina a tirosina, limitando el catabolismo de la misma. Los pacientes suelen tener la piel y los ojos claros ya que la tirosina es un intermediario en la síntesis de melanina.

La PKU puede resultar en un deficiente desarrollo cognitivo, provocado por un efecto neurotóxico de la hiperefenilalanemia. La fenilalanina se transforma en ácido fenilpiruvico y ácido fenilacético.

El diagnóstico temprano de esta enfermedad es importante ya que se puede evitar su desarrollo mediante una dieta adecuada del individuo en donde se eliminen casi en su totalidad los alimentos que contengan fenilalanina.

Además del retraso mental se puede presentar en los pacientes no tratados: olor a ratón, pigmentación pálida, peculiaridades en la forma de andar, caminar y sentarse, eczema (irritación e inflamación de la piel) y epilepsia.

La herencia de la PKU es estrictamente autosómica (no ligado a X ni Y), recesiva y es resultado de una mutación en el gen PAH, localizado en el cromosoma 12. Para padecerla es necesario que ambos progenitores sean heterocigotos del alelo para la fenilcetonuria, en este caso la probabilidad de tener un hijo afectado (homocigoto recesivo) con la enfermedad será de 0.25%.

Si solo uno de los padres es heterocigoto y el otro no, entonces el 50% de los hijos serán portadores, pero no la padecerán (figura1). Si uno de los padres es homocigoto recesivo, padecerá la enfermedad y heredará el gen a todos sus descendientes. La incidencia a nivel mundial de esta enfermedad es de 1 de cada 10, 000 nacimientos.

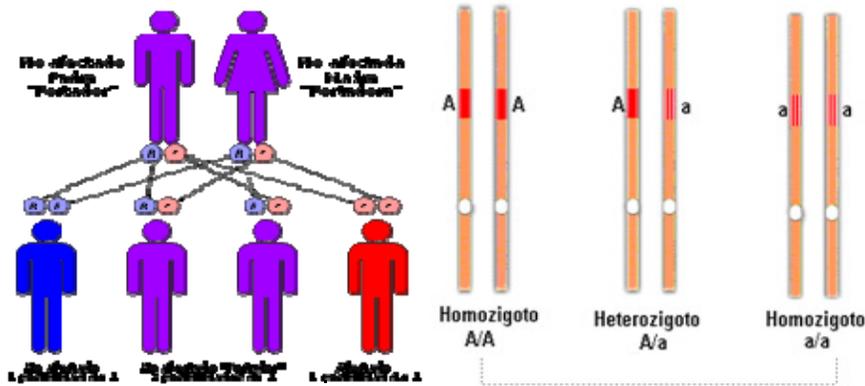


Fig.5.- En ésta se ven las probabilidades que pueden tener una pareja de individuos heterocigotos de tener un hijo homocigoto para la fenilcetonuria, heterocigoto u homocigoto dominante; así como del lado derecho se representan los alelos de cada uno de los casos mencionados.

### Actividad

Realiza las siguientes cruza para determinar la descendencia de los siguientes casos:

1. Ambos padres portadores.
2. Un padre portador y el otro homocigoto dominante.
3. Un padre homocigoto recesivo (fenilcetonúrico) y el otro homocigoto dominante.
4. Un padre homocigoto recesivo (fenilcetonúrico) y el otro heterocigoto.

# ANEXO III

MATERIAL PARA  
LOS ALUMNOS

ESCENARIO  
Aprendizaje Basado en Problemas

Actividad: Por equipo lee el siguiente texto, identifica las ideas principales y a partir de éstas plantea preguntas. Estas preguntas te servirán como punto de partida para determinar el problema a resolver, la hipótesis y los objetivos.

**Juan y María tuvieron un hijo, a quien llamaron Juanito, quien nació con piel y ojos claros, lo que llamó mucho la atención de sus padres porque en ambas familias casi todos eran morenos y de ojos cafés, excepto un tío paterno de Juan, a quién no conocía y solo tenía referencias de él por sus papás; debido a lo anterior, no le dieron mayor importancia al asunto y lo ignoraron. Sin embargo, al poco tiempo comenzaron a detectar un olor muy extraño en la orina del bebé, similar al de la orina de un ratón, así como irritaciones severas en su piel y un desarrollo más lento de lo normal.**

A partir de la información anterior, identifica:

Datos, hechos orientadores, pistas:

Problema(s):

Hipótesis:

Fuentes de información:

# ANEXO IV

RÚBRICA EVALUACIÓN ALUMNOS

# RÚBRICA

Profesor: I. Enrique Uribe Arróyave

Fecha: \_\_\_\_\_

Tema: \_\_\_\_\_

Grupo: \_\_\_\_\_

Equipo: \_\_\_\_\_

Nombre	Investiga en diversas fuentes	Comparte información	Aporta ideas	Organiza el trabajo	Colabora en las actividades	Acepta otros puntos de vista	Argumenta sus opiniones	Mantiene el respeto

En ésta se coloca el nombre del alumno y se le asigna una calificación a cada rubro que va de deficiente, suficiente, regular, bien o excelente.

# ANEXO V

LISTA DE COTEJO

Lista de cotejo:

Nombre	
Actividad	Cumplió
Investiga en diversas fuentes	
Comparte información	
Aporta ideas	
Organiza el trabajo	
Colabora en las actividades	
Acepta otros puntos de vista	
Argumenta sus opiniones	
Organiza la información	
Obtiene conclusiones	
Mantiene el respeto	
Se interesa en el tema	

En ésta se suele omitir la calificación y únicamente se indica si el alumno cumplió o no con la(s) tarea(s) encomendadas.

# ANEXO VI

EVIDENCIAS ALUMNOS

# Equipo 5

## "FENILCETONURIA"

Enfermedad infantil metabólica progresiva severa; la cual produce retraso mental si no se trata a tiempo; una de las causas se debe al déficit de una enzima del hígado, la fenilalanin hidroxilasa, que es la que interviene en el metabolismo de un aminoácido; la fenilalanina, provocando un acúmulo excesivo de esta en los líquidos del organismo.

A través de la síntesis de la fenilalanina por la enzima fenilalanin hidroxilasa; se obtiene en un neurotransmisor imprescindible, para el correcto desarrollo neurológico.

La fenilalanina, junto con otros 7 aminoácidos forman un grupo denominados aminoácidos esenciales que son los que dan lugar al resto de los aminoácidos. Si es una enfermedad hereditaria; pero ambos padres deben tener un gen recesivo, para poder contagiar a su hijo; teniendo una probabilidad del 75%.

No dar alimentos que contengan fenilalanina como: leche materna.

2/10 000 bebés manifiestan la enfermedad, se reparten en los 2 sexos, tanto hombres como mujeres.; Se encuentra en el cromosoma 12. La probabilidad de que uno de sus hijos este afectado es 1/4, sea recesivo 1/4 y de que no lo porten es 3/4. Es una transformación metabólica; uno de los síntomas es que produce fenilpiruvato y fenilacetato con olor a ratón.

García Beristain Marcela

Homocigoto Enfermo Fenilcetonuria  $\downarrow$  ff x  $\uparrow$  Heterocigoto Sano FF

	f	f
F	FF	Ff
f	ff	ff

50% Sano Heterocigoto Ff  
50% Homocigoto recesivo Fenilcetonuria ff

Homocigoto Enfermo Fenilcetonuria  $\downarrow$  ff x  $\uparrow$  Homocigoto Sano FF

	f	f
F	FF	FF
f	Ff	Ff

100% Heterocigoto Sano Ff

5 de Marzo 2011

## EQUIPO 2

### Fenilcetonuria

- Es una rara afección en la cual un bebé nace sin la capacidad para descomponer apropiadamente un aminoácido llamado fenilalanina.

En los niños, los niveles de fenilalanina y dos sustancias estrechamente relacionadas se acumulan en el cuerpo. Estas sustancias son dañinas para el sistema nervioso central causando daño cerebral.

### Datos históricos:

Es una enfermedad de tipo alga (verde) fue descubierta por un doctor noruego en 1934, se detectó en los niños que tenían un olor peculiar en la orina y sudor el doctor creó un test para detectar la acumulación de este aminoácido por el color verde al contacto con el cloruro ferrico esta prueba se utilizó durante 25 años para la detección del ácido en Europa y Estados Unidos; también se observó que cuando se administraba fenilalanina a niños con síndrome de alga en la zona de Turín sin embargo cuando se administraba en la fenilalanina a niños que parecían la enfermedad no la presentaban se determinó al exeso de fenilalanina en la orina era la causa de la conducta hiperactiva y descontrolada de los pacientes de la enfermedad.

### Síntomas:

La fenilalanina juega un papel en la producción corporal de melatonina, el pigmento responsable del color de la piel y del cabello. Los niños con esta afección usualmente tiene un cabello, cabello y ojos más claros que sus hermanos y hermanas sin la enfermedad.

Síntomas más comunes:

- Retraso de las habilidades mentales sociales.
- Tamaño de la cabeza considerablemente por debajo de lo demás, o normal.
- Hiperactividad
- Movimientos espasmodicos de brazos y piernas.
- Retardo mental
- Convulsiones
- Erupciones cutáneas
- Tumbadores
- Postura inusual de las manos

Si la afección se dejó sin tratamiento o se no se evitan los alimentos que contienen fenilalanina, se puede detectar un olor a ratón o a mocho en el aliento, la piel y la orina. Este olor inusual se debe a la acumulación de sustancias de fenilalanina en el cuerpo.

De 2 a 6 casos x 100 000 habitantes. Hence este tipo de enfermedad es más frecuente en Europa y Norteamérica.

Las enzimas de fenilalanina se convierten en proteína hidroxilasa encargada de producir melanina la cual se encarga de producir la pigmentación.

La enfermedad se manifiesta por primera vez algunos semanas después del nacimiento, 6 meses se hace patente el retraso del desarrollo mental.

Esta enfermedad es una ligada al sexo.

