



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO

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

**LA INVESTIGACIÓN COMO ESTRATEGIA PARA
EL APRENDIZAJE DE LA GENÉTICA
EN EL NIVEL BACHILLERATO**

TESIS

QUE PARA OPTAR POR EL GRADO DE:

**MAESTRA EN DOCENCIA PARA LA
EDUCACIÓN MEDIA SUPERIOR EN
BIOLOGÍA**

PRESENTA:

QFB. ALEJANDRA CORONA MARTÍNEZ

**TUTOR PRINCIPAL: DR. ANTONIO GONZÁLEZ RODRÍGUEZ
INSTITUTO DE INVESTIGACIONES EN ECOSISTEMAS Y SUSTENTABILIDAD**

COMITÉ TUTOR:

**DRA. BLANCA DE LA LUZ FERNÁNDEZ HEREDIA
DR. VÍCTOR HUGO ANAYA MUÑOZ**

**ESCUELA NACIONAL DE ESTUDIOS SUPERIORES
UNIDAD MORELIA**

MORELIA, MICHOACÁN; ABRIL 2018.



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.

"Dime y lo olvido, enséñame y lo recuerdo, involúcrame y lo aprendo".

Benjamín Franklin.

"Nunca consideres el estudio como una obligación, sino como una oportunidad para penetrar en el bello y maravilloso mundo del saber".

Albert Einstein

Agradecimientos:

Al Consejo Nacional de Ciencia y Tecnología por la beca otorgada.

A mis maestros de MADEMS de quienes aprendí mucho más de lo que esperaba, por su profesionalismo y por su ejemplo de compromiso con la docencia: Dra. Blanca Fernández, Dra. Nancy Calderón, Dr. Víctor Hugo Anaya, Mtra. Mary Pasallo.

A la Maestría en Docencia para la Educación Media Superior de la UNAM, por brindarme las herramientas para mejorar mi práctica docente.

Al Dr. Antonio González Rodríguez por dirigir mi trabajo de tesis y hacer múltiples revisiones a mis avances, sentí un gran apoyo todo el camino al lado de una gran persona.

Al Dr. Víctor Hugo Anaya Muñoz por sus aportaciones para el desarrollo este trabajo, sus minuciosas revisiones. Por ser ejemplo de exigencia y hacer siempre lo mejor.

A la Dra. Blanca de la Luz Fernández Heredia por sus aportaciones y señalamientos a mi trabajo, por compartir siempre su experiencia.

A la Dra. Patricia Dávila y Dra. Lupita Soto por tomarse un tiempo pese a sus responsabilidades para la lectura del trabajo final y por sus observaciones.

A mis alumnos, por su disposición para el trabajo.

A Dios, por permitirme cumplir una meta.

A mis padres Gabriel y María Elena por el amor hacia mí, su apoyo incondicional y su ejemplo de trabajo y persistencia.

A mis hermanos Gabriel y María Elena, porque a pesar de la distancia siempre están presentes.

A mis compañeros de maestría, por enriquecer las clases con sus experiencias, comentarios, personalidades y puntos de vista.

RESUMEN

El mundo actual demanda profesionales mejor capacitados en distintas áreas del conocimiento. Ello, ha traído como una de sus consecuencias la saturación de los planes y programas de estudio correspondientes a la educación media superior. Ante esta situación, los docentes deben plantear estrategias que los lleven a alcanzar los objetivos de aprendizaje.

Se ha demostrado que el aprendizaje de la Genética presenta diversas dificultades en estudiantes adolescentes de distintos países. Los resultados del presente estudio demuestran que la investigación guiada es una estrategia que logra mejores resultados de aprendizaje al compararse con las propuestas de cuatro escuelas que cuentan con el mismo programa de estudio en la modalidad semestral escolarizada.

En el aprendizaje mediante investigación guiada destaca el rol del docente como un guía y motivador en todo el proceso. Por su parte, la búsqueda de información como tarea individual, la socialización de información entre pares y en grupo, el planteamiento e interpretación de problemas, las actividades de síntesis de información y elaboración de cuadros comparativos, constituyeron las actividades fundamentales de los estudiantes, aunadas al uso de recursos de divulgación científica y películas sobre temas relacionados con la Genética.

El uso de la investigación guiada como estrategia de aprendizaje favorece, además, el desarrollo de habilidades de investigación y los valores que se requieren para el estudio de la ciencia, así como del desarrollo de procesos autogestivos y autorregulatorios en los estudiantes adolescentes.

Palabras clave: adolescencia, genética, investigación guiada, motivación

CONTENIDO

RESUMEN.....	1
I. INTRODUCCIÓN.....	5
II. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA	8
III. JUSTIFICACIÓN.....	10
IV. PREGUNTA DE INVESTIGACIÓN.....	11
V. TEORÍAS SOBRE EL APRENDIZAJE DE LAS CIENCIAS	12
5.1. CONSTRUCTIVISMO	16
5.1.1 ENSEÑANZA MEDIANTE INVESTIGACIÓN GUIADA	19
5.1.2 LA DIVULGACIÓN CIENTÍFICA	21
5.2. LA ADOLESCENCIA COMO CONTEXTO DEL APRENDIZAJE DE LAS CIENCIAS	22
5.2.1. CONCEPTO DE ADOLESCENCIA	22
5.2.1.1 TEORÍAS SOBRE LA ADOLESCENCIA.....	23
5.2.2 EL APRENDIZAJE DE LAS CIENCIAS EN LA ADOLESCENCIA	26
5.2.3 EVALUACIÓN DE LOS APRENDIZAJES EN LA EDUCACIÓN MEDIA SUPERIOR	28
VI. HIPÓTESIS	36
VII. OBJETIVO GENERAL.....	36
7.1 OBJETIVOS PARTICULARES.....	36
VIII. DISEÑO INSTRUCCIONAL.....	37
IX. METODOLOGÍA	40
X. RESULTADOS.....	56
XI. DISCUSIÓN DE RESULTADOS.....	75
XII. CONCLUSIONES.....	79
XIII. RECOMENDACIONES.....	81
XIV. REFERENCIAS	84

APÉNDICE I. GENÉTICA.....	87
1.1 ANTES DE MENDEL	87
1.2 GREGOR MENDEL.....	88
1.3 PRIMEROS ESTUDIOS SOBRE EL MATERIAL DE LA HERENCIA.....	94
1.4 TEORÍA CROMOSOMICA DE LA HERENCIA.....	96
1.5 EL ADN ES LA MOLÉCULA DE LA HERENCIA.....	100
1.6 ESTRUCTURA DEL ADN	103
1.7 HERENCIA MENDELIANA EN SERES HUMANOS.....	110
1.8 HERENCIA LIGADA A LOS CROMOSOMAS SEXUALES	110
1.9 HERENCIA NO MENDELIANA	112
1.10 AMBIENTE Y EXPRESIÓN GENÉTICA.....	114
1.11 MUTACIONES	116
1.12 ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS.....	117
1.12.1 NUMÉRICAS.....	118
1.12.2 ESTRUCTURALES.....	119
1.13 PADECIMIENTOS CONGÉNITOS.....	123
1.13.1 HERENCIA AUTOSÓMICA DOMINANTE	123
1.13.2 HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA	123
1.13.3 HERENCIA LIGADA AL SEXO	124
1.13.4 ANORMALIDADES CROMOSÓMICAS	125
1.13.5 ALTERACIONES DE LOS CROMOSOMAS SEXUALES	126
1.13.6 IMPRONTA.....	129
1.13.7 PADECIMIENTOS POR REPETICIÓN DE TRIPLETES.....	130
APÉNDICE II. RECURSOS	132
2.1 GENÉTICA DE LO HUMANO	132
2.2 PROYECTO GENOMA HUMANO	132

2.3 PELÍCULA GATTACA.....	132
APÉNDICE III. INSTRUMENTO DE EVALUACIÓN 1.....	133
APENDICE IV. PROGRAMA DE ESTUDIO.....	138

I. INTRODUCCIÓN

La sociedad ha transitado de la era industrial a la del conocimiento y de la información; se encuentra inmersa en avances científicos y tecnológicos que impactan las estructuras sociales, políticas y culturales. Estos avances, a su vez, tienen el poder de transformar los sistemas naturales y sociales a escala global, por lo que es necesario reflexionar acerca del ecosistema y de la responsabilidad del ser humano sobre el ambiente. Por lo tanto, la educación científica y tecnológica de la ciudadanía tiene razones de carácter económico, político, social y cultural que exigen cambios en la enseñanza de las ciencias en las aulas (Prieto, España y Martín, 2012; García-Milá, 2004; Bugallo, 1995).

La Genética es uno de los temas más abordados en la investigación de la didáctica de la Biología ya que es la base conceptual para comprender la evolución y por tanto la propia Biología. Diversos estudios han identificado que existen dificultades para su aprendizaje en los estudiantes de distintos países y culturas. Entre las principales causas de dicha dificultad están: a) la terminología que en algunos textos se usa de forma incorrecta o ambigua, por ejemplo, gen y alelo se usan de forma indistinta; b) las relaciones entre los conceptos; por ejemplo, cuando se enseña meiosis, es fundamental relacionarla con el tema de la fertilización; c) la resolución de problemas que requiere de mayor capacidad analítica que otros temas (Bugallo, 1995).

Asimismo, los medios de comunicación juegan un papel fundamental en la imagen de la ciencia en una sociedad y en algunas ocasiones han provocado que los estudiantes y los ciudadanos en general, tengan concepciones erróneas que constituyen obstáculos para el aprendizaje en la educación formal (Blanco, 2004).

Pero quizá el problema del adecuado aprendizaje de la Genética radica en la falta de estrategias adecuadas que motiven a los estudiantes al estudio de dichos temas. Iñiguez (2005) atribuye el bajo rendimiento escolar en las ciencias naturales a la falta del vínculo entre los contenidos temáticos con la realidad de los jóvenes, así como a la metodología de enseñanza tradicional que no logra despertar su interés.

Al igual que en otros campos, el estudio de la Genética requiere considerar además de los conceptos, los procedimientos y actitudes que permitan construir un conocimiento relevante desde el punto de vista personal y social. La educación debe contribuir a que los estudiantes comprendan aspectos elementales de las aplicaciones tecnológicas; por ejemplo, los padecimientos humanos congénitos, la detección precoz de enfermedades, las pruebas de identidad genética o de paternidad, la producción de alimentos transgénicos, entre otros. Integrar estos contenidos puede contribuir a fomentar valores y mejores actitudes en la sociedad y hacia la ciencia (Ayuso y Banet, 2002). En otras palabras, plantear escenarios que relacionen la ciencia y la tecnología con lo que la sociedad vive y sabe, implica fomentar el debate, la búsqueda de soluciones y la acción, además de la implicación de los valores y la ética (Prieto, 2012).

El problema de la enseñanza en las ciencias ha dado lugar a propuestas con enfoques pedagógicos centrados en aspectos conceptuales, en aplicaciones, y en el desarrollo de una cultura general. Algunas investigaciones (Gil, 1994; Pozo y Gómez, 1998; Gil y otros, 1999; Flores, 2000), sostienen que el constructivismo es un enfoque útil en la enseñanza de las ciencias. Por su lado, Campanario y Moya (1999), Moya y otros (2011) proponen bajo este enfoque, a la investigación guiada como un modelo útil, y otros como Ayuso y Banet (2002) e Iñiguez (2005) confirman que dicho enfoque tiene utilidad en la enseñanza de la Genética.

En este contexto, la divulgación científica es un recurso que favorece el aprendizaje de los estudiantes ya que evita el rigor formal; es veraz, pero se matiza con recursos literarios como la hipérbole y el uso de metáforas. Generalmente, la divulgación científica está vinculada a la realidad y utiliza un lenguaje coloquial, es expositiva y argumentativa, aunque también narrativa y dialógica, además de que puede utilizar todo tipo de recursos visuales (González y Rasilla, 2011; Sánchez, 1998).

Con base en lo anterior, en la presente tesis se realizó una intervención en el Bloque de estudio de Genética de la asignatura de Biología II de cuarto semestre del Bachillerato, utilizando textos de divulgación científica como recurso dentro de la estrategia didáctica basada en la investigación guiada.

II. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

La Genética se ha consolidado como un contenido fundamental en el Bachillerato, por su importancia para comprender la evolución y la Biología como tal (Gil, 1994), así como por sus implicaciones económicas, éticas y sociales en general. Sin embargo, en la actualidad uno de los problemas educativos más complejos y urgentes a resolver es la enseñanza de la ciencia en general, según lo reflejan los pobres resultados, la reprobación, la falta de interés y sobre todo una visión deformada de la misma. Estos problemas indudablemente corresponden a una enseñanza ineficaz (Flores, 2000).

En el aprendizaje de la ciencia se observa que los alumnos tienen dificultades para utilizar estrategias de razonamiento y solución de problemas propios del trabajo científico, incluyendo los siguientes: 1) la pobre generalización de los procedimientos adquiridos a otros contextos nuevos, 2) la dificultad para utilizar la misma información en distintos contextos; y 3) el escaso control metacognitivo alcanzado sobre sus propios procesos de solución (Pozo y Gómez, 1998).

Asimismo, se pueden apreciar actitudes inadecuadas o incompatibles con respecto a la naturaleza de la ciencia y su aprendizaje; sin embargo, muchos profesores no consideran que la educación en actitudes forme parte de sus contenidos esenciales;

“... que los alumnos no sean capaces de hacer cálculos estequiométricos después de estarlos trabajando durante semanas es frustrante, pero que ni siquiera lo intenten y estén haciendo comentarios jocosos o lanzándose papелitos mientras se les explica es bastante demoledor. El problema es que esas actitudes de los alumnos difícilmente cambiarán acercándose más a lo que los profesores esperan de ellos, si no hay un propósito educativo, deliberado e intencional por cambiarlas” (p.34 Pozo y Gómez, 1998).

Tras la preocupación por el creciente fracaso escolar, desde la década de 1970, en España se constituyeron grupos de trabajo con la finalidad de introducir propuestas innovadoras más efectivas (Gil, 1994). El estudio de las preconcepciones o ideas previas de los alumnos como dificultad para adquirir nuevos conocimientos, fue la principal línea de investigación a partir de los años 1980s, dejando clara la poca efectividad de la enseñanza habitual en las distintas áreas científicas y concluyendo que el modelo de transmisión/recepción debía cambiar por orientaciones constructivistas (Gil, 1994; Iñiguez, 2005).

En la sociedad actual los alumnos suelen tener información científica procedente de los medios de comunicación, aunque muchas veces está deformada. La educación formal debería proporcionar a los estudiantes la capacidad de dar organización y sentido a dicha información, así como de aprender a convivir con la diversidad de perspectivas y de construir su propio punto de vista (Pozo y Gómez, 1998).

III. JUSTIFICACIÓN

A partir de lo anteriormente señalado, es conveniente mencionar que los jóvenes forman parte de una sociedad en la que la Genética es y será un tema cada vez más cotidiano por su rápido desarrollo y sus aplicaciones en alimentación y salud, especialmente en el diagnóstico, tratamiento y prevención de enfermedades. En ellas probablemente requerirán participar y tomar decisiones. Por lo tanto, la enseñanza debe considerar las actitudes y opiniones sobre el tema (Bugallo, 1995; Ayuso y Banet, 2002; Prieto y otros, 2012).

Para Iñiguez (2005), el estudio de la Genética requiere de la implementación de nuevas formas de enseñanza y de aprendizaje que promuevan la participación activa de los estudiantes y que logren que éstos se apropien tanto de los conocimientos como de los procesos y las habilidades que los llevan a su construcción. Es decir, el objetivo tendrá que ser la formación de estudiantes más autónomos en su aprendizaje.

Actualmente, se puede afirmar que existe consenso en que el constructivismo es un modelo útil en la didáctica de las ciencias. Asimismo, la estrategia más viable es la que plantea el aprendizaje como tratamiento de situaciones problemáticas abiertas que los alumnos puedan considerar de interés (Gil y otros, 1999).

La investigación, como actividad fundamental de las ciencias, se basa en la curiosidad por entender los fenómenos. A partir de las observaciones de cierta información se plantean hipótesis, metodologías y se obtienen resultados, lo que constituye un proceso que genera conocimiento. De forma análoga, es posible que un enfoque educativo que tome como modelo a la metodología de la investigación pueda ser útil para la enseñanza y aprendizaje de las ciencias. Asimismo proporcionaría la posibilidad de educar en valores, ya que la investigación es una acción social que se realiza con disciplina, voluntad y fomenta las relaciones interpersonales (Moya y otros, 2011).

La enseñanza mediante investigación guiada plantea problemas que son asumidos como una situación incierta que provoca en la persona una conducta tendiente a hallar la solución y de esta forma reducir la tensión inherente a dicha incertidumbre (Ruíz, 2007).

Por todo lo anterior, en la presente tesis se planteó una propuesta constructivista de investigación guiada para el aprendizaje de la Genética en adolescentes de cuarto semestre de Bachillerato de una escuela privada en la Ciudad de Morelia, Michoacán, México. Su eficacia se determinó a través de una prueba aplicada a este grupo y a otras escuelas con el mismo plan de estudios y un contexto socioeconómico similar.

IV. PREGUNTA DE INVESTIGACIÓN

¿La investigación guiada utilizada como una estrategia didáctica favorece el aprendizaje de temas de Genética en los estudiantes de Bachillerato?

V. TEORÍAS SOBRE EL APRENDIZAJE DE LAS CIENCIAS

Las primeras investigaciones sobre la enseñanza de las ciencias se realizaron a principios del siglo XX, pero el establecimiento de la Didáctica de las Ciencias como un nuevo campo de conocimiento independiente de la Psicología, la Pedagogía y las propias ciencias naturales es muy reciente (Adúriz-Bravo e Izquierdo, 2002; Gil, 1993; García-Milá, 2004).

Los investigadores de la didáctica de las ciencias han utilizado cuatro modelos cognitivos de aprendizaje que pretenden explicar los procesos mentales de este proceso, lejos de un encadenamiento del tipo estímulo-respuesta propio de los modelos conductistas. Estos modelos son el de Piaget, el de Gagné, el de Ausubel y el del procesamiento de la información (Gutiérrez, 1987). A continuación, se describen brevemente los fundamentos de estas teorías.

La teoría de Piaget conocida como “epistemología genética” postula una secuencia de cuatro etapas del desarrollo cognoscitivo: sensomotriz (0-2 años), pensamiento preoperacional (2-7 años), operaciones concretas (7 a 11 años) y proposicional o de operaciones formales (de los 11 o 12 años a los 14 o 15). De acuerdo con este modelo, los adolescentes son capaces de razonar ante realidades no vividas o experimentadas por medio de un pensamiento hipotético-deductivo. Ellos pueden pensar de forma inductiva y experimentar, entendiendo que es necesario controlar variables y manejar con éxito problemas en los que varios factores intervienen de forma simultánea (García-Milá, 2004; Horrocks, 1990).

Cada etapa cognoscitiva de la teoría de Piaget posee cuatro características generales: 1) debe implicar un método por medio del cual el sujeto piensa y resuelve problemas; 2) tiene una secuencia invariable; sin embargo, por medio de factores ambientales, culturales u otros; se puede alterar la rapidez con que se presenta pero no la secuencia; 3) debe considerar una organización básica de pensamientos; 4) debe representar una integración jerarquizada en dirección hacia las estructuras más diferenciadas e integradas (Horrocks, 1990).

Para Piaget (1986 en Covarrubias, 2010), el aprendizaje es un proceso de adaptación de las estructuras mentales del sujeto a su entorno, como resultado de los procesos de asimilación (modificación de los datos de la realidad para ser incorporados a las estructuras del sujeto) y acomodación (modificación de las estructuras del sujeto para ajustarse a los datos del entorno y poder incorporarlos).

Por su parte, la teoría del aprendizaje de Robert Gagné es considerada ecléctica ya que está basada en el modelo de procesamiento de la información el cual incorpora conceptos del enfoque conductista (Covarrubias, 2010). Para Gagné (1971; en Gutiérrez, 1989):

“el aprendizaje consiste en un cambio en la disposición o capacidad humanas con carácter de relativa permanencia y que no es atribuible simplemente al proceso de desarrollo” (p.35).

Gagné (1971; en Gutiérrez, 1989) describe ocho tipos distintos de aprendizaje de orden jerárquico, en los cuales la persona que aprende parte del dominio de una capacidad interna determinada y la ubica en una situación de aprendizaje. Los aprendizajes de jerarquía más simple están presentes siempre que la persona aprende, mientras que las formas más complejas se fundamentan en las más simples.

El modelo de Gagné (1971; en Covarrubias, 2010) explica los mecanismos internos del aprendizaje a través de ocho fases o etapas: 1) motivación, 2) atención y percepción selectiva, 3) adquisición, 4) retención o acumulación en la memoria, 5) recuperación de la información, 6) generalización, 7) generación de respuestas o fase de desempeño y 8) retroalimentación. Así, el aprendizaje se concibe como un grupo de eventos que deben pasar por estas fases, lo cual puede producirse en pocos segundos o en varios meses.