Santos Cruz Itzel Adriana

Ruiz Gonzalez Alejandra Clavdia

Mirala Vidal Nallely

Leon Ibarra Magali

Perez Mendez Campos Alberto

Bravo Martinez Mireya

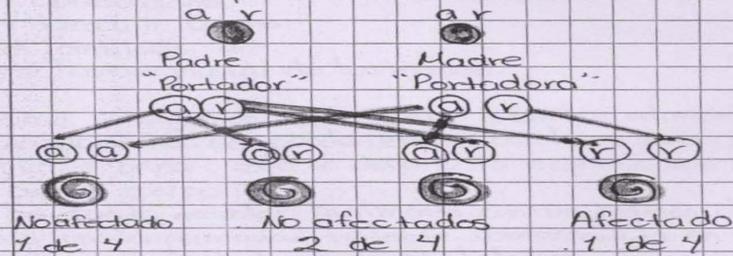
### Fenilcetonuria

También conocida como PKU, es un error congénito el metabolismo causado por la carencia de la enzima fenilalanina hidroxilasa, lo que se traduce en la incapacidad de metabolizar el aminoácido tirosina a partir de fenilalanina en el hígado. Es una enfermedad congénita con un patrón de herencia recesivo.

Se estima que uno de cada 10 000 nacimientos puede presentar esta enfermedad.

En una familia que presente un miembro con la enfermedad manifiesta, existe una probabilidad del 25% de que el próximo embarazo nazca un portador con la anomalía. La transmisión se comparte por igual en ambos sexos.

En la mayoría de los casos los padres son normales. A menudo están emparentados entre sí, y raramente tienen otros parientes afectados.



**FENILCETONURIA** (trastorno metabólico).

Es una enfermedad hereditaria, la cual se transmite de padres a hijos. Este gen defectuoso lo deben transmitir ambos padres para que el bebé padezca la enfermedad. Los bebés carecen de la enzima hidroxilasa necesaria para descomponer un aminoácido esencial llamado fenilalanina.

**Síntomas:**

- ⇒ Los niños con esta enfermedad tienen un cutis, cabello y ojos más claros que sus hermanos.
- ⇒ Retraso de las habilidades sociales y mentales
- ⇒ Imperactividad
- ⇒ Movimientos espasmodicos
- ⇒ Retardo mental
- ⇒ Convulsiones
- ⇒ Hipercoición Cutánea
- ⇒ Temblores
- ⇒ Postura inusual de las manos.

Si no se sigue un tratamiento y evitan alimentos que contienen fenilalanina, se puede detectar un olor a ratón, en el aliento, la piel e orina; esto se debe a la acumulación de fenilalanina en el cuerpo.

- ⇒ Se puede detectar fácilmente con un examen de sangre.
- Es una enfermedad tratable comprendida en una dieta extremadamente baja en fenilalanina. Si no se recibe tratamiento se presenta un retraso mental cetero.
- ⇒ no es ligado al sexo



# UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO

Colegio de Ciencias y Humanidades

Plantel Azcapotzalco

Fenilcetonuria

10



Alumnos:

Lopez Romero E. Josvé  
Navarro Varrón Anarubi Sarahi

Paredes Ramirez María Guadalupe

Reyes Palacios Némesis Paola

Sánchez Castillo Blanca Edith

### Objetivos:

- x conocer qué enfermedad provoca los síntomas presentes en él bebe
- x investigar si tiene cura y/o un tratamiento
- x identificar que provoca la enfermedad
- x saber si es una enfermedad hereditaria

### Hipótesis:

- x Nuestra enfermedad es metabólica y se da a causa de la falta de melanina.
- x El olor de la orina se da a causa de que el PH del niño es más ácido.

## Introducción:

Nuestro trabajo consta de explicar una enfermedad con un cuadro clínico muy peculiar, se nos dio un problema que dice así:

Juan y María tuvieron un hijo, a quien llamaron Juanito, quien nació con piel y ojos claros, lo que llamo su atención porque en ambas familias casi todos eran morenos y de ojos cafés, excepto un tío materno de Juan, a quien no conocía y solo tenía referencias de él por sus papás; debido a lo anterior no le dieron mayor importancia al asunto y lo ignoraron. Sin embargo, al poco tiempo comenzaron a detectar un olor muy extraño en la orina del bebé, similar a la orina de un ratón, así como irritaciones severas en su piel y un desarrollo más lento de lo normal. Juan pensó que los síntomas del niño podrían indicar que este tuviera un problema, por esta razón le comento a María sobre sus sospechas, coincidiendo ambos que Juanito podría estar presentando alguna enfermedad rara o poco común, aunque no tenían la más remota idea de cómo o por qué la adquirió.

Después de leer el problema y dialogar llegamos a la conclusión que puede ser una enfermedad metabólica, ya que estas son en término muy general por el que se designan todas las enfermedades relacionadas con una perturbación del metabolismo. Pueden ser hereditarias o adquiridas, ser debidas a la interrupción de una cadena de síntesis por ausencia de una enzima, a una anomalía endocrina o alimentaria; pueden afectar el equilibrio de los glúcidos (por ejemplo, diabetes, glucogénesis, galactosemia congénita), de los nucleótidos (por ejemplo gota), de los prótidos (por ejemplo las aminoacidopatías), de los lípidos (por ejemplo, obesidad, dislipidosis), los equilibrios acidobásico, iónico, osmótico, hídrico, mineral, fosfocálcico, vitamínico, etc.

Investigamos y decidimos quedarnos con una enfermedad que se llama fenilcetonuria.

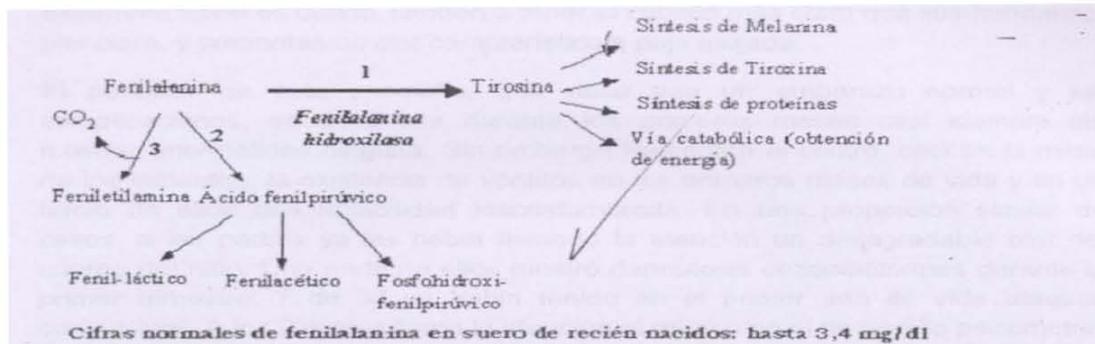
En el trabajo buscamos expresar que es la fenilcetonuria, que tipo de enfermedad es, como se transmite, cuales son los síntomas, como es su tratamiento, si hay una cura y sus índices de incidencia en la población.

La **fenilcetonuria**, también conocida como PKU, es un error congénito del metabolismo causado por la carencia de la enzima fenilalanina hidroxilasa, lo que se traduce en la incapacidad de metabolizar el aminoácido tirosina a partir de fenilalanina en el hígado. Es una enfermedad genética con un patrón de herencia recesivo. Es un tipo de hiperfenilalaninemia.

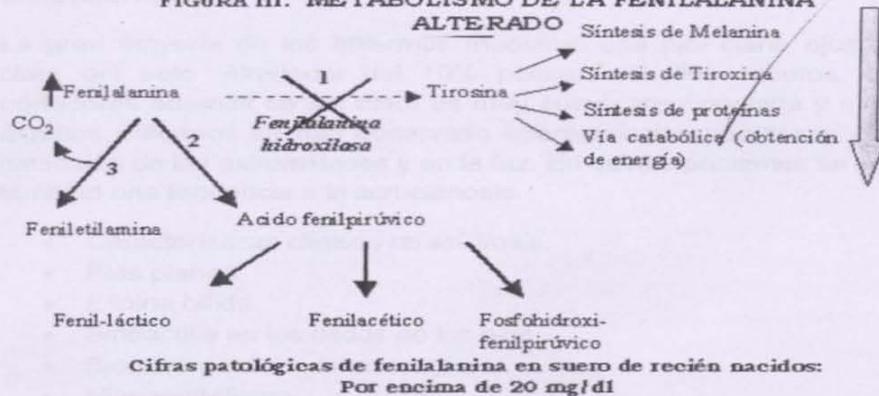
La fenilcetonuria tiene como rasgo principal la herencia genética autosómica recesiva, es decir, los padres son portadores de los genes defectuosos y al ser traspasados de ambos progenitores, la enfermedad se expresa en los descendientes.

La causa de la enfermedad es la carencia de la enzima fenilalanina hidroxilasa (FAH) o de la dihidropterina reductasa (DHPR) (también llamada tirosina hidroxilasa). Ambas enzimas son responsables de la hidroxilación del aminoácido fenilalanina en la reacción que produce tirosina. Por ello, el defecto o falta de alguna de ellas determina un incremento de la concentración sanguínea de fenilalanina al impedirse su transformación en tirosina. También se aumenta la transaminación de la fenilalanina como vía metabólica alternativa, y asimismo se acumulan los metabolitos fenilpiruvato, fenilactato y fenilacetato. El defecto en la síntesis de FAH se debe a una anomalía génica localizada en el cromosoma 12, y el de la DHPR en el cromosoma 4. Existen también formas de la enfermedad con déficits parciales.

Esta enfermedad, de tipo oligofrénico, fue descrita por primera vez por el médico noruego Ivar Asbjørn Følling en 1934 cuando detectó la enfermedad en dos niños con retardo motor y mental cuya madre explicaba que los pequeños tenían un olor peculiar en la orina y el sudor. Éste síntoma específico recuerda al de los ratones o de establo y se nota en todos los afectados de fenilcetonuria. Al parecer es provocado por el ácido fenilacético eliminado vía renal y a través de los poros de la piel.