Por su parte, la teoría del aprendizaje significativo o de la asimilación elaborada por David Ausubel parte del principio de que para promover el aprendizaje es necesario considerar los conocimientos previos de los alumnos, para poder eliminar aquellos ideas que obstaculizan al nuevo aprendizaje (García-Milá, 2004).

Ausubel (1976; en Gutiérrez, 1987) describe cuatro procesos por los que se adquiere el aprendizaje: 1) por recepción; 2) por descubrimiento; 3) por repetición o mecánico; 4) aprendizaje significativo; éste último es el concepto central de su obra:

“la esencia del proceso del aprendizaje significativo reside en que ideas expresadas simbólicamente son relacionadas de modo no arbitrario, sino sustancial (no al pie de la letra) con lo que el alumno ya sabe, señaladamente (con) algún aspecto esencial de su estructura de conocimientos -por ejemplo, una imagen, un símbolo ya con significado, un contexto, una proposición” (p.120).

Este aprendizaje significativo puede ser de tres tipos:

a) Aprendizaje de representaciones o proposiciones de equivalencia:

“El tipo básico de aprendizaje significativo, del cual dependen todos los demás aprendizajes de esta clase, es el aprendizaje de representaciones, que consiste en hacerse del significado de símbolos solos (generalmente palabras) o de lo que éstos representan (...) Por ejemplo, cuando un niño está aprendiendo el significado de la palabra “perro” (...) consumado el aprendizaje significativo, la palabra “perro” es capaz de producir confiablemente un contenido cognoscitivo diferenciado (una imagen compuesta de todos los perros habidos en su experiencia) que equivale aproximadamente al producido por objetos-perro específicos” (Ausubel, 1976; en Gutiérrez, 1987) p.120.

b) Aprendizaje de proposiciones: consiste en

“captar el significado de nuevas ideas expresadas en forma de proposiciones. O sea que en el aprendizaje de proposiciones el objeto no estriba en aprender proposiciones de equivalencia, sino el significado de proposiciones verbales que expresen ideas diferentes a las de equivalencia representativa” (Ausubel, 1976; en Gutiérrez 1987) p.120.

c) Aprendizaje de conceptos:

“Los conceptos (ideas genéricas unitarias o categoriales) se representan también con símbolos aislados de la misma manera que los componentes unitarios”. “Dado que los conceptos, lo mismo que los objetos y los acontecimientos, se representan con palabras o nombres, aprender lo que significan (aprender que el concepto está representado por una palabra concepto específica, a aprender que la nueva palabra concepto es de significado equivalente al del concepto mismo) es evidentemente un tipo mayor de aprendizaje de representaciones” (Ausubel, 1976; en Gutiérrez 1987) p. 120.

Los modelos del procesamiento de la información parten del supuesto de que el ser humano tiene la capacidad de recoger información del medio, procesarla y tomar decisiones respecto a algún criterio. Se distinguen tres etapas: registro o memoria sensorial, procesamiento en la memoria a corto plazo y transferencia a la memoria de largo plazo para su almacenamiento y posterior recuperación. Uno de los supuestos fundamentales de estos modelos es la descomposición de los procesos cognitivos; cualquier información puede describirse de forma más completa si se considera un nivel más específico “inferior” (Covarrubias, 2010).

Aunque todas estas teorías tienen sus críticas y sus limitaciones son referentes útiles para contextualizar y priorizar metas y finalidades en la educación; nos permiten reflexionar sobre nuestras creencias y prácticas pedagógicas para transformar la educación en un proceso humano y contextualizado (Chávez, 2001).

5.1. CONSTRUCTIVISMO

El constructivismo no es en sí un enfoque teórico metodológico uniforme, sino una tendencia educativa que se ha conformado con los principios y derivaciones educativas de otras teorías, principalmente la teoría de Piaget, las teorías del procesamiento de la información de Gagné y la teoría del aprendizaje significativo de Ausubel que ya se han descrito, así como del enfoque sociocultural de Vygotsky que pone énfasis en el papel que tienen las interacciones sociales en el aprendizaje (Covarrubias, 2010).

La teoría sociocultural de Vygotsky propone que en el desarrollo psíquico de una persona toda función del pensamiento aparece en primera instancia en el plano social y posteriormente en el psicológico, es decir, se internaliza. Asimismo, establece el concepto de zona de desarrollo próximo (ZDP) que se refiere a la diferencia que existe entre el *nivel evolutivo real*, aquello que puede hacer una persona de manera independiente, y el *nivel evolutivo potencial*, aquello que puede hacer una persona con ayuda de otro más capacitado (Chávez, 2001; Covarrubias, 2010).

Desde un punto de vista psicológico el constructivismo es un enfoque útil para explicar las investigaciones sobre enseñanza y aprendizaje de la ciencia. El triángulo alumno-profesor-contenidos es el núcleo donde ocurren las interacciones de carácter intra e inter-psicológico que intervienen en los procesos de enseñanza y aprendizaje (García-Milá, 2004).

Dentro de los procesos intra-psicológicos necesarios para el aprendizaje de las ciencias en el campo cognitivo se encuentran: a) El desarrollo cognitivo del alumno. De acuerdo con la teoría psicogenética de Piaget, el individuo que se encuentra en el último estadio, el de las operaciones formales, será capaz de razonar científicamente; b) La competencia cognitiva y los conocimientos previos. El conocimiento puede ser de dos tipos, conocimiento declarativo que es aquel que está formado por datos, conceptos, principios y teorías, y el conocimiento procedimental, que está formado por las estrategias generales y particulares que el alumno es capaz de aplicar en un tema en particular (García-Milá, 2004).

Los procesos intra-psicológicos en el campo afectivo del aprendizaje son aquellos que están relacionados con la percepción que el alumno tiene de sí mismo como aprendiz, sus motivaciones, creencias, así como la percepción que tiene del profesor. Es decir que, si no puede atribuir sentido a lo que se pretende que aprenda, será difícil que logre un aprendizaje significativo.

Para Covarrubias (2010) la idea esencial del constructivismo consiste en ajustar la ayuda educativa al proceso de construcción del conocimiento de los estudiantes. Los postulados básicos de la orientación constructivista son los siguientes:

- a) El alumno es el responsable último de su propio proceso de aprendizaje.
- b) El alumno construye o reconstruye objetos de conocimiento que ya están contruidos.
- c) El profesor sustituye su función clásica de transmisor de conocimientos por la del profesor como orientador o guía.

Bajo este enfoque el proceso instruccional deberá favorecer tres elementos clave: el logro de aprendizajes significativos, la memorización comprensiva de los contenidos y la funcionalidad de lo aprendido (Covarrubias, 2010).

En este sentido, la construcción de conocimiento tiene los siguientes principios:

1. Es subjetivo y personal, ya que es interno y autoestructurante.
2. Es un proceso de reconstrucción de saberes culturales.
3. Es social y es cooperativo.
4. Está sujeto al nivel cognitivo, emocional y social del aprendiz, así como de sus estructuras de conocimiento.
5. Se inicia a partir de conocimientos previos o de las representaciones que el aprendiz tenga sobre la nueva información.
6. Implica reorganización de los esquemas mentales del aprendiz.
7. Frecuentemente surge cuando entra en conflicto con los conocimientos previos.
8. Requiere contextualización, es decir, que tenga sentido para el aprendiz.

9. Tiene un componente motivacional/afectivo que conlleva autoconocimiento, disposición para aprender, expectativas y atribuciones hacia el éxito, establecimiento de metas, etc.

Para promover aprendizajes significativos teniendo como base de la teoría de Ausubel, se habrán de presentar los contenidos en forma lógica y adaptada a las estructuras de los alumnos con una secuencia progresiva, haciendo uso de esquemas de conocimientos organizados, interrelacionados y jerarquizados, y utilizando analogías, mapas conceptuales, organizadores previos que permitan al alumno enlazar sus estructuras cognitivas con el material nuevo. Asimismo, se debe estimular la motivación de los alumnos mediante el desarrollo de mecanismos autorregulatorios (planificación, monitoreo, evaluación) que le permitan controlar sus estrategias de estudio para obtener mejores resultados (Díaz-Barriga y Hernández, 2010; Covarrubias, 2010).

Según Lemke (1997; en Ibáñez y Gómez, 2005) uno de los medios más empleados por los profesores para enseñar ciencia es el de la cátedra, que resulta ser un monólogo. En este sentido, se puede afirmar que para aprender ciencia es necesario que los alumnos utilicen el lenguaje científico:

“si los alumnos no pueden demostrar su dominio de ciencia al hablar o escribir, podemos dudar de que sus respuestas y soluciones a problemas representen realmente su habilidad de razonar científicamente, ya que el razonamiento es una forma de explicarse a uno mismo una solución, de movilizar los recursos semánticos del lenguaje científico [...] y darle sentido a una situación” (p. 2).

5.1.1 ENSEÑANZA MEDIANTE INVESTIGACIÓN GUIADA

El Diccionario de la Real Academia Española (2001) ofrece las siguientes definiciones de la palabra “investigar”:

- Indagar para descubrir algo.
- Realizar actividades intelectuales y experimentales de modo sistemático con el propósito de aumentar los conocimientos sobre una determinada materia.

Por tanto, la investigación guiada plantea acercar al estudiante a situaciones semejantes a las que los científicos experimentan, desde una perspectiva de la ciencia como actividad humana, mostrando que la ciencia es una construcción social. Ello permite al estudiante plantear sus posturas frente al tema que se aborda, lo que puede dar lugar a procesos más rigurosos y significativos (Parra, 2003).

La enseñanza de la ciencia bajo este modelo debe basarse en la generación y resolución de problemas, fomentando el diálogo tanto entre los estudiantes como entre éstos y el profesor. La labor del docente consiste en despertar el interés por el problema que se va a abordar, facilitar el uso de bibliografía, cuestionar las conclusiones y brindar retroalimentación al estudiante. La evaluación está implícita en el proceso, sin embargo, puede combinarse con alguna tarea más puntual (Gil y otros, 1999; Parra, 2003; Moya y otros, 2011).

La enseñanza mediante investigación guiada permite: 1) diagnosticar problemas y construir nuevos conocimientos, 2) adquirir habilidades como la formulación de hipótesis, el análisis y la interpretación de resultados, 3) promover actitudes positivas hacia la ciencia y 4) acercar los ámbitos del conocimiento científico y cotidiano (Ruiz, 2007).

De acuerdo con Ruiz (2007), la enseñanza mediante investigación guiada promueve un verdadero razonamiento, reflexión y crítica del conocimiento, que percibe a la ciencia como un proceso inacabado donde la subjetividad y el contexto social juegan un papel importante. Para el docente representa involucrarse en la formación integral del alumno, promoviendo la formación de

actitudes y valores, el aprendizaje de los conceptos básicos y los procesos más importantes requeridos en la actividad científica que son: argumentación, comunicación, utilización de información científica.

Campanario y Moya (1999) señalan que las estrategias propias de la investigación guiada *“deben ir acompañadas por actividades de síntesis que den lugar a la elaboración de productos como esquemas, memorias, mapas conceptuales, etc., y que permitan concebir nuevos problemas”* (p.186).

A continuación, se mencionan algunas ventajas y desventajas del modelo de enseñanza mediante investigación guiada (Campanario y Moya, 1999; Moya y otros, 2011).

Ventajas:

- La investigación guiada proporciona la posibilidad de educar en valores, ya que ésta es una acción social que se realiza con disciplina, voluntad y fomenta las relaciones interpersonales. Los valores de la ciencia que se promueven son una visión objetiva, el pensamiento lógico para explicar los fenómenos y el pensamiento crítico para comparar las construcciones teóricas con los hechos observados.
- Permite la integración de diferentes áreas del saber y promueve la interacción de los distintos estilos de aprendizaje y habilidades de los estudiantes, de forma que se construye y comparte este conocimiento en el grupo que realiza la investigación.
- Promueve los procesos de la metacognición cuyo sustento recae en la comprensión de la relevancia de la información, usando herramientas como los mapas conceptuales y la resolución de problemas autocuestionados.

Desventajas

- Mayor tiempo invertido en el cuidado de la actividad, con la posible omisión de otros contenidos.
- Apatía de algunos estudiantes.

Algunos estudios (Gil, 1993; Ayuso y Banet, 2002; Iñiguez, 2005), afirman que este modelo de investigación guiada es útil en la enseñanza de la Genética. Gil (1993) señala que este modelo permite profundizar en el conocimiento sobre los mecanismos de transmisión de la información hereditaria.

Ayuso y Banet (2002) hacen un amplio estudio sobre la enseñanza de la herencia biológica dirigida a adolescentes en el que destacan la importancia de los conocimientos previos de los estudiantes y el modelo constructivista. Además aportan criterios para la selección de la secuencia de los contenidos, incluyendo los siguientes:

1) Los profesores deben ser críticos en la enseñanza de contenidos, dirigiendo el aprendizaje hacia la calidad y no hacia la cantidad, dando suficientes oportunidades a los estudiantes de aprender significativamente, sobre todo en temas como la herencia biológica, que requiere el desarrollo tanto de habilidades intelectuales como de actitudes.

2) Los mapas conceptuales son de gran utilidad didáctica, tanto para el profesor como para los alumnos, así como para poner en común las conclusiones obtenidas después del trabajo en grupo.

5.1.2 LA DIVULGACIÓN CIENTÍFICA

La divulgación de la ciencia es el medio que permite hacer llegar el conocimiento científico al público lego e integrarlo a su cultura. Para este propósito, la divulgación debe ser fiel al mensaje científico, pero enriquecido de forma literaria para permitir al divulgador expresarse de manera personal e innovadora para provocar placer en el lector. Divulgar de acuerdo con el lugar y la época, significa traducción, enseñar de manera amena, informar de forma accesible o tratar de reintegrar la ciencia a la cultura (Sánchez, 1998).

La utilidad de los materiales de divulgación científica en la didáctica de las ciencias está comprobado. De hecho, estos materiales son contemplados desde la planeación en algunos planes de estudio (Blanco, 2004; González y Rasilla, 2011).

A partir de lo anterior, conviene hacer una revisión sobre el aprendizaje de las ciencias en la adolescencia con el fin de obtener mayor cantidad de elementos que permitan el planteamiento de una estrategia de investigación guiada para el aprendizaje de Genética en el nivel Bachillerato.

5.2. LA ADOLESCENCIA COMO CONTEXTO DEL APRENDIZAJE DE LAS CIENCIAS

5.2.1. CONCEPTO DE ADOLESCENCIA

El concepto de adolescencia como etapa del desarrollo es muy reciente, se formó a partir de la ampliación de los años de estudios de una economía en crecimiento en las sociedades industriales. Se conoce como adolescencia al periodo de desarrollo que implica cambios físicos, cognoscitivos, emocionales y sociales, el cual adquiere distintos rasgos de acuerdo con la cultura, los aspectos sociales y económicos de las distintas regiones y que ocurre aproximadamente entre los 11 y 19 años (Papalia, Wendkos y Duskin, 2010). En las sociedades poco desarrolladas, donde las labores de la comunidad son sencillas la adolescencia es una etapa muy corta. En contraste, en las sociedades desarrolladas donde los jóvenes estudian y son dependientes de sus padres esta etapa se prolonga varios años (González, 2001).

Etimológicamente la palabra “adolescencia” viene del verbo latino “adolecere” que significa “crecer”. Para la Organización Mundial de la Salud (OMS) esta etapa se sitúa entre los 10 y 19 años. El inicio de la adolescencia está marcado por los cambios físicos, y su término es más difuso, ya que está relacionado con la adquisición de la identidad sexual, independencia intelectual y económica, ya sea porque el individuo terminó una carrera, tiene una actividad laboral o hace un adecuado manejo del tiempo (González, 2001).

5.2.1.1 TEORÍAS SOBRE LA ADOLESCENCIA

Un aspecto fundamental de la adolescencia es el desarrollo intelectual y el desarrollo de valores, en torno a los cuales pueda integrar su vida. Es un tiempo de conflicto entre el idealismo juvenil y la realidad. Gesell (1956, en Horrocks, 1990) concibe el desarrollo como un proceso de despliegue genéticamente determinado por zonas anuales de edad, es decir, existe una cronología interna. Su teoría es criticada porque no toma en cuenta las diferencias individuales.

El padre del psicoanálisis, Sigmund Freud, propone la teoría de la sexualidad humana, cuyo desarrollo lo organiza en fases o etapas: oral, anal, fálica, de latencia y genital. Cada fase tiene una zona erógena, es decir, la parte del cuerpo que tiene gran sensibilidad al ser estimulado con la finalidad de activar sexualmente a una persona como son los genitales, la boca, el cuero cabelludo, el cuello, axilas, etcétera. Para él, la adolescencia es la etapa genital. Aunque tiene muchos seguidores, los críticos a su teoría indican que tiene como fuente de información válida la conducta de un solo individuo (Horrocks, 1990).

Alfred Adler, quien era seguidor de Freud, se aparta de este y propone la teoría de la personalidad, cuyo origen atribuye a la forma en que la persona se ajusta a los sentimientos de inferioridad-superioridad que existen en todos los seres humanos. La adolescencia es la búsqueda de superioridad que se realiza cuando el niño se esfuerza por alcanzar la edad adulta y la adecuación como hombre o mujer.

Autores como Fromm, Horney y Kardiner señalan que la personalidad está determinada por el ambiente cultural, más que por la herencia biológica. Por su parte, Sullivan señala que en la adolescencia las tareas del desarrollo que se cubren son: a) adaptarse a su propio cuerpo; b) aprender los papeles sexuales; c) aprender a llevarse bien; d) lograr independencia de sus padres; e) prepararse para la independencia económica, y f) desarrollar un sistema de valores e ideas (Horrocks, 1990).

Desarrollo cognoscitivo

Como se vio en el Capítulo V, Piaget postula cuatro etapas en el desarrollo cognoscitivo. La cuarta de ellas corresponde a la etapa de las operaciones formales, que surge alrededor de los 11 o 12 años y se concluye alrededor de los 14 o 15 años, es decir, que el adolescente es capaz de manejar información más allá de las barreras espaciales y temporales; surge su pensamiento hipotético deductivo (Horrocks, 1990). Las personas alcanzan las primeras tres etapas de desarrollo forzadas por el entorno físico; sin embargo, la etapa de operaciones formales puede ser el resultado de la experiencia en la resolución de problemas hipotéticos y del uso del razonamiento científico; tales habilidades suelen enseñarse especialmente en la universidad. Aun así, solamente del 30 al 40% de los estudiantes de bachillerato pueden realizar operaciones formales (Messi y Daniels, 2008 en Woolfolk, 2010). De igual forma, Piaget consideró que la mayoría de los adultos capaces de utilizar el pensamiento de operaciones formales, solamente lo hacen en unas cuantas áreas, donde tienen experiencia e interés. En ocasiones los alumnos recurren a la memorización de fórmulas o procedimientos que resultan útiles para aprobar los exámenes (Woolfolk, 2010).

Desarrollo psicosocial

Erik Erikson estudió con Sigmund Freud y posteriormente desarrolló la teoría psicosocial que propone ocho etapas interdependientes de desarrollo, cada una con sus metas, preocupaciones, logros y peligros específicos. Sugiere que en cada etapa el individuo enfrenta una crisis y la forma en la que el individuo resuelve cada crisis tendrá un efecto duradero en su autoimagen y su perspectiva de la sociedad. Para Erikson, la adolescencia es la etapa de la *búsqueda de la identidad*. Al llegar a la adolescencia el individuo desarrolla la capacidad para el pensamiento abstracto y entender la perspectiva de los demás. Esta edad corresponde con los cambios físicos que ocurren en la pubertad, de forma que los adolescentes jóvenes enfrentan al problema crucial de desarrollar una identidad y

un concepto de sí mismo. El conflicto que se presenta en esta etapa es la *identidad* contra la *confusión de roles*. La identidad se refiere a la organización de los impulsos, habilidades, creencias, en una imagen consistente del individuo sobre sí mismo; implica elecciones acerca de los valores, la ideología y el compromiso con personas e ideas. Si el adolescente no logra integrar estos aspectos se siente incapaz de elegir y padece una confusión de roles (Woolfolk, 2010).

James Marcia (1991, 1994, 1999, en Woolfolk, 2010) propone cuatro etapas de identidad para los adolescentes: 1) *Difusión de identidad*. Los individuos no exploran opciones o no se comprometen a ninguna acción, con frecuencia se vuelven apáticos y se aíslan, tienen pocas esperanzas en el futuro y pueden ser rebeldes; con frecuencia siguen al grupo y son más propensos a caer en adicciones. 2) *Exclusión de la identidad*. Los adolescentes en este estado no han experimentado identidades distintas, se comprometen con metas, valores y estilos de vida de otros, generalmente sus padres; tienden a ser rígidos, intolerantes, dogmáticos y defensivos. 3) *Moratoria*: Ocurre en los adolescentes que experimentan opciones, pero sin comprometerse con ninguna de ellas, es común en sociedades complejas. 4) *Logro de identidad*. Después de explorar opciones realistas el individuo ha elegido y se compromete con lograr una meta, que puede ser la elección de carrera o del empleo de su tiempo (Woolfolk, 2010).