**FIGURA III. METABOLISMO DE LA FENILALANINA ALTERADO**



**Cuadro clínico**

El fenilpiruvato es un neurotóxico que afecta gravemente al cerebro durante el crecimiento y el desarrollo. Los efectos de su acumulación causan oligofrenia fenilpirúvica, caracterizada por un cociente intelectual inferior a 20. Los primeros meses de vida, los niños que padecen esta enfermedad parecen estar sanos. Entre los tres y los seis meses pierden el interés por el entorno, y al año se evidencia un retraso importante en su desarrollo. Los síntomas suelen ser retraso psicomotor, cuadros psicóticos de tipo autista, convulsiones, síndrome de West, convulsiones generalizadas y un eczema facial muy rebelde. Por lo general su

desarrollo físico es bueno, tienden a tener el cabello más claro que sus hermanos, piel clara, y presentan un olor característico a paja mojada.

El portador de esta anomalía, que nace tras un embarazo normal y sin complicaciones, se desarrolla durante los primeros meses casi siempre sin mostrar anormalidad ninguna. Sin embargo Partington encontró, casi en la mitad de los lactantes, la existencia de vómitos en los primeros meses de vida y en un tercio de ellos una irritabilidad inacostumbrada. En una proporción similar de casos, a los padres ya les había llamado la atención un desagradable olor del cuerpo del niño. Una parte de ellos mostró dermatosis eczematiformes durante el primer trimestre, 7 de 36 ya había tenido en el primer año de vida ataques convulsivos. A los 9 meses llama la atención el retraso en el desarrollo psicomotor.

El desarrollo corporal cursa casi con normalidad. No obstante puede comprobarse cierta tendencia al enanismo. La dentición suele retrasarse hasta después del undécimo mes.

La gran mayoría de los enfermos muestran una piel clara, ojos azules, y color claro del pelo. Alrededor del 10% poseen cabellos oscuros. La piel de los portadores además de ser clara es muy suave aterciopelada y muy sensible. En algunos enfermos se han observado eflorescencias papulosas en las caras de extensión de las extremidades y en la faz. En ciertos pacientes se puede encontrar también una tendencia a la acrocianosis.

- Características clínicas raras Cifosis.
- Pies planos.
- Espina bifida.
- Sindactilia en los dedos de los pies.
- Bloqueo cardiaco intraventricular.
- Hipogenitalismo.
- Dermografismo.
- Sensibilidad a la luz.
- Hipersegmentación de las células neutrófilas de la sangre.
- Disminución de la tolerancia a la galactosa.
- Metabolismo basal ligeramente elevado.

Las etapas del desarrollo habitual, la edad en la que el niño se sienta y habla, a veces, se alcanzan a la edad normal, pero, de ordinario, se retrasa. En la edad límite en que debe esperarse que el niño normalmente realice estos actos, el 35% no puede andar y el 63% no puede hablar.

Estos niños, en general, tienen un peso y talla promedio por debajo del correspondiente a su edad. En la mitad de los casos tiene microcefalia y prominencia del maxilar.

Sus movimientos son lentos y patosos y a menudo suelen adoptar la posición de sastre. Las anomalías del tono muscular que contribuyen a estos cambios son de origen neurológico. 2 de cada 3 pacientes tienen hiperreflexia tediciosa e hipercinesia sobreañadida estos últimos son voluntarios y muy variados.

La técnica de Guthrie es la prueba que se utiliza para determinar esta enfermedad. Consiste en la detección de la fenilalanina mediante la inhibición que el metabolito  $\beta$ -2-tienialanina, derivado de la fenilalanina, produce sobre el crecimiento del *Bacillus subtilis* (cepa ATCC 60.51). El test de cribado tiene una sensibilidad y especificidad cercanas al 99%.

### **Tratamiento**

Una terapéutica de la fenilcetonuria (proteína de la leche) es proporcionar solamente la cantidad de fenilalanina que se necesite para el crecimiento y la reparación de los tejidos. La reducción de la cantidad de fenilalanina, con dietas en las cuales las proteínas se sustitúan por una costosa médula de aminoácidos puros sirve para que se mantengan en el cuerpo un nivel de concentración de fenilalanina tolerable.

Se ha intentado conseguir una reducción en la eliminación de ácido fenipirúvico por medio de la administración de dosis elevadas de fructosa. Las experiencias adquiridas con una dieta pobre en fenilalanina solo alcanzan hasta ahora para controlar durante pocos años la evolución de estos enfermos, pero ya puede asegurarse que con la iniciación precoz de esta terapéutica dietética se garantiza un desarrollo psíquico del niño aproximadamente normal

No se ha podido conseguir hasta ahora saber el tiempo durante el cual debe administrarse a estos enfermos la dieta pobre en fenilalanina. Algunos autores defienden que la dieta debe seguirse durante toda la vida mientras que otros opinan que esta dieta puede suprimirse alrededor de los 10 años de vida.

La fenilalanina no puede suprimirse totalmente de la dieta, porque es un componente esencial de la alimentación. Aún en el mismo paciente la cantidad necesaria puede variar en diversas etapas de su vida.

Debe haber un equilibrio entre el aporte mayor y menor que sea lo suficiente en cantidad como para tener una máxima eficacia, disminuyendo el riesgo de toxicidad. Un aporte bajo en fenilalanina puede también ser fatal a la larga.

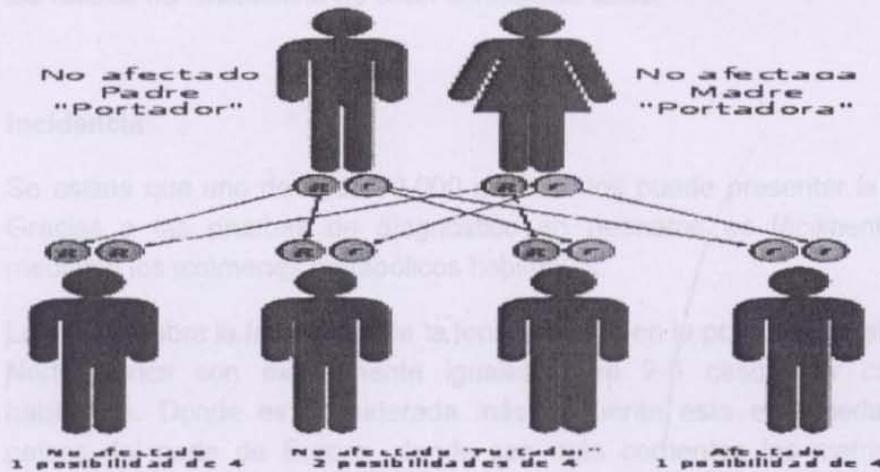
## Biología hereditaria

Gen autosómica recesiva. Modo de herencia entre dos portadores de un gen autosómica recesiva y monogénica. En una familia que presente un miembro con enfermedad manifiesta existe una probabilidad del 25% de que el próximo embarazo nazca de nuevo un portador de la anomalía. La transmisión se reparte por igual en los dos sexos.

En la mayoría de los casos los padres son normales. A menudo están emparentados entre sí, y raramente tienen otros parientes afectados. El nacimiento de niños normales de madres fenilcetonúricas establece el hecho de que el feto no recibe ningún daño irrecuperable por las anomalías metabólicas de la madre.

Cuando en la familia del niño han existido portadores de la anomalía debe repetirse la prueba de Følling varias veces porque puede ocurrir que el ácido haya desaparecido al pasar unas horas. En los pañales el ácido se mantiene sólo unas horas.

Inmediatamente después del nacimiento la prueba del cloruro férrico suele ser negativa. La positividad más precoz se inicia a los 14 días y la más tardía a los 35.



## PKU materna

Se estima que existen unas 3,000 mujeres en edad fecunda que han sido tratadas exitosamente de PKU en los EE.UU.5 La mayoría de ellas abandonó su dieta especial durante la niñez, porque en esa época la mayoría de los médicos creía que hacerlo no conllevaba riesgos.

*Cuadro de Punnett*

Cuando estas jóvenes quedan embarazadas mientras comen una dieta normal, la concentración de fenilalanina en su sangre es muy elevada. Los niveles elevados de fenilalanina en la sangre materna durante el embarazo pueden causar problemas serios al feto. En aproximadamente el 90 por ciento de estos casos, los bebés sufren retraso mental y cerca del 70 por ciento nace con una cabeza de tamaño reducido (microcefalia). Muchos de ellos también nacen con defectos cardíacos y bajo peso. Como la mayoría de estos bebés no hereda la PKU sino que su daño cerebral se debe íntegramente a los elevados niveles de fenilalanina de la madre durante el embarazo, la dieta para PKU no les resulta beneficiosa.

Afortunadamente, hay una manera de ayudar a prevenir el retraso mental y otros problemas que ocurren en los bebés de mujeres con PKU. Estas mujeres deben reanudar su dieta especial al menos tres meses antes del embarazo y continuarla durante el mismo. El Estudio Internacional sobre la PKU Materna descubrió que las mujeres cuyos niveles de fenilalanina en la sangre se encontraban bajo control antes de la concepción, o después de 8 a 10 semanas de embarazo a lo sumo, tenían las mismas probabilidades de tener bebés sanos que las mujeres sin PKU. A los 7 años, los cocientes intelectuales de sus hijos no diferían de los de los hijos de mujeres sin PKU. Las mujeres con PKU necesitan realizarse análisis de sangre al menos una vez por semana durante todo el embarazo para asegurarse de que los niveles de fenilalanina no sean demasiado altos.

### **Incidencia**

Se estima que uno de cada 10.000 nacimientos puede presentar la enfermedad. Gracias a las pruebas de diagnóstico en neonatos es fácilmente detectable mediante los exámenes metabólicos habituales.

Los datos sobre la frecuencia de la fenilcetonuria en la población total de Europa y Norteamérica son exactamente iguales entre 2-6 casos por cada 100.000 habitantes. Donde es considerada más frecuente esta enfermedad es en los países del norte de Europa, donde son más corrientes los matrimonios entre vecinos y familiares.

El gen patológico es, al parecer, considerablemente más raro en las razas de color y los judíos que en los indogermanos. También es posible que el pequeño número de casos publicados sea debido a la falta de control rutinario de la orina. En China no se ha dado hasta ahora ningún caso de enfermedad de este tipo. También entre los europeos del sur, los indios de América del Norte y los gitanos la enfermedad aparece en muy pocas ocasiones. En Alemania viven actualmente unos 2.000 enfermos de este tipo.

¿Cuál es la incidencia en la población?