Desarrollo moral

A la par del desarrollo psicológico, biológico, cognitivo y social, otro aspecto de formación o de desarrollo en la adolescencia es el desarrollo moral. Para Piaget (1932) en un desarrollo normal existe un patrón lógico y ordenado del desarrollo de los juicios morales. Mientras que los niños hacen una interpretación rígida de las reglas impuestas por una autoridad cómo son los padres y maestros, más tarde hacen consideraciones sociales y una interpretación flexible de las reglas. Al comienzo de los estudios de Piaget se pensaba que en el desarrollo de los juicios morales existía una progresión del desarrollo por etapas, sin embargo, algunos

individuos muestran su permanencia en niveles anteriores, mientras que algunos adolescentes fluctúan a lo largo de la gama completa de las etapas del desarrollo moral. Para Piaget la racionalidad es el producto final de la madurez intelectual y moral (Horrocks, 1990).

5.2.2 EL APRENDIZAJE DE LAS CIENCIAS EN LA ADOLESCENCIA

Entre la pubertad y la adultez temprana ocurren cambios en las estructuras del cerebro involucradas en las emociones, el juicio, la organización de la conducta y el autocontrol. En la adolescencia temprana (11 a 13 años) el cerebro procesa la información relativa a las emociones a través de la amígdala, estructura que tiene importante participación en reacciones emocionales e instintivas; en adolescentes mayores (14 a 17 años) el cerebro funciona de forma semejante al de los adultos, es decir, involucra la participación de los lóbulos frontales encargados de la planeación, el razonamiento, el juicio, la regulación emocional y el control de impulsos.

En la adolescencia temprana continúa el incremento de la materia blanca pero comienza la poda de las conexiones dendríticas que no se utilizaron durante la niñez, eso da por resultado una reducción de la materia gris (células nerviosas). Este proceso comienza en la parte posterior del cerebro y avanza hacia delante sin alcanzar los lóbulos frontales para la adolescencia, es decir, existen menos conexiones neuronales, pero estas son más fuertes y homogéneas aumentando la eficacia del procesamiento cognoscitivo.

La estimulación cognoscitiva en la adolescencia representa una diferencia fundamental en el desarrollo del cerebro y sienta las bases nerviosas que le servirán al individuo por el resto de su vida. Es un proceso bidireccional: las actividades y experiencias de una persona joven determinan que conexiones neuronales se conservan y fortalecen, desarrollo que sostiene un mayor crecimiento cognitivo en estas áreas (Papalia, y otros, 2010).

El cerebro femenino tiene más materia gris y los hombres más materia blanca conectiva (mielina) y líquido cerebroespinal. Esta diferencia biológica aumenta con la edad y proporciona a los varones un mejor desempeño visual y

espacial. El cuerpo calloso que conecta a los hemisferios cerebrales es mayor en las mujeres, lo que les permite un mejor procesamiento del lenguaje. Diferencias entre la corteza derecha e izquierda son comunes en el sexo masculino, mientras que en el cerebro femenino no se evidencian dichas asimetrías. Por lo anterior se considera que las capacidades lingüísticas y espaciales son más asimétricas en el hombre teniendo como responsable del lenguaje al hemisferio izquierdo y al reconocimiento espacial al derecho. Sin embargo, estas diferencias en el desempeño de los hemisferios cerebrales son relativas, pues para prácticamente cualquier tarea trabajan de manera conjunta.

No obstante, existen factores sociales y culturales asociados al género, como son el nivel educativo de los padres que, aunado a su apoyo y expectativas, se correlaciona con el aprovechamiento de los hijos, sobre todo en matemáticas. De igual forma, hay diferencias en el trato de los maestros a niños y niñas, especialmente en matemáticas y ciencias, debido a que esperan mejores resultados de los varones. Los roles de las mujeres y los hombres en la sociedad influyen en la elección profesional u ocupacional de los adolescentes (García-Milá, 2004, Papalia y otros, 2010).

Según datos de la OCDE (2005) menos de una en 20 niñas considera una carrera en ciencia, tecnología, ingeniería o matemáticas comparado con uno en cinco niños, a pesar de desempeños similares en la prueba PISA de ciencias de la OCDE. Esto es importante debido a que las carreras en estos campos tienen una alta demanda y están entre las mejor pagadas. Esta división de género entre los padres, maestros y empleadores, consciente e inconsciente, es parcialmente responsable.

Muchos educadores coinciden en que la clave para un verdadero aprendizaje en ciencias es la modificación de las ideas erróneas de los estudiantes, mediante un mensaje comprensible, creíble, coherente y convincente. La motivación es importante para cambiar las ideas. Si la comprensión de los conceptos tiene relevancia personal o un significado emocional los alumnos podrían participar plenamente para entender y modificar su pensamiento, de lo contrario es probable que recurran a la memorización de información, pero sin

modificar su pensamiento (Pintrich y Sinatra, 2003; Sinatra, 2005, en Woolfolk, 2010).

El cambio conceptual ocurre cuando el alumno confronta sus teorías con las inconsistencias de estas, entonces pasa por un proceso en el que están presentes los conceptos de *asimilación*, *desequilibrio* y *acomodación* de la teoría de Piaget:

“1) La incomodidad inicial con sus propias ideas y creencias, 2) los intentos por explicar las inconsistencias que hay entre sus teorías y la evidencia que se les presenta, 3) los intentos por ajustar las medidas y observaciones para que se adapten a las teorías personales, 4) las dudas, 5) la vacilación y, finalmente, 6) el cambio conceptual” (Nissani y Hoefler-Nissani, 1992 en Woolfolk, 2010).

5.2.3 EVALUACIÓN DE LOS APRENDIZAJES EN LA EDUCACIÓN MEDIA SUPERIOR

Los sistemas educativos de los países deben contar con mecanismos que les permitan conocer en qué grado se logran las metas educativas, cuales son las poblaciones que presentan mayores rezagos educativos, cuáles son los componentes del sistema que requieren mayor atención, cuáles son las condiciones que favorecen el logro de las metas educativas y cuáles son los aspectos que deben reformarse para contar con un sistema educativo de calidad.

Así, en las últimas dos décadas se ha producido un enorme avance en la concepción teórica, y metodológica, así como el desarrollo y la administración de instrumentos de evaluación a gran escala. Esto ha estado acompañado de la creación de instituciones nacionales responsables de evaluar la calidad de la educación por medio de una variedad de sistemas de indicadores y de pruebas estandarizadas de logro educativo.

De igual forma, existe el interés de las naciones por conocer los resultados de sus sistemas educativos desde una perspectiva comparativa, con respecto a los alcanzados por otros países con economías, cultura y organización político-

social distinta. Como resultado, en los últimos años ha aumentado la participación de las naciones en estudios como el Programa Internacional para la Evaluación de los Alumnos (PISA, por sus siglas en inglés), dirigido por la Organización para la Cooperación y el Desarrollo Económicos (OCDE), el Estudio de Tendencias en Matemáticas y Ciencias (TIMSS), el Estudio Internacional de Progreso en Comprensión Lectora (PIRLS) y el Estudio Internacional de Educación Cívica y Ciudadana (CIVICS), entre otros (INNE, 2016).

PISA

Desde el año 2000 México participa en PISA, que se realiza trienalmente. En esta prueba participa una muestra de estudiantes seleccionados al azar que se encuentran cursando algún grado de educación secundaria o media superior y que tengan cumplidos 15 años de edad. En esta prueba participan 72 países, de los cuales 35 son miembros de la OCDE, y arroja resultados en seis niveles de desempeño (Tabla 5.1).

Tabla 5.1 Descripción genérica de los niveles de desempeño.
Tomado de INNE, 2016

Niveles	Descripción genérica	Puntajes
Nivel 6	Los estudiantes que se sitúan en estos niveles tienen capacidad de realizar actividades de alta complejidad cognitiva, con potencial para ocupar posiciones de liderazgo en el ámbito científico u otros.	707.93 o más
Nivel 5		De 633.33 a menos de 707.93
Nivel 4	Los estudiantes en estos niveles se encuentran por arriba del mínimo y, por ello, muestran niveles buenos, aunque no del nivel óptimo para la realización de las actividades cognitivas más complejas.	De 558.73 a menos de 633.33
Nivel 3		De 484.14 a menos de 558.73
Nivel 2	Ubicarse en este nivel representa el mínimo para que un estudiante se desempeñe adecuadamente en la sociedad contemporánea y pueda aspirar a hacer estudios superiores.	De 409.54 a menos de 484.14
Nivel 1a	Los estudiantes en estos niveles tienen algunas competencias, pero no alcanzan el mínimo necesario para acceder a estudios superiores o desempeñarse adecuadamente en la sociedad del conocimiento	De 334.94 a menos de 409.54
Nivel 1b		De 260.54 a menos de 334.94

PISA evalúa de manera permanente tres áreas: Lectura, Matemáticas y Ciencias. Sin embargo, en cada ciclo de aplicación la prueba enfatiza uno de ellos. En PISA 2015 el énfasis se centró en el aprendizaje de Ciencias y hubo un 69.3% de participantes de nivel Medio Superior (bachillerato) y 30.7% de Secundaria.

El promedio para México en 2015 fue de 416 puntos en Ciencias, 423 en Lectura y 408 en Matemáticas, cifras muy por debajo de la media para los países de la OCDE: que son 493, 493 y 490, respectivamente. Estos resultados se han mantenido sin cambio significativo respecto a los periodos anteriores (2006, 2009 y 2012).

En promedio en los países de la OCDE, un poco más del 20% de los estudiantes en el 2015 no alcanzaron el nivel mínimo de competencia en ciencias (Nivel 2). La proporción de estudiantes mexicanos que no logran alcanzar este Nivel es de un 48%. Todos los estudiantes deberían alcanzar el Nivel 2 una vez que concluyan su periodo de educación obligatoria.

Alrededor de un 8% de los estudiantes de los países de la OCDE alcanzan niveles de competencia de excelencia en ciencias; es decir, se ubican en los Niveles 5 o 6. La proporción de estudiantes mexicanos que alcanzan dichos niveles es del 0.1%.

El estudio también encontró que el 11% de la variación en el rendimiento en ciencias es atribuible a las diferencias en estatus socio-económico de los estudiantes. Así, los estudiantes en desventaja socio-económica tienen más del doble de probabilidad que pares más aventajados socio-económicamente hablando, de no alcanzar el nivel de competencia básico en ciencias.

Por otra parte, existe una fuerte relación entre las maneras en que los docentes enseñan ciencias con el rendimiento en los aprendizajes y con las expectativas de los estudiantes de trabajar en una carrera relacionada con estas áreas del conocimiento, más allá de los recursos humanos y materiales disponibles en los centros educativos, incluyendo la cualificación de los docentes o el tipo de actividades extracurriculares ofrecidas a los estudiantes (INNE, 2016).

En México, luego de tomar en consideración el estatus socio-económico, los estudiantes cuyos profesores explican y demuestran ideas científicas en varias o en todas las clases obtienen 26 y 21 puntos más, respectivamente, que aquellos cuyos docentes con menor frecuencia realizan estas prácticas (INNE, 2016).

PLANEA

En México, el uso de evaluaciones de logro con alcance nacional en educación básica es relativamente reciente. Al respecto pueden destacarse 1) las pruebas de estándares nacionales que desarrolló la Secretaría de Educación Pública (SEP) a finales de los años noventa; 2) los Exámenes para la calidad y logro educativos (EXCALE) diseñados por el Instituto Nacional para la Evaluación de la Educación (INEE) que iniciaron sus aplicaciones en 2005; y 3) las evaluaciones nacionales de logro académico en centros escolares (ENLACE), desarrolladas por la SEP a partir de 2006. Sin embargo, esas pruebas proporcionaban información muy limitada (INNE, 2017).

El INEE desarrolló el Plan Nacional para la Evaluación de los Aprendizajes (PLANEA) con el propósito de conocer periódicamente en qué medida los estudiantes de la educación obligatoria adquieren los conocimientos y las habilidades esenciales consignadas en los planes y programas de estudio de la educación básica (EB) y la media superior (EMS). A partir de 2017 esta prueba se aplica a una muestra representativa de estudiantes de los subsistemas del nivel medio superior que terminan el último grado escolar. Por su parte, PLANEA EMS evalúa aprendizajes clave de los campos formativos de Lenguaje y comunicación y matemáticas. En paralelo, la SEP aplica una versión simplificada de estas dos pruebas a una muestra de estudiantes en todos los centros escolares de EMS, con el fin de proporcionar a cada escuela la información sobre el nivel de aprendizaje que alcanzan sus alumnos y los factores que pueden incidir en el logro educativo. Son 4 niveles de logro los cuales se muestran en las tablas 5.2 y 5.3.

Tabla 5.2. Niveles de logro en lenguaje y comunicación (tomado de INNE, 2017).

Lenguaje y Comunicación (extracto)	
Nivel IV	Seleccionan y organizan información pertinente de un texto argumentativo; identifican la postura del autor, interpretan información de textos argumentativos (como reseñas críticas y artículos de opinión) e infieren la paráfrasis de un texto expositivo (como un artículo de divulgación).
Nivel III	Reconocen en un artículo de opinión: propósito, conectores argumentativos y partes que lo constituyen (tesis, argumentos y conclusión); identifican las diferencias entre información objetiva, opinión y valoración del autor; identifican las diferentes formas en que se emplea el lenguaje escrito de acuerdo con la finalidad comunicativa y utilizan estrategias para comprender lo que leen.
Nivel II	Identifican ideas principales que sustentan la propuesta de un artículo de opinión breve, discriminan y relacionan información oportuna y confiable, y la organizan a partir de un propósito.
Nivel I	No identifican la postura del autor en artículos de opinión, ensayos o reseñas críticas; ni explican la información de un texto sencillo con palabras diferentes a las de la lectura

Tabla. 5.3 Niveles de logro en matemáticas (tomado de INNE, 2017).

Matemáticas (extracto)	
Nivel IV	Dominan las reglas para transformar y operar con el lenguaje matemático (por ejemplo, las leyes de los signos); expresan en lenguaje matemático las relaciones que existen entre dos variables de una situación o fenómeno; y determinan algunas de sus características (por ejemplo, deducen la ecuación de la línea recta a partir de su gráfica).
Nivel III	Emplean el lenguaje matemático para resolver problemas que requieren del cálculo de valores desconocidos, y para analizar situaciones de proporcionalidad.
Nivel II	Expresan en lenguaje matemático situaciones donde se desconoce un valor o las relaciones de proporcionalidad entre dos variables, y resuelven problemas que implican proporciones entre cantidades (por ejemplo, el cálculo de porcentajes).
Nivel I	Tienen dificultades para realizar operaciones con fracciones y operaciones que combinen incógnitas o variables (representadas con letras), así como para establecer y analizar relaciones entre dos variables.

Los resultados de PLANEA 2017 indican que a nivel nacional en Lenguaje y Comunicación, un tercio de los alumnos que están por concluir la EMS se ubica en el nivel I (34%). Casi 1 de cada 3 se ubican tanto en el nivel II (28%) como en el nivel III (29%), y casi 9 de cada 100 estudiantes en el nivel IV. En Matemáticas 6 de cada 10 estudiantes se ubica en el nivel I (66%); casi 2 de cada 10 se ubican en el nivel II (23 %); en el nivel III, sólo 8 de cada 100 estudiantes (8%); en el nivel IV, casi 3 estudiantes de cada 100 (2.5%) (Figura 5.1).

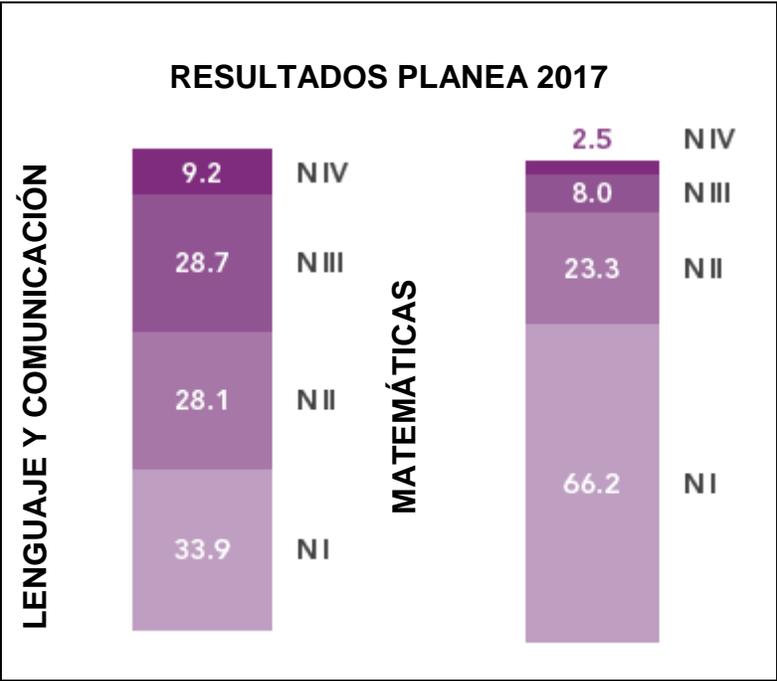


Figura 5.1. Resultados PLANEA 2017 en Lenguaje y comunicación y Matemáticas (INNE, 2017)

Deserción escolar

De acuerdo con las proyecciones demográficas del Consejo Nacional de Población (CONAPO) entre 2010 y 2019 en México llegarán a cumplir 18 años veinte millones y medio de personas. Los datos de la Encuesta Nacional de Juventud de 2005 indican que de los jóvenes que no acuden a la escuela, 42% lo hace porque tuvo que ponerse a trabajar, mientras que 30% dejó la escuela por

falta de interés. En este segundo aspecto, distintas encuestas a la juventud señalan que para muchos adolescentes la escuela representa “aburrimiento”, es decir, la escuela no despierta expectativas sobre el futuro, ganas de aprender o sentido de pertenencia. Sin embargo, el abandono escolar trae consecuencias duraderas.

Solo uno de cada tres jóvenes tiene la posibilidad de acceder a estudios superiores (Tabla 5.4). De esta manera el porcentaje de personas de entre 25 y 34 años que tienen educación media superior es de 38%, mientras que el promedio en los países de la OCDE es de 78% (Murayama, 2010).

Tabla 5.4 Seguimiento de ingreso y egreso por cada 100 personas
Elaborado con estimaciones de Germán Álvarez Mendiola
2006:386, en Murayama 2010).

Ciclo escolar	Ingreso	Egreso	Ciclo escolar	Nivel
1990- 1991	100	80.04	1995-1996	Primaria
1996-1997	69.38	52.81	1998-1999	Secundaria
1999-2000	49.12	28.15	2001-2002	Bachillerato
2002-2003	21.64	**	**	Licenciatura universitaria y normal

En total, más de 16 millones de jóvenes, cada año, estarán trabajando o dispuestos a trabajar, sin embargo, para los 5.7 millones de mexicanos que llegaron a la población activa (2000-2009) solamente se crearon 1.4 millones de ocupaciones afiliadas a la seguridad social, lo que incrementa la expansión de la informalidad y de la población en situación de desempleo abierto.

La escasez de empleo formal hace que la experiencia laboral de los jóvenes sea insatisfactoria, de frustración continua y duradera, por lo que la incorporación al mercado de trabajo no está ayudando a la construcción de la identidad y la

autoestima juvenil, ya que luego de las primeras experiencias laborales, los jóvenes comienzan a percibir la precariedad de su empleo y las escasas posibilidades de obtener otros mejores. Si acaso uno de cada diez podrá contar en algún momento con un contrato de trabajo con las prestaciones de ley. Nueve de cada diez jóvenes trabajadores engrosarán las filas del autoempleo, la informalidad, el empleo precario o el desempleo (Murayama, 2010).

VI. HIPÓTESIS

Si los estudiantes de Bachillerato estudian la Genética mediante una estrategia basada en investigación guiada, entonces lograrán un aprendizaje significativo en esta área.

VII. OBJETIVO GENERAL

Diseñar una estrategia basada en la investigación guiada que permita el logro de aprendizajes significativos en los temas de Genética para estudiantes de Bachillerato.

7.1 OBJETIVOS PARTICULARES

- Propiciar el aprendizaje de los temas de la unidad a través de tareas individuales como la investigación, el análisis de información, la expresión oral y escrita.
- Promover el aprendizaje significativo a través del diálogo entre pares y trabajo en equipo.
- Utilizar la divulgación científica como recurso en el estudio de la Genética.
- Favorecer actitudes positivas hacia el estudio de la ciencia por sus implicaciones en aspectos sociales, económicos y éticos.

VIII. DISEÑO INSTRUCCIONAL

La estrategia propuesta se basa en el empleo de técnicas didácticas con un enfoque constructivista del aprendizaje, en la que se fomenta la investigación, el diálogo en el aula, la expresión oral y escrita, la exposición de los puntos de vista personales, así como las actitudes de respeto.



Esquema 8.1. Técnicas didácticas que forman la estrategia como propuesta para el aprendizaje de Genética

A continuación, se describe cada uno de los elementos que formaron parte de la estrategia basada en investigación guiada para el aprendizaje de Genética:

Búsqueda de información

La profesora proporciona a los estudiantes un encuadre sobre los temas a investigar, proporciona páginas de internet que pueden consultar e insiste en que soliciten su asesoría siempre que lo requieran.