Se estima que uno de cada 10.000 nacimientos puede presentar la enfermedad.

$$aa = q^2 = 1/10000 = .0001$$

$$q^2 = .001$$

$$q = 0.0001$$

$$q = 0.01$$

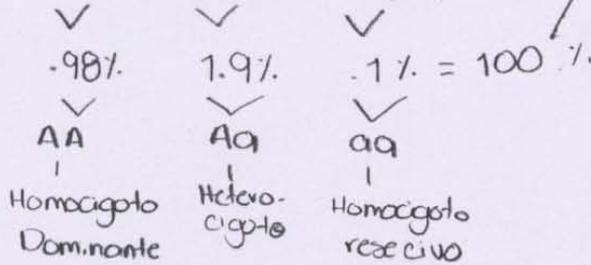
$$(p + q)^2 = p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

$$.9801 + ? + 0.001$$

$$(p + q)^2 = p^2 + 2pq + q^2 = 1 \dots$$

$$.980 + 2(.99)(.01) + .001 = 1$$

$$.980 + .019 + .001 = 1$$



Frecuencia	Genético	%	Nº de Individuos
AA	.980	98%	9,800
Aa	.019	1.9%	190
aa	.001	1%	10

## Discusión

¿Cómo es el fenotipo y genotipo de los padres?

Gen autosómica recesiva (homocigotos).

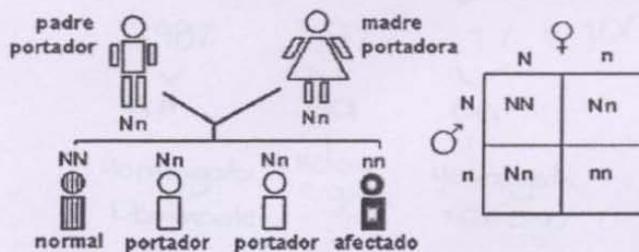
Puede haber diferentes grados dentro de la enfermedad. Se denominan "fenotipos". Tienen distinta gravedad porque en cada uno, el fallo de la proteína reguladora (la enzima fenilalanina hidroxilasa) es más o menos intenso.

El fenotipo más frecuente en nuestro país, es el más leve.

También existen diferencias a nivel genético (genotipo) que, aparte de permitir comprender mejor el mecanismo de producción y la diferente gravedad de la enfermedad, han servido para conocer las migraciones humanas a través de los siglos.

¿Puede tener otro hijo con esa enfermedad?

En una familia que presente un miembro con enfermedad manifiesta existe una probabilidad del 25% de que el próximo embarazo nazca de nuevo un portador de la anomalía. La transmisión se reparte por igual en los dos sexos.



Herencia autosómica recesiva

## CONCLUSIONES:

Con todo este trabajo podemos concluir que realmente estábamos en lo correcto al plantear que se trataba de una enfermedad metabólica basándonos en los síntomas que este bebé presentaba este nació sin la capacidad para descomponer apropiadamente un aminoácido llamado fenilalanina, esta juega un papel muy importante en la producción de melanina, lo cual también nos hace hincapié en la falta de pigmentación en los ojos y piel.

Nuestra segunda hipótesis también se comprobó en cuanto al pH ya que este si es mas ácido por eso causa el olor tan fétido de la orina ya que el aminoácido fenilalanina se encuentra en el hígado y no se puede metabolizar.

## Bibliografía:

"portales medioccos".[en línea]. Consultado [2 de junio de 2011]. Disponible en la web:  
[http://www.nacersano.org/centro/9388\\_9977.asp](http://www.nacersano.org/centro/9388_9977.asp)

"portales médicos".[en línea]. Consultado [2 de junio de 2011]. Disponible en la web: .  
[http://www.portalesmedicos.com/diccionario\\_medico/index.php/Enfermedad\\_metabolica](http://www.portalesmedicos.com/diccionario_medico/index.php/Enfermedad_metabolica)

"enfermepedia".[en línea]. Consultado [2 de junio de 2011]. Disponible en la web:  
<http://www.enfermepedia.com/index.php/enfermedades-raras/211-fenilcetonuria-o-pku.html>

"fenilcetonuria".[en línea]. Consultado [2 de junio de 2011]. Disponible en la web:  
<http://fenilcetonuria.com/>

# ANEXO VII

EVALUACION ESTRATEGIA

## CUESTIONARIO DE AUTOEVALUACIÓN

Coloca en la casilla la letra que corresponda a la respuesta correcta.

1. (  c ) Gen que solo se expresa en estado homocigoto.  
a) Dominante      b) Codominante      c) Recesivo      d) Alelo
2. (  d ) Pares de genes que codifican para una misma característica:  
a) Dominantes      b) Codominantes      c) Recesivos      d) Alelos
3. (  c ) El enunciado "Cada característica está determinada por un par de factores o genes que se segregan durante la formación de los gametos", corresponde a la:  
a) Principio de segregación      b) Principio de distribución independiente  
c) 3ª Ley de Mendel      d) Ley de Dominancia
4. (  b ) A los rasgos físicos, observables o medibles de un individuo, que son producto de la expresión de los genes se le denomina:  
a) Genotipo      b) Fenotipo      c) Fenocopia      d) Dominantes
5. (  a ) Al total de genes que posee un individuo, se le denomina:  
a) Genotipo      b) Fenotipo      c) Fenocopia      d) Dominantes
6. (  b ) Al organismo cuyo par de genes alelos para una característica dada son iguales se le denomina:  
a) Homologo      b) Heterocigoto      c) Homocigoto      d) Homoplasia
7. (  b ) Al organismo cuyo par de alelos para una característica dada son diferentes, se le denomina:  
a) Homologo      b) Heterocigoto      c) Homocigoto      d) Homoplasia
8. (  a ) Nombre que reciben aquellos genes que siempre se expresan en el fenotipo del individuo que los porta:  
a) Dominantes      b) Codominantes      c) Recesivos      d) Alelos
9. (  d ) Si una pareja tuvo un primer hijo con fenilcetonuria, pero como ellos no manifiestan ningún síntoma, podemos deducir que los padres son Heterocigotos para el gen que la ocasiona.  
a) Dominantes      b) Homocigotos      c) Recesivos      d) Heterocigotos
10. (  a ) Para la pareja del inciso anterior, ¿cuál es la probabilidad de tener un segundo hijo con esta enfermedad, sabiendo que ambos son heterocigotos para esta enfermedad?  
a) 75 %      b) 50 %      c) 25 %      d) 100%

# ANEXO I

EXAMEN DIAGNÓSTICO  
Y FINAL

CUESTIONARIO DIAGNÓSTICO Y DE EVALUACIÓN FINAL DE GENÉTICA

NOMBRE: \_\_\_\_\_ GRUPO: \_\_\_\_\_

INSTRUCCIONES: COLOCA EN EL ESPACIO LA PALABRA O PALABRAS QUE COMPLETEN EL ENUNCIADO CORRECTAMENTE.

1. Genes que solo se expresan cuando se encuentran en estado homocigótico en el organismo: \_\_\_\_\_
2. Los \_\_\_\_\_ son pares de genes que codifican para una misma característica y se encuentran en cromosomas homólogos.
3. El enunciado: “Cada característica está determinada por un par de factores (genes) que se segregan durante la formación de los gametos” corresponde a la \_\_\_\_\_ ley de \_\_\_\_\_
4. El enunciado: “Los pares de factores diferentes (genes) se segregan de manera independiente unos de otros y se heredan al azar” corresponde a la \_\_\_\_\_ ley de \_\_\_\_\_
5. Rasgos físicos, observables o medibles de un individuo y que son producto de la expresión de los genes: \_\_\_\_\_
6. Al Conjunto total de genes presentes en un individuo se le denomina: \_\_\_\_\_
7. Nombre que se le da a un organismo cuyo par de alelos para una característica dada son iguales: \_\_\_\_\_
8. Nombre que se le da a un organismo cuyo par de alelos para una característica son diferentes: \_\_\_\_\_
9. Genes que siempre se expresan en el fenotipo del individuo que los porta: \_\_\_\_\_
10. Nombre que se les da a las enfermedades que se producen por la falta de una enzima: \_\_\_\_\_
11. Fórmula matemática que nos permite calcular las proporciones genotípicas dentro de una población: \_\_\_\_\_

# ANEXO II

ESCENARIO PARA  
EL PROFESOR

## ESCENARIO PARA EL PROFESOR

A continuación se presenta el escenario para el profesor, mismo que tiene la información detallada del problema con todas las pistas y posibles soluciones; en éste se plantean los objetivos y aprendizajes del curso, que se espera sean cubiertos con la estrategia, además de las preguntas esperadas y las posibles hipótesis que podrían plantearse los alumnos.

Al final se encuentra un texto que contiene información respecto al tema en cuestión.

La presente estrategia tiene los siguientes propósitos: con la resolución del problema se pretende que los alumnos:

- a) Sean capaces de buscar información en diferentes fuentes para poder inferir cuál es el padecimiento.
- b) Explicar si el gen es dominante o recesivo.
- c) Explicar cómo se hereda mediante cruza mendeliana y cuadros de Punnett.
- d) Esbozar una genealogía a partir de sus antecedentes familiares.
- e) Calcular la probabilidad de ser heterocigotos para el gen.
- f) Calcular la probabilidad de que una pareja heterocigota tenga un hijo con la enfermedad.

## Escenario ABP para el profesor

Juan y María tuvieron un hijo, Juanito, quien nació con piel y ojos claros, lo que llamó su atención porque en ambas familias todos eran morenos y de ojos cafés, pero no le dieron mayor importancia; sin embargo, al poco tiempo comenzaron a detectar un olor extraño en la orina del bebé, así como irritación en su piel y un desarrollo más lento de lo normal.

Por esta causa decidieron llevar al niño al pediatra, mismo que, tras realizar los estudios pertinentes, les comentó que tenía un desorden metabólico de origen congénito, en donde por falta de una enzima, no se puede degradar un aminoácido y el olor de la orina se debe al fenilpiruvato, fenilactato y fenilacetato que se produce al transformarse por vías metabólicas alternas y que para evitar daños severos a la salud, principalmente del sistema nervioso, debía mantener toda su vida una dieta baja en proteínas y evitar los edulcorantes.

El médico los envió con un genetista, quién les indicó que ellos eran portadores de un gen que provoca la deficiencia enzimática y los cuestionó respecto a si tenían antecedentes de la misma en su familia. Juan comentó que un tío de él había tenido retraso mental y rasgos similares a los del niño. El asesor genético les dijo que Juan es portador del gen, como podrían serlo también algunos de sus hermanos, debido a que lo heredaron de uno de sus padres; en el caso de María, quien no tenía antecedentes familiares, tenían que revisar su genealogía para determinar si el gen ya existía o si en ella había aparecido recientemente.

El consejero genetista les indicó que si decidían tener otro hijo, existía una alta probabilidad de que éste también padeciera la enfermedad ya que es algo que está en sus genes y pueden transmitirlo a sus descendientes; no obstante les aclaró que no debían sentirse mal o culpables, ya que en la población mundial la incidencia de esta enfermedad es relativamente alta, se

presenta en uno de cada 10,000 nacimientos por lo que 2 de cada 100 personas pueden tener el gen sin manifestar ningún síntoma.

### **OBJETIVOS DE APRENDIZAJE DE LA ESTRATEGIA DE ABP**

La segunda Unidad del curso de Biología III, pretende que el alumno:

Comprenda cuáles son las fuentes de variación genética y las formas de transmitir las, a partir del estudio de los mecanismos de mutación, recombinación y su expresión, para que valore su importancia en la biodiversidad.

En esta estrategia se pretende cubrir una parte del programa, al menos en parte, con los siguientes aprendizajes:

- **Analizar el papel del material genético en la diversidad.**
- **Comparar las relaciones entre alelos en la transmisión y expresión de la información genética, para comprender la variación.**
- **Aplicar habilidades, actitudes y valores al llevar a cabo actividades documentales, experimentales y/o de campo, que contribuyan a la comprensión y valoración del papel de la variación genética como base molecular de la biodiversidad.**
- **Aplicar habilidades, actitudes y valores para diseñar y llevar a cabo una investigación sobre alguno de los temas o alguna situación de la vida cotidiana relacionada con las temáticas del curso (elaboración de un marco teórico, delimitación de un problema y planificación de estrategias para abordar su solución; así como el registro, análisis e interpretación de datos y elaboración de conclusiones).**
- **Aplicar habilidades, actitudes y valores para comunicar de forma oral y escrita la información derivada de las actividades realizadas en forma individual y en equipo.**

**Además de los objetivos de aprendizaje del programa, con esta actividad, se pretende que los alumnos:**

- **Sean capaces de: buscar información en diferentes fuentes para poder inferir cuál es el padecimiento.**
- **Sean capaces de: explicar si el gen es dominante o recesivo y explicar cómo se hereda mediante cruza mendeliana y cuadros de Punnett.**
- **Sean capaces de: esbozar una genealogía a partir de sus antecedentes familiares.**
- **Explicar cómo surgen los genes que provocan estos padecimientos y su importancia en la variabilidad.**
- **Calcular la probabilidad de ser heterocigotos para el gen y tener un hijo con la enfermedad.**

**A continuación se mencionan algunas de las preguntas e hipótesis posibles que se podrían formular de parte de los alumnos.**

Nota: Tanto las preguntas como las hipótesis son únicamente una guía de trabajo para el profesor, los alumnos no necesariamente deberán llegar a ellas.

### **Preguntas esperadas**

¿Qué podrá ocasionar el olor de la orina?

¿Estos síntomas indicaran algún trastorno? ¿De qué tipo será éste?

¿A qué se refiere con origen congénito?

¿Qué enfermedad padece Juanito y cómo la adquirió?

¿Cómo sería el genotipo de los padres de Juanito?

¿Por qué debía evitar los alimentos ricos en proteínas?

¿Qué es una genealogía?

Si Juan y sus hermanos tienen el gen ¿Por qué no manifestaron ningún síntoma?

¿Cómo pudo María haber adquirido el gen?

¿Qué probabilidad existe de que tengan otro hijo con la enfermedad?

¿Cómo se puede calcular la probabilidad de que Juan y María vuelvan a tener un hijo con esta enfermedad?

¿Cómo se puede calcular el número de personas que puedan ser heterocigotos para este gen?

### **Hipótesis probables:**

- El olor de la orina nos indica la producción de una sustancia que no es normal en el humano, ésta puede ser debida a un problema metabólico.
- Al tener síntomas similares, el Tío y Juanito, debe tratarse de una enfermedad de origen genético.
- Se trata de una enfermedad ligada al cromosoma X, ya que sólo se ha observado en los varones de la familia (Falsa).
- Si el tío de Juan padeció la enfermedad, entonces, puede tratarse de una enfermedad de origen genético, misma que se hereda por un gen recesivo.
- Si se trata de un gen recesivo, entonces María y Juan deben ser heterocigotos y llevar el alelo.
- El gen en María podría haber sido heredado y no haberse manifestado durante muchas generaciones, o bien ella haberlo obtenido por mutación.

### **Información complementaria:**

**(Modificado de NCBI, 2010)**

La fenilcetonuria (PKU), es una enfermedad de origen congénito, autosómica recesiva, es decir, que se deben tener los dos genes recesivos para que se manifieste. Está determinada por una deficiencia de la fenilalanina hidroxilasa, enzima que cataliza la hidroxilación de la fenilalanina a tirosina, limitando el catabolismo de la misma. Los pacientes suelen tener la piel y los ojos claros ya que la tirosina es un intermediario en la síntesis de melanina.

La PKU puede resultar en un deficiente desarrollo cognitivo, provocado por un efecto neurotóxico de la hiperefenilalanemia. La fenilalanina se transforma en ácido fenilpiruvico y ácido fenilacético.

El diagnóstico temprano de esta enfermedad es importante ya que se puede evitar su desarrollo mediante una dieta adecuada del individuo en donde se eliminen casi en su totalidad los alimentos que contengan fenilalanina.

Además del retraso mental se puede presentar en los pacientes no tratados: olor a ratón, pigmentación pálida, peculiaridades en la forma de andar, caminar y sentarse, eczema (irritación e inflamación de la piel) y epilepsia.

La herencia de la PKU es estrictamente autosómica (no ligado a X ni Y), recesiva y es resultado de una mutación en el gen PAH, localizado en el cromosoma 12. Para padecerla es necesario que ambos progenitores sean heterocigotos del alelo para la fenilcetonuria, en este caso la probabilidad de tener un hijo afectado (homocigoto recesivo) con la enfermedad será de 0.25%.

Si solo uno de los padres es heterocigoto y el otro no, entonces el 50% de los hijos serán portadores, pero no la padecerán (figura1). Si uno de los padres es homocigoto recesivo, padecerá la enfermedad y heredará el gen a todos sus descendientes. La incidencia a nivel mundial de esta enfermedad es de 1 de cada 10, 000 nacimientos.

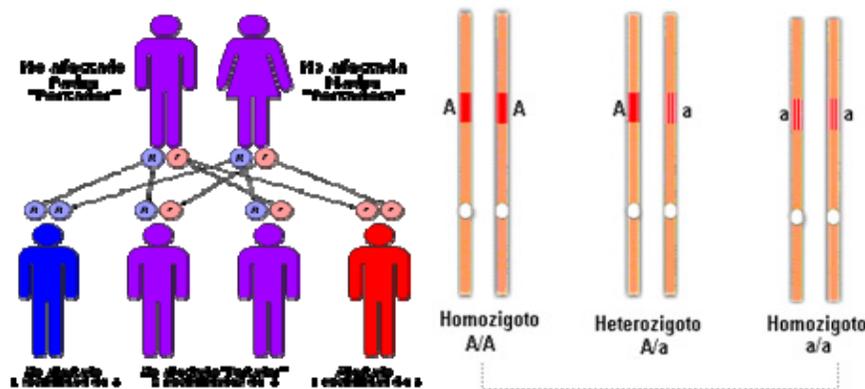


Fig.5.- En ésta se ven las probabilidades que pueden tener una pareja de individuos heterocigotos de tener un hijo homocigoto para la fenilcetonuria, heterocigoto u homocigoto dominante; así como del lado derecho se representan los alelos de cada uno de los casos mencionados.

### Actividad

Realiza las siguientes cruzas para determinar la descendencia de los siguientes casos:

1. Ambos padres portadores.
2. Un padre portador y el otro homocigoto dominante.
3. Un padre homocigoto recesivo (fenilcetonúrico) y el otro homocigoto dominante.
4. Un padre homocigoto recesivo (fenilcetonúrico) y el otro heterocigoto.

# ANEXO III

MATERIAL PARA  
LOS ALUMNOS

**ESCENARIO**  
**Aprendizaje Basado en Problemas**

**Actividad:** Por equipo lee el siguiente texto, identifica las ideas principales y a partir de éstas plantea preguntas. Estas preguntas te servirán como punto de partida para determinar el problema a resolver, la hipótesis y los objetivos.

**Juan y María tuvieron un hijo, a quien llamaron Juanito, quien nació con piel y ojos claros, lo que llamó mucho la atención de sus padres porque en ambas familias casi todos eran morenos y de ojos cafés, excepto un tío paterno de Juan, a quién no conocía y solo tenía referencias de él por sus papás; debido a lo anterior, no le dieron mayor importancia al asunto y lo ignoraron. Sin embargo, al poco tiempo comenzaron a detectar un olor muy extraño en la orina del bebé, similar al de la orina de un ratón, así como irritaciones severas en su piel y un desarrollo más lento de lo normal.**

A partir de la información anterior, identifica:

Datos, hechos orientadores, pistas:

Problema(s):

Hipótesis:

Fuentes de información:

# ANEXO IV

RÚBRICA EVALUACIÓN ALUMNOS

# RÚBRICA

**Profesor:** I. Enrique Uribe Arróyave

**Fecha:** \_\_\_\_\_

**Tema:** \_\_\_\_\_

**Grupo:** \_\_\_\_\_

**Equipo:** \_\_\_\_\_

Nombre	Investiga en diversas fuentes	Comparte información	Aporta ideas	Organiza el trabajo	Colabora en las actividades	Acepta otros puntos de vista	Argumenta sus opiniones	Mantiene el respeto

En ésta se coloca el nombre del alumno y se le asigna una calificación a cada rubro que va de deficiente, suficiente, regular, bien o excelente.