Aprendizaje entre pares

Una vez que los estudiantes realizaron la búsqueda de información, se forman equipos de tres o cuatro personas para dialogar sobre el tema investigado y elaborar algún producto como un cuadro sinóptico, un esquema o bien un cartel con una integración de lo investigado por cada uno de los integrantes del equipo. Posteriormente se presenta el trabajo de cada equipo ante el grupo.

Resolución de problemas

Una vez que los estudiantes investigaron los conceptos, los discutieron en grupo y expusieron, se les guía en la resolución de problemas propios del tema de estudio. Posteriormente los realizan con apoyo de algún compañero y luego son capaces de resolverlos e interpretarlos por sí mismos.

Fomento de actitudes de respeto positivas hacia el estudio de la ciencia

El estudiante conoce a través de lecturas y películas (Apéndice II) algunas enfermedades o padecimientos humanos relacionados con la información genética. En el estudio de los aspectos médicos más relevantes de algunos de estos padecimientos se promueve la reflexión en aspectos como su origen o causa, calidad de vida de la persona, implicaciones económicas y sociales, que pueden provocar actitudes de respeto no solo hacia estas personas, sino hacia cualquier ser humano, así como interés hacia el estudio de la ciencia.

Metacognición y Autorregulación

Las estrategias planteadas promueven la metacognición, es decir, el conocimiento y comprensión de los procesos y productos cognitivos. Durante el desarrollo de las diversas tareas, los estudiantes van tomando conciencia de sus propios conocimientos, capacidades y limitaciones, así como del conocimiento que otras personas poseen. También se ponen de manifiesto las técnicas y estrategias que emplea ante distintas tareas cognitivas, su forma de aplicación y eficacia y las propias tales como tiempo, espacio o concentración. Es posible favorecer estos procesos a través de la elaboración de esquemas de información.

Asimismo, se ven favorecidos los procesos autorregulatorios, es decir, aquellas estrategias o habilidades relacionadas con el control ejecutivo para realizar una actividad cognitiva, las cuales son la planificación, el monitoreo o la supervisión y la evaluación.

Uso de artículos de divulgación científica

Se emplearon artículos de divulgación científica como recurso para favorecer la contextualización del tema de Genética. En específico se incluyeron lecturas sobre el estudio de padecimientos genéticos humanos y los aspectos más relevantes del “proyecto genoma humano” que permitan ampliar la cultura científica, despertar el interés y comprender mejor la interrelación de los conceptos (Apéndice II).

IX. METODOLOGÍA

Se planteó una estrategia de intervención de aprendizaje de la Genética mediante investigación guiada (Estrategia 1) de acuerdo con el programa de estudio oficial vigente de la Dirección General del Bachillerato (Apéndice IV) en la escuela privada “Centro Escolar Quetzal” (Escuela “Q”) de la ciudad de Morelia, la cual cuenta con un grupo de estudiantes en segundo grado (cuarto semestre). El periodo de aplicación de la estrategia fue durante el mes de marzo de 2015 (ciclo escolar 2014-2015).

Para evaluar los aprendizajes, los resultados se contrastaron con los de 3 grupos distintos de instituciones privadas de la ciudad de Morelia con el mismo programa de estudio, modalidad semestral escolarizada y de contexto socioeconómico similar (costo de colegiatura). En cada una de ellas se eligió un grupo al azar (Escuelas *P*, *J*, *I*)

A partir del análisis de los resultados de la aplicación de la Estrategia 1 se rediseñó la propuesta para conformar la Estrategia 2, que se aplicó a un grupo de la misma escuela (“Q”) durante los meses de abril y mayo del ciclo escolar 2015-2016 y de igual forma, se contrastaron los resultados con las escuelas “P”, “J” e “I”, además de la escuela “S” de las mismas características.

El instrumento de evaluación para la Estrategia 1 consistió en un cuestionario de 26 preguntas de opción múltiple, seleccionadas del examen resuelto de Mendoza et al. (2009) (versión electrónica- Uso autorizado con fines académicos) elaborado para el programa oficial de estudio de la asignatura (DGB) (Apéndice III). Para evaluar la Estrategia 2, se introdujeron 2 ejercicios de cruces y se adicionaron preguntas de la misma fuente, con un total de 40 reactivos (Tabla 9.3).

Además, para la Evaluación 2 se realizó una entrevista a los docentes de las cuatro escuelas con la finalidad de conocer las estrategias didácticas que emplearon con los grupos evaluados para una mejor validación de los resultados (Cuadro 9.1).

La Figura 9.1 resume las etapas del presente trabajo. La Estrategia 1 y 2 se encuentran plasmadas en la secuencia didáctica de las tablas 9.1 y 9.2, respectivamente.

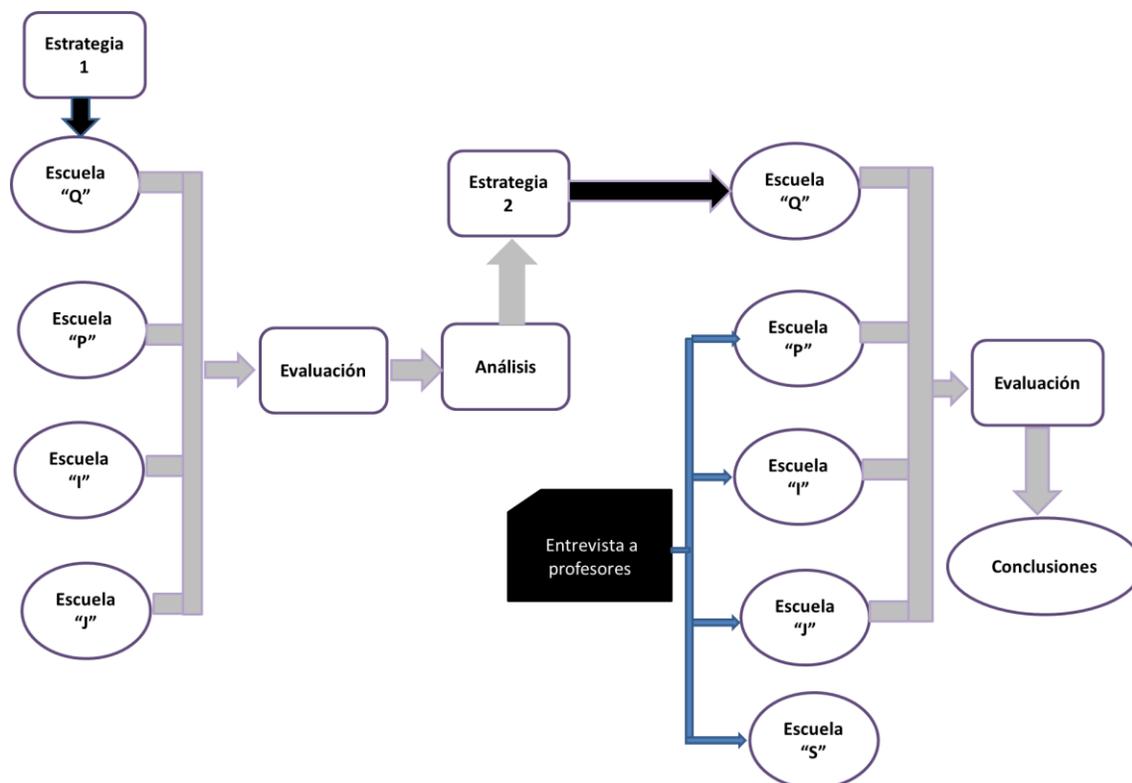


Figura 9.1 Implementación de las Estrategias 1 y 2 durante dos ciclos escolares

Tabla 9.1. Secuencia didáctica Estrategia 1 (ciclo 2014-2015)

Tema	Propósito	Actividades
	Inducción	Proyección de la película “ <i>Gattaca</i> ” (Apéndice II)
ADN, gen, cromosoma	Recordar los conceptos estudiados en el semestre anterior	Exposición de la profesora utilizando apoyos visuales
Leyes de Mendel Conceptos: fenotipo, genotipo, alelo dominante, alelo recesivo, homocigoto, heterocigoto	Conocer los trabajos de Gregor Mendel sobre la herencia	Exposición utilizando apoyos visuales. Realizar ejercicios de cruzas con interpretación de los resultados
	Conocer avances científicos y tecnológicos sobre el ADN	Lectura e informe escrito de artículos de divulgación científica. Socialización en grupo (Apéndice II) A. Genética de lo humano B. Proyecto genoma humano
Variaciones genéticas: dominancia incompleta, codominancia, alelos múltiples	Conocer distintas formas en la expresión de características hereditarias	Explicación mediante ejemplos
Trabajos de Sutton y Morgan	Conocer los planteamientos de la teoría cromosómica de la herencia y su confirmación	Análisis de lectura Ejercicio de cruzas
Herencia ligada al sexo: hemofilia, daltonismo	Reconocer que la herencia puede estar ligada al sexo	Realizar ejercicios de cruzas con interpretación de resultados
Mutaciones y agentes mutágenos	Identificar los tipos de mutaciones y agentes mutágenos	A partir de un texto los estudiantes elaboran un cuadro sinóptico Coevaluación de los trabajos
Padecimientos comunes relacionados al número anormal de cromosomas (aneuploidía)	Conocer las causas genéticas de estos padecimientos	Investigación guiada: Individual: Investigación de un padecimiento genético. La profesora proporciona textos de divulgación científica (Apéndice II) y asesoría Exposición individual ante el grupo con apoyos visuales Grupal: Elaborar un cuadro resumen y hacer comparaciones entre las causas genéticas de los padecimientos

Tabla 9.2. Secuencia didáctica Estrategia 2 (ciclo 2015-2016)

Tema	Propósito	Actividades
El método científico (<i>Tercer semestre</i>)	Se analizan los pasos del método científico ejemplificando con los trabajos de Mendel	Lluvia de ideas para identificar conocimientos previos sobre los trabajos de Mendel. Exposición de la profesora Discusión sobre la importancia de los pasos del método científico
ADN, gen y cromosoma (<i>Tercer semestre</i>)	Conocer la estructura de la molécula y su función	Investigación y entrega de informe. En equipos hacer representación tridimensional del ADN En equipos dialogar sobre las investigaciones y llenar un cuadro resumen con la descripción de estas estructuras
La herencia (<i>Cuarto semestre</i>)	Introducción al tema de estudio. Explorar los posibles impactos sociales y éticos de la manipulación genética en seres humanos	Proyección de la película <i>Gattaca</i> (Apéndice II) Compartir puntos de vista y opiniones acerca de la película
Leyes de Mendel (fenotipo, genotipo, alelo dominante, alelo recesivo, homocigoto, heterocigoto, híbrido)	Conocer los trabajos de Mendel sobre la herencia y las leyes que estableció Resolución de ejercicios e interpretación	Investigar el trabajo de Mendel y las Leyes que propuso explicando cada uno de los conceptos empleados. Elaborar presentación para exposición ante el grupo De forma aleatoria se eligieron a estudiantes para realizar exposición Resolver ejercicios de cruzas con ayuda de la profesora y luego individualmente
Variaciones genéticas (dominancia incompleta, codominancia, alelos múltiples)	Reconocer que existe variabilidad en la transmisión de la información genética	Observar ilustraciones de casos de transmisión de herencia y describir lo que observan. Investigar los conceptos y relacionarlos con las imágenes. En equipos: Dialogar la información y argumentar su postura. Grupal: Se discute en grupo y se obtienen conclusiones.