# ANEXO V

LISTA DE COTEJO

### Lista de cotejo:

<b>Nombre</b>	
<b>Actividad</b>	<b>Cumplió</b>
<b>Investiga en diversas fuentes</b>	
<b>Comparte información</b>	
<b>Aporta ideas</b>	
<b>Organiza el trabajo</b>	
<b>Colabora en las actividades</b>	
<b>Acepta otros puntos de vista</b>	
<b>Argumenta sus opiniones</b>	
<b>Organiza la información</b>	
<b>Obtiene conclusiones</b>	
<b>Mantiene el respeto</b>	
<b>Se interesa en el tema</b>	

En ésta se suele omitir la calificación y únicamente se indica si el alumno cumplió o no con la(s) tarea(s) encomendadas.

# ANEXO VI

## EVIDENCIAS ALUMNOS

# Equipo 5

## "FENILCETONURIA"

Enfermedad infantil metabólica progresiva severa; la cual produce retraso mental si no se trata a tiempo; una de las causas se debe al déficit de una enzima del hígado, la fenilalanin hidroxilasa, que es la que interviene en el metabolismo de un aminoácido; la fenilalanina, provocando un acumulo excesivo de esta en los líquidos del organismo.

A través de la síntesis de la fenilalanina por la enzima fenilalanin hidroxilasa, se obtiene en un neurotransmisor imprescindible para el correcto desarrollo neurológico.

La fenilalanina, junto con otros 7 aminoácidos forman un grupo denominados aminoácidos esenciales que son los que dan lugar al resto de los aminoácidos es una enfermedad hereditaria; pero ambos padres deben tener un gen recesivo, para poder contagiar a su hijo; teniendo una probabilidad del 75%.

No dar alimentos que contengan fenilalanina como: leche materna.

2 / 10 000 bebés manifiestan la enfermedad, se reparten en los 2 sexos, tanto hombres como mujeres.; Se encuentra en el cromosoma 12. La probabilidad de que uno de sus hijos este afectado es  $1/4$ , sea recesivo  $1/4$  y de que no lo porten es  $3/4$ . Es una trastornación metabólica; uno de los síntomas es que produce fenilpiruvato y fenilacetato con olor a ratón.

5 de Marzo 2011

## EQUIPO 2

### Fenilcetonuria

- Es una rara afección en la cual un bebé nace sin la capacidad para descomponer apropiadamente un aminoácido llamado fenilalanina.

Sin los enzimas, los niveles de fenilalanina y las sustancias estrechamente relacionadas se acumulan en el cuerpo. Estas sustancias son dañinas para el sistema nervioso central clasificando daño cerebral.

### Datos históricos:

Es una enfermedad de tipo alga (frente), fue descubierta por un doctor noruego en 1934, se detectó en los niños que tenían un olor peculiar en la orina y luego el doctor crea un test para detectar la acumulación de este fenilpiruvato por el color verde al contacto con el cloruro ferrico esta prueba se utilizó durante 25 años para la detección del ácido en Europa y Estados Unidos; también se observa que cuando se administraba fenilalanina a pacientes sanos tenían un olor en la orina de fenilalanina sin embargo cuando se administraba en la fenilalanina a pacientes que parecen la enfermedad no la presentaban se determinó al exso de fenilalanina en la orina era la causa de la conducta hiperactiva y descontrolada de los pacientes de la enfermedad.

### Síntomas:

La fenilalanina juega un papel en la producción corporal de melanina, el pigmento responsable del color de la piel y del cabello. Los niños con esta afección usualmente tiene un cutis, cabello y ojos más claros que sus hermanos y hermanas sin la enfermedad.

### Síntomas más comunes:

- Retraso de las habilidades mentales sociales,
- Tamaño de la cabeza considerablemente por debajo de la norma, o normal.
- Hiperactividad
- Movimientos espasmodicos de brazos y piernas,
- Retardo mental
- Convulsiones
- Erupciones cutáneas
- Temblores
- Postura inusual de las manos

Si la afección se veja sin tratamiento o si no se evitan los alimentos que contienen fenilalanina, se puede detectar un olor a ratón o a orina en el aliento, la piel y la orina. Este olor inusual se debe a la acumulación de sustancias de fenilalanina en el cuerpo.

De 2 a 6 casos x 100 000 habitantes. Hay este tipo de enfermedad es más frecuente en Europa y Norteamérica.

Las enzimas de fenilalanina se convierten en proteína hidroxilasa encargada de producir melanina la cual se encarga de producir la pigmentación.

La enfermedad se manifiesta por primera vez algunas semanas después del nacimiento, 6 meses se hace patente el retraso del desarrollo mental.

Esta enfermedad no está ligada al sexo.

Santos Cruz Itzel Adriana

Ruiz Gonzalez Alejandra Claudia

Uribe Vidal Nallely

Leon Ibarra Magali

Perez Mendez Lanyas Alberto

Bravo Martinez Myriel

### Fenilcetonuria

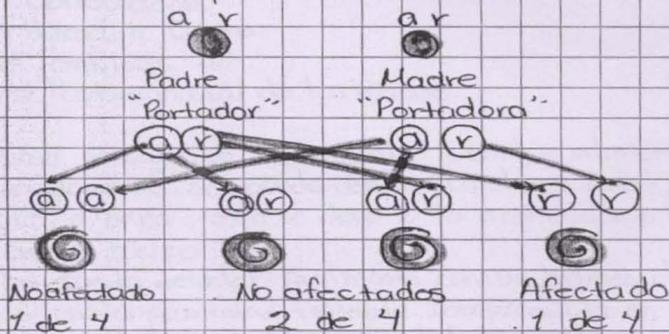
También conocida como PKU, es un error congénito del metabolismo causado por la carencia de la enzima fenilalanina hidroxilasa, lo que se traduce en la incapacidad de metabolizar el aminoácido tirosina a partir de fenilalanina en el hígado. Es una enfermedad congénita con un patrón de herencia recesivo.

Se estima que uno de cada 10 000 nacimientos puede presentar esta enfermedad.

En una familia que presente un miembro con la enfermedad manifiesta, existe una probabilidad del 25% de que el próximo embarazo nazca un portador con la anomalía. La transmisión se comparte por igual en ambos sexos.

En la mayoría de los casos los padres son normales.

A menudo están emparentados entre sí, y raramente tienen otros parientes afectados.



### FENILCETONURIA (trastorno metabólico).

Es una enfermedad hereditaria, la cual se transmite de padres a hijos. Este gen defectuoso lo deben transmitir ambos padres para que el bebe padesca la enfermedad. Los bebes carecen de la enzima hidroxilaza necesaria para descomper un aminoacido esencial llamado fenilalanina

#### Sintomas:

- ⇒ Los niños con esta enfermedad tienen un cutiz, cabello y hojos mas claros que sus hermanos.
- ⇒ Retraso de las avilidades sociales y mentales
- ⇒ Imperactividad
- ⇒ Movimientos espasmodicos
- ⇒ Retardo mental
- ⇒ Convulsiones
- ⇒ Hecrección Cutanea
- ⇒ Temblores
- ⇒ Postura inusual de las manos.

Si no se sigue un tratamiento y evitan alimentos que contienen fenilalanina, se puede detectar un olor a ratón, en el aliente, la piel e orina; esto se debe a la acomulacion de fenilalanina en el cuerpo.

- ⇒ Se puede detectar facilmente con un examen de sangre.
- ⇒ Es una enfermedad tratable comprendida en una dieta extremadamente baja en fenilalanina. Si no se recibe tratamiento se presenta un retardo metel-cetero.
- ⇒ no es ligado al sexo

Garcia Beristain Marcela

Homocigoto Enfermo Fenilcetonuria  $ff$  x Heterocigoto Sano  $Ff$

$f$	$F$	$Ff$
$f$	$f$	$ff$

50% Sano Heterocigoto  $Ff$   
50% Homocigoto recesivo Fenilcetonuria  $ff$

Homocigoto Enfermo Fenilcetonuria  $ff$  x Homocigoto Sano  $FF$

$f$	$F$	$Ff$
$f$	$F$	$Ff$

100% Heterocigoto Sano  $Ff$



# UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO

## Colegio de Ciencias y Humanidades Plantel Azcapotzalco

### Fenilcetonuria

10

Alumnos:

Lopez Romero E. Josvé  
Navarro Varrón Anarubi Sarahi

Paredes Ramirez María Guadalupe

Reyes Palacios Némesis Paola

Sánchez Castillo Blanca Edith



#### Objetivos:

- x conocer qué enfermedad provoca los síntomas presentes en él bebe
- x investigar si tiene cura y/o un tratamiento
- x identificar que provoca la enfermedad
- x saber si es una enfermedad hereditaria

#### Hipótesis:

- x Nuestra enfermedad es metabólica y se da a causa de la falta de melanina.
- x El olor de la orina se da a causa de que el PH del niño es más ácido.

## Introducción:

Nuestro trabajo consta de explicar una enfermedad con un cuadro clínico muy peculiar, se nos dio un problema que dice así:

Juan y María tuvieron un hijo, a quien llamaron Juanito, quien nació con piel y ojos claros, lo que llamo su atención porque en ambas familias casi todos eran morenos y de ojos cafés, excepto un tío materno de Juan, a quien no conocía y solo tenía referencias de él por sus papás; debido a lo anterior no le dieron mayor importancia al asunto y lo ignoraron. Sin embargo, al poco tiempo comenzaron a detectar un olor muy extraño en la orina del bebé, similar a la orina de un ratón, así como irritaciones severas en su piel y un desarrollo más lento de lo normal. Juan pensó que los síntomas del niño podrían indicar que este tuviera un problema, por esta razón le comento a María sobre sus sospechas, coincidiendo ambos que Juanito podría estar presentando alguna enfermedad rara o poco común, aunque no tenían la más remota idea de cómo o por qué la adquirió.

Después de leer el problema y dialogar llegamos a la conclusión que puede ser una enfermedad metabólica, ya que estas son en término muy general por el que se designan todas las enfermedades relacionadas con una perturbación del metabolismo. Pueden ser hereditarias o adquiridas, ser debidas a la interrupción de una cadena de síntesis por ausencia de una enzima, a una anomalía endocrina o alimentaria; pueden afectar el equilibrio de los glúcidos (por ejemplo, diabetes, glucogénesis, galactosemia congénita), de los nucleótidos (por ejemplo gota), de los prótidos (por ejemplo las aminoacidopatías), de los lípidos (por ejemplo, obesidad, dislipidosis), los equilibrios acidobásico, iónico, osmótico, hídrico, mineral, fosfocálcico, vitamínico, etc.

Investigamos y decidimos quedarnos con una enfermedad que se llama fenilcetonuria.

En el trabajo buscamos expresar que es la fenilcetonuria, que tipo de enfermedad es, como se transmite, cuales son los síntomas, como es su tratamiento, si hay una cura y sus índices de incidencia en la población.

La **fenilcetonuria**, también conocida como PKU, es un error congénito del metabolismo causado por la carencia de la enzima fenilalanina hidroxilasa, lo que se traduce en la incapacidad de metabolizar el aminoácido tirosina a partir de fenilalanina en el hígado. Es una enfermedad genética con un patrón de herencia recesivo. Es un tipo de hiperfenilalaninemia.

La fenilcetonuria tiene como rasgo principal la herencia genética autosómica recesiva, es decir, los padres son portadores de los genes defectuosos y al ser traspasados de ambos progenitores, la enfermedad se expresa en los descendientes.

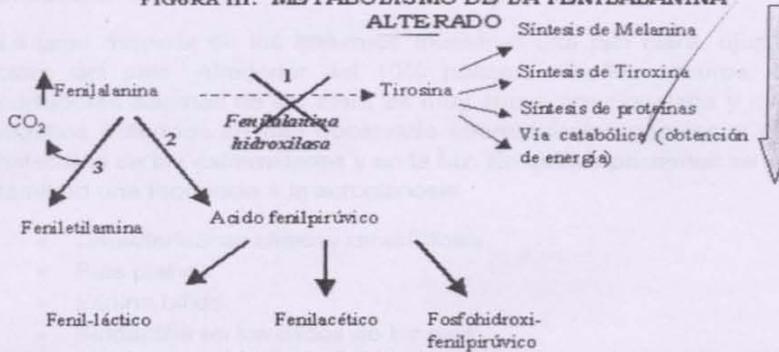
La causa de la enfermedad es la carencia de la enzima fenilalanina hidroxilasa (FAH) o de la dihidropterina reductasa (DHPR) (también llamada tirosina hidroxilasa). Ambas enzimas son responsables de la hidroxilación del aminoácido fenilalanina en la reacción que produce tirosina. Por ello, el defecto o falta de alguna de ellas determina un incremento de la concentración sanguínea de fenilalanina al impedirse su transformación en tirosina. También se aumenta la transaminación de la fenilalanina como vía metabólica alternativa, y asimismo se acumulan los metabolitos fenilpiruvato, fenilactato y fenilacetato. El defecto en la síntesis de FAH se debe a una anomalía génica localizada en el cromosoma 12, y el de la DHPR en el cromosoma 4. Existen también formas de la enfermedad con déficits parciales.

Esta enfermedad, de tipo oligofrénico, fue descrita por primera vez por el médico noruego Ivar Asbjørn Følling en 1934 cuando detectó la enfermedad en dos niños con retardo motor y mental cuya madre explicaba que los pequeños tenían un olor peculiar en la orina y el sudor. Éste síntoma específico recuerda al de los ratones o de establo y se nota en todos los afectados de fenilcetonuria. Al parecer es provocado por el ácido fenilacético eliminado vía renal y a través de los poros de la piel.



Cifras normales de fenilalanina en suero de recién nacidos: hasta 3,4 mg/dl

FIGURA III. METABOLISMO DE LA FENILALANINA ALTERADO



Cifras patológicas de fenilalanina en suero de recién nacidos:  
Por encima de 20 mg/dl

#### Cuadro clínico

El fenilpiruvato es un neurotóxico que afecta gravemente al cerebro durante el crecimiento y el desarrollo. Los efectos de su acumulación causan oligofrenia fenilpirúvica, caracterizada por un cociente intelectual inferior a 20. Los primeros meses de vida, los niños que padecen esta enfermedad parecen estar sanos. Entre los tres y los seis meses pierden el interés por el entorno, y al año se evidencia un retraso importante en su desarrollo. Los síntomas suelen ser retraso psicomotor, cuadros psicóticos de tipo autista, convulsiones, síndrome de West, convulsiones generalizadas y un eczema facial muy rebelde. Por lo general su

desarrollo físico es bueno, tienden a tener el cabello más claro que sus hermanos, piel clara, y presentan un olor característico a paja mojada.

El portador de esta anomalía, que nace tras un embarazo normal y sin complicaciones, se desarrolla durante los primeros meses casi siempre sin mostrar anomalía alguna. Sin embargo Partington encontró, casi en la mitad de los lactantes, la existencia de vómitos en los primeros meses de vida y en un tercio de ellos una irritabilidad inusual. En una proporción similar de casos, a los padres ya les había llamado la atención un desagradable olor del cuerpo del niño. Una parte de ellos mostró dermatosis eczematiformes durante el primer trimestre, 7 de 36 ya había tenido en el primer año de vida ataques convulsivos. A los 9 meses llama la atención el retraso en el desarrollo psicomotor.

El desarrollo corporal cursa casi con normalidad. No obstante puede comprobarse cierta tendencia al enanismo. La dentición suele retrasarse hasta después del undécimo mes.

La gran mayoría de los enfermos muestran una piel clara, ojos azules, y color claro del pelo. Alrededor del 10% poseen cabellos oscuros. La piel de los portadores además de ser clara es muy suave aterciopelada y muy sensible. En algunos enfermos se han observado eflorescencias papulosas en las caras de extensión de las extremidades y en la faz. En ciertos pacientes se puede encontrar también una tendencia a la acrocianosis.

- Características clínicas raras: Cifosis.
- Pies planos.
- Espina bifida.
- Sindactilia en los dedos de los pies.
- Bloqueo cardíaco intraventricular.
- Hipogenitalismo.
- Dermografismo.
- Sensibilidad a la luz.
- Hipersegmentación de las células neutrófilas de la sangre.
- Disminución de la tolerancia a la galactosa.
- Metabolismo basal ligeramente elevado.

Las etapas del desarrollo habitual, la edad en la que el niño se sienta y habla, a veces, se alcanzan a la edad normal, pero, de ordinario, se retrasa. En la edad límite en que debe esperarse que el niño normalmente realice estos actos, el 35% no puede andar y el 63% no puede hablar.

Estos niños, en general, tienen un peso y talla promedio por debajo del correspondiente a su edad. En la mitad de los casos tiene microcefalia y prominencia del maxilar.

Sus movimientos son lentos y patosos y a menudo suelen adoptar la posición de sastre. Las anomalías del tono muscular que contribuyen a estos cambios son de origen neurológico. 2 de cada 3 pacientes tienen hiperreflexia tediciosa e hipercinesia sobreañadida estos últimos son voluntarios y muy variados.

La técnica de Guthrie es la prueba que se utiliza para determinar esta enfermedad. Consiste en la detección de la fenilalanina mediante la inhibición que el metabolito  $\beta$ -2-tienialanina, derivado de la fenilalanina, produce sobre el crecimiento del *Bacillus subtilis* (cepa ATCC 60.51). El test de cribado tiene una sensibilidad y especificidad cercanas al 99%.

### **Tratamiento**

Una terapéutica de la fenilcetonuria (proteína de la leche) es proporcionar solamente la cantidad de fenilalanina que se necesite para el crecimiento y la reparación de los tejidos. La reducción de la cantidad de fenilalanina, con dietas en las cuales las proteínas se sustitúan por una costosa médula de aminoácidos puros sirve para que se mantengan en el cuerpo un nivel de concentración de fenilalanina tolerable.

Se ha intentado conseguir una reducción en la eliminación de ácido fenipirúvico por medio de la administración de dosis elevadas de fructosa. Las experiencias adquiridas con una dieta pobre en fenilalanina solo alcanzan hasta ahora para controlar durante pocos años la evolución de estos enfermos, pero ya puede asegurarse que con la iniciación precoz de esta terapéutica dietética se garantiza un desarrollo psíquico del niño aproximadamente normal

No se ha podido conseguir hasta ahora saber el tiempo durante el cual debe administrarse a estos enfermos la dieta pobre en fenilalanina. Algunos autores defienden que la dieta debe seguirse durante toda la vida mientras que otros opinan que esta dieta puede suprimirse alrededor de los 10 años de vida.

La fenilalanina no puede suprimirse totalmente de la dieta, porque es un componente esencial de la alimentación. Aún en el mismo paciente la cantidad necesaria puede variar en diversas etapas de su vida.

Debe haber un equilibrio entre el aporte mayor y menor que sea lo suficiente en cantidad como para tener una máxima eficacia, disminuyendo el riesgo de toxicidad. Un aporte bajo en fenilalanina puede también ser fatal a la larga.

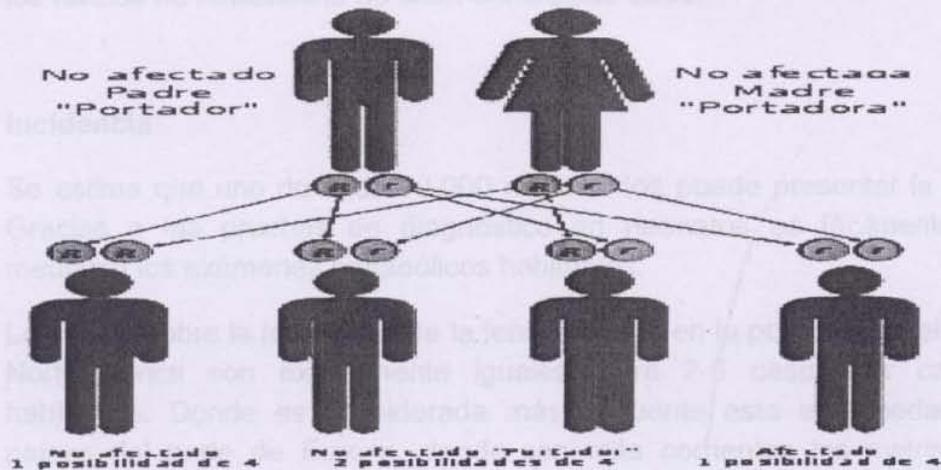
## Biología hereditaria

Gen autosómica recesiva. Modo de herencia entre dos portadores de un gen autosómica recesiva y monogénica. En una familia que presente un miembro con enfermedad manifiesta existe una probabilidad del 25% de que el próximo embarazo nazca de nuevo un portador de la anomalía. La transmisión se reparte por igual en los dos sexos.

En la mayoría de los casos los padres son normales. A menudo están emparentados entre sí, y raramente tienen otros parientes afectados. El nacimiento de niños normales de madres fenilcetonúricas establece el hecho de que el feto no recibe ningún daño irreparable por las anomalías metabólicas de la madre.

Cuando en la familia del niño han existido portadores de la anomalía debe repetirse la prueba de Følling varias veces porque puede ocurrir que el ácido haya desaparecido al pasar unas horas. En los pañales el ácido se mantiene solo unas horas.

Inmediatamente después del nacimiento la prueba del cloruro férrico suele ser negativa. La positividad más precoz se inicia a los 14 días y la más tardía a los 35.



## PKU materna

Se estima que existen unas 3,000 mujeres en edad fecunda que han sido tratadas exitosamente de PKU en los EE.UU.5 La mayoría de ellas abandonó su dieta especial durante la niñez, porque en esa época la mayoría de los médicos creía que hacerlo no conllevaba riesgos.

*Cuadro de Punnett*

Cuando estas jóvenes quedan embarazadas mientras comen una dieta normal, la concentración de fenilalanina en su sangre es muy elevada. Los niveles elevados de fenilalanina en la sangre materna durante el embarazo pueden causar problemas serios al feto. En aproximadamente el 90 por ciento de estos casos, los bebés sufren retraso mental y cerca del 70 por ciento nace con una cabeza de tamaño reducido (microcefalia). Muchos de ellos también nacen con defectos cardíacos y bajo peso. Como la mayoría de estos bebés no hereda la PKU sino que su daño cerebral se debe íntegramente a los elevados niveles de fenilalanina de la madre durante el embarazo, la dieta para PKU no les resulta beneficiosa.

Afortunadamente, hay una manera de ayudar a prevenir el retraso mental y otros problemas que ocurren en los bebés de mujeres con PKU. Estas mujeres deben reanudar su dieta especial al menos tres meses antes del embarazo y continuarla durante el mismo. El Estudio Internacional sobre la PKU Materna descubrió que las mujeres cuyos niveles de fenilalanina en la sangre se encontraban bajo control antes de la concepción, o después de 8 a 10 semanas de embarazo a lo sumo, tenían las mismas probabilidades de tener bebés sanos que las mujeres sin PKU. A los 7 años, los cocientes intelectuales de sus hijos no diferían de los de los hijos de mujeres sin PKU. Las mujeres con PKU necesitan realizarse análisis de sangre al menos una vez por semana durante todo el embarazo para asegurarse de que los niveles de fenilalanina no sean demasiado altos.

### **Incidencia**

Se estima que uno de cada 10.000 nacimientos puede presentar la enfermedad. Gracias a las pruebas de diagnóstico en neonatos es fácilmente detectable mediante los exámenes metabólicos habituales.

Los datos sobre la frecuencia de la fenilcetonuria en la población total de Europa y Norteamérica son exactamente iguales entre 2-6 casos por cada 100.000 habitantes. Donde es considerada más frecuente esta enfermedad es en los países del norte de Europa, donde son más corrientes los matrimonios entre vecinos y familiares.

El gen patológico es, al parecer, considerablemente más raro en las razas de color y los judíos que en los indogermanos. También es posible que el pequeño número de casos publicados sea debido a la falta de control rutinario de la orina. En China no se ha dado hasta ahora ningún caso de enfermedad de este tipo. También entre los europeos del sur, los indios de América del Norte y los gitanos la enfermedad aparece en muy pocas ocasiones. En Alemania viven actualmente unos 2.000 enfermos de este tipo.

### ¿Cuál es la incidencia en la población?

Se estima que uno de cada 10.000 nacimientos puede presentar la enfermedad.

$$aa = q^2 = 1/10000 = .0001$$

$$q^2 = .001$$

$$q = 0.0001$$

$$q = 0.01$$

$$(p + q)^2 = p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

$$.9801 + ? + 0.001$$

$$(p + q)^2 = p^2 + 2pq + q^2 = 1 \dots$$

$$.980 + 2(.99)(.01) + .001 = 1$$

$$.980 + .019 + .001 = 1$$

✓

✓

✓

.98%

1.9%

.1% = 100%

✓

✓

✓

AA

Aa

aa

Homocigoto  
Dominante

Hetero-  
cigoto

Homocigoto  
recesivo

Frecuencia	Genético	%	Nº de Individuos
AA	.980	98%	9,800
Aa	.019	1.9%	190
aa	.001	1%	10

## Discusión

¿Cómo es el fenotipo y genotipo de los padres?

Gen autosómica recesiva (homocigotos).

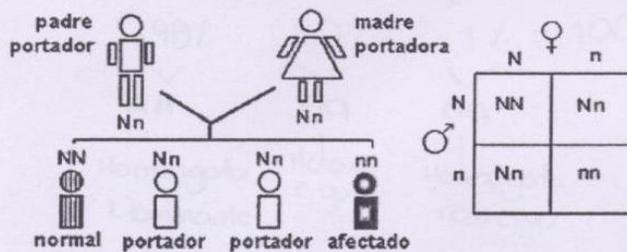
Puede haber diferentes grados dentro de la enfermedad. Se denominan "fenotipos". Tienen distinta gravedad porque en cada uno, el fallo de la proteína reguladora (la enzima fenilalanina hidroxilasa) es más o menos intenso.

El fenotipo más frecuente en nuestro país, es el más leve.

También existen diferencias a nivel genético (genotipo) que, aparte de permitir comprender mejor el mecanismo de producción y la diferente gravedad de la enfermedad, han servido para conocer las migraciones humanas a través de los siglos.

¿Puede tener otro hijo con esa enfermedad?

En una familia que presente un miembro con enfermedad manifiesta existe una probabilidad del 25% de que el próximo embarazo nazca de nuevo un portador de la anomalía. La transmisión se reparte por igual en los dos sexos.



Herencia autosómica recesiva

## CONCLUSIONES:

Con todo este trabajo podemos concluir que realmente estábamos en lo correcto al plantear que se trataba de una enfermedad metabólica basándonos en los síntomas que este bebé presentaba este nació sin la capacidad para descomponer apropiadamente un aminoácido llamado fenilalanina, esta juega un papel muy importante en la producción de melanina, lo cual también nos hace hincapié en la falta de pigmentación en los ojos y piel.

Nuestra segunda hipótesis también se comprobó en cuanto al pH ya que este si es mas ácido por eso causa el olor tan fétido de la orina ya que el aminoácido fenilalanina se encuentra en el hígado y no se puede metabolizar.

## Bibliografía:

"portales medicos".[en línea]. Consultado [2 de junio de 2011]. Disponible en la web:  
[http://www.nacersano.org/centro/9388\\_9977.asp](http://www.nacersano.org/centro/9388_9977.asp)

"portales médicos".[en línea]. Consultado [2 de junio de 2011]. Disponible en la web: .  
[http://www.portalesmedicos.com/diccionario\\_medico/index.php/Enfermedad\\_metabolica](http://www.portalesmedicos.com/diccionario_medico/index.php/Enfermedad_metabolica)

"enfermepedia".[en línea]. Consultado [2 de junio de 2011]. Disponible en la web:  
<http://www.enfermepedia.com/index.php/enfermedades-raras/211-fenilcetonuria-o-pku.html>

"fenilcetonuria".[en línea]. Consultado [2 de junio de 2011]. Disponible en la web:  
<http://fenilcetonuria.com/>

# ANEXO VII

## EVALUACION ESTRATEGIA

## CUESTIONARIO DE AUTOEVALUACIÓN

Coloca en la casilla la letra que corresponda a la respuesta correcta.

1. (  c ) Gen que solo se expresa en estado homocigoto.

a) Dominante      b) Codominante      c) Recesivo      d) Alelo

2. (  d ) Pares de genes que codifican para una misma característica:

a) Dominantes      b) Codominantes      c) Recesivos      d) Alelos

3. (  c ) El enunciado "Cada característica está determinada por un par de factores o genes que se segregan durante la formación de los gametos", corresponde a la:

a) Principio de segregación      b) Principio de distribución independiente

c) 3ª Ley de Mendel      d) Ley de Dominancia

4. (  b ) A los rasgos físicos, observables o medibles de un individuo, que son producto de la expresión de los genes se le denomina:

a) Genotipo      b) Fenotipo      c) Fenocopia      d) Dominantes

5. (  a ) Al total de genes que posee un individuo, se le denomina:

a) Genotipo      b) Fenotipo      c) Fenocopia      d) Dominantes

6. (  b ) Al organismo cuyo par de genes alelos para una característica dada son iguales se le denomina:

a) Homologo      b) Heterocigoto      c) Homocigoto      d) Homoplasia

7. (  b ) Al organismo cuyo par de alelos para una característica dada son diferentes, se le denomina:

a) Homologo      b) Heterocigoto      c) Homocigoto      d) Homoplasia

8. (  a ) Nombre que reciben aquellos genes que siempre se expresan en el fenotipo del individuo que los porta:

a) Dominantes      b) Codominantes      c) Recesivos      d) Alelos

9. (  d ) Si una pareja tuvo un primer hijo con fenilcetonuria, pero como ellos no manifiestan ningún síntoma, podemos deducir que los padres son

Heterocigotos para el gen que la ocasiona.

a) Dominantes      b) Homocigotos      c) Recesivos      d) Heterocigotos

10. (  a ) Para la pareja del inciso anterior, ¿cuál es la probabilidad de tener un segundo hijo con esta enfermedad, sabiendo que ambos son heterocigotos para esta enfermedad?

a) 75 %      b) 50 %      c) 25 %      d) 100%