Tabla 9.2. Secuencia didáctica Estrategia 2 (ciclo 2015-2016) *continuación*

Tema	Propósito	Actividades
Mutaciones	Reconoce los agentes mutágenos más comunes en el ambiente, sus efectos y prevención	<p>Grupal: Lluvia de ideas sobre concepto de mutación y los tipos de agentes mutágenos que conozcan</p> <p>Elaborar diagramas de llaves con los tipos de mutaciones y agentes mutágenos</p> <p>En equipos: Coevaluación</p> <p>En equipos: Elaborar una presentación gráfica y exponerla al grupo</p> <p>Grupo: Identificar los distintos tipos de mutaciones con apoyo de imágenes</p>
Teoría cromosómica de la herencia. Trabajos de Morgan	Conocer los planteamientos de la teoría cromosómica de la herencia y su confirmación.	<p>Resumen</p> <p>En equipos: Dialogar el texto y elaborar un cartel. Exponer ante el grupo</p>
Anomalías humanas ligadas a los cromosomas sexuales (hemofilia, albinismo, daltonismo)	Conocer algunas anomalías humanas con herencia ligada al sexo	Resolver ejercicios de cruza con ayuda de la profesora y luego individualmente. Interpretar resultados
Padecimientos comunes relacionados con el número anormal de cromosomas	Conocer aspectos genéticos y médicos de padecimientos genéticos comunes	<p>Individual: Investigación de un padecimiento genético. La profesora proporciona textos de divulgación científica (Apéndice II) y asesoría</p> <p>Exposición individual ante el grupo con apoyos visuales</p> <p>Grupal: Elaborar un cuadro resumen y hacer comparaciones entre las causas genéticas de los padecimientos</p>
Actividad integradora		Grupal: Enlistar términos clave que sirvan como guía de estudio

Tabla 9.3 Instrumento de evaluación (Etapa 2)

EVALUACIÓN GENÉTICA (ETAPA 2)

Tomado de Mendoza y Mendoza (2009). *Biología II*. México. Editorial Trillas.

Nombre _____ Edad _____ Sexo _____

Escuela _____ Grado _____ Fecha _____

I. Resuelve los siguientes problemas. Utiliza el cuadro de Punnett si es necesario.

1. Los dientes grandes de conejo (D) son dominantes respecto de los pequeños (d), ¿Qué probabilidad hay de que una pareja de conejos híbridos (Dd) tengan hijos con dientes pequeños? Utiliza el cuadro y anota en tu respuesta los genotipos y fenotipos de los hijos.

	D	d
D	DD	Dd
d	Dd	dd

Fenotipo: Dientes grandes 75% Dientes pequeños 25%	Genotipo: DD, Dd dd	Probabilidad (%): 25%
--	---	-------------------------------------

2. Una mujer portadora de daltonismo ($X^D X^d$) tiene un hijo con un hombre que ve normalmente los colores ($X^D Y$), ¿Qué probabilidad hay de que tengan hijos o hijas daltónicos?

	X^D	Y
X^D	$X^D X^D$	$X^D Y$
X^d	$X^D X^d$	$X^d Y$

Fenotipo Mujer visión normal Mujer portadora Hombre visión normal Hombre daltónico	Genotipo: $X^D X^D$ $X^D X^d$ $X^D Y$ $X^d Y$	Probabilidad (%) : 0% mujer daltónica 25 % hombre daltónico
--	---	---

II. Encierra en un círculo la respuesta correcta (A, B, C, D, o E)

3. Los genes están formados por

- A. Proteínas
- B. Carbohidratos
- C. Lípidos
- D. Ácidos nucleicos**
- E. Aminoácidos

4. Indique cuales de los siguientes puntos corresponden al ADN:

- 1. Contiene desoxirribosa
- 2. Contiene ribosa
- 3. Su estructura es de cadena corta
- 4. Su estructura es de cadena larga
- 5. Su estructura es una sola cadena
- 6. Su estructura es una doble cadena
- 7. Contiene timina
- 8. Contiene uracilo
- 9. Es parte del proceso de traducción
- 10. Es el principal sustento de la información genética

- A. 1, 3, 5, 7, 9
- B. 1, 4, 6, 7, 10**
- C. 1, 4, 6, 8, 10
- D. 2, 3, 5, 8, 9
- E. 2, 3, 6, 8, 10

5. Confirmó la teoría cromosómica de la herencia

- A. Gregor Mendel
- B. Thomas Hunt Morgan**
- C. Charles Darwin
- D. James Watson con la colaboración de Francis Crick
- E. Hugo de Vries

6. Descubrió patrones de herencia genética por análisis estadístico de caracteres transmitidos a la progenie:

- A. Theodore Schwann
- B. Gregor Mendel**
- C. Thomas Hunt Morgan
- D. Robert Hooke
- E. Charles Darwin

7. Mendel llamó *caracteres dominantes* a los rasgos plenamente transmitidos a toda la progenie de híbridos, y simbolizó cada uno de ellos con:
- A. Los términos de género y especie
 - B. Una letra mayúscula**
 - C. El nombre de gen
 - D. Una letra minúscula
 - E. El nombre de ADN
8. En Genética, a los organismos de raza pura también se les conoce como:
- A. Alelos
 - B. Genes
 - C. Genotipo
 - D. Fenotipo
 - E. Homocigotos**
9. Lo siguiente es cierto respecto de los caracteres recesivos:
- A. Nunca se manifiestan, pero permanecen ocultos
 - B. Se manifiestan únicamente cuando están acompañados de un gen dominante
 - C. Se manifiestan solo en ausencia del alelo dominante**
 - D. Se representan con una letra mayúscula
 - E. Se manifiestan aun cuando solo estén presentes en uno de los dos alelos
10. A las versiones diferentes de un mismo gen se les denomina
- A. Células
 - B. Caracteres
 - C. Alelos**
 - D. Cigotos
 - E. Fenotipos
11. Un individuo con genotipo AA se conoce como
- A. Homocigoto dominante**
 - B. Homocigoto recesivo
 - C. Dihíbrido
 - D. Heterocigoto
 - E. Haploide
12. Los caracteres dominantes:
- A. Se expresan única y exclusivamente en individuos homocigotos dominantes
 - B. Se manifiestan solo en sujetos homocigotos recesivos
 - C. Nunca se expresan
 - D. Por lo regular no se presentan
 - E. Se ven siempre en individuos heterocigotos**

13. El fenotipo es:
- A. Un cromosoma
 - B. Una base nitrogenada
 - C. La manifestación del genotipo**
 - D. Un nucleótido
 - E. Una célula
14. Los caracteres recesivos se manifiestan fenotípicamente cuando el genotipo es de la siguiente forma:
- A. AA
 - B. Aa
 - C. aa**
 - D. AABB
 - E. AaBa
15. El principio 1 (de la uniformidad de híbridos en F1) o primera ley de Mendel establece que al cruzar dos variedades de plantas de raza pura (AA x aa) para un determinado carácter, todos los híbridos de la primera generación son iguales. ¿A cuál de los siguientes ejemplos corresponde?
- A. 100% AA
 - B. 100% Aa**
 - C. 50% AA; 50% Aa
 - D. 50% AA; 50% aa
 - E. 100% aa
16. El siguiente esquema muestra el cuadrado de Punnett para representar la cruce de plantas de raza pura dominantes (AA) con otras de raza pura recesivas (aa), realizada por Mendel en el primer experimento de hibridación. Seleccione la opción faltante.

	a	a
A	Aa	Aa
A	Aa	?

- A. a
- B. A
- C. aa
- D. Aa**
- E. AA

17. Si uno de los progenitores posee un genotipo AA, que corresponde al fenotipo de pelo castaño, y el otro progenitor tiene un genotipo aa, que corresponde al fenotipo de pelo rubio, ¿qué color de pelo tendrán los individuos de la F1?

- A. Rubio
- B. Castaño**
- C. Entre rubio y castaño
- D. Pelirrojo
- E. Negro

18. Un progenitor tiene ojos color marrón y genotipo AA; su pareja tiene ojos de color azul y genotipo aa. ¿Qué porcentaje de los hijos tendrá ojos azules?

- A. 0 %**
- B. 25 %
- C. 50 %
- D. 75 %
- E. 100 %

19. De acuerdo con la Genética mendeliana, la cruce de F1 x F1 (Aa x Aa) da como resultado individuos que se conocen como segunda generación filial o F2. Estadísticamente, de cada cuatro plantas, tres son de semilla amarilla (AA + 2 Aa) y una de semilla verde (aa); por consiguiente, la relación fenotípica es de 3:1. ¿A qué patrón de herencia fundamenta este hecho?

- A. Principio 1 (o primera ley) de Mendel
- B. Principio 2 (o segunda ley) de Mendel**
- C. Principio 3 (o tercera ley) de Mendel
- D. Dominancia incompleta
- E. Codominancia

20. Mendel encontró que los chícharos híbridos (Aa) tenían semillas de color amarillo. Esto significa que:

- A. El genotipo está representado por Aa
- B. El genotipo se refiere al color de las semillas
- C. El fenotipo se representa con las letras Aa
- D. El fenotipo se refiere al color de las semillas
- E. A y D son los incisos correctos**

21. Al cruzar dos plantas de chícharos, una de tallo largo y otra de tallo corto, se obtuvo una F2 con los siguientes fenotipos: 3/4 tallo largo y 1/4 tallo corto. El carácter dominante es el tallo largo. ¿Cuál es el genotipo de los progenitores (P1) ¿Cuál es el genotipo de F1 y F2?

A. P1: AA x aa; F1: 100 % Aa; F2: 25 % AA, 50 % Aa, 25 % aa

B. P1: AA x Aa; F1: Aa x Aa; F2: 75 % Aa, 25 % aa

C. P1: Aa x Aa; F1: 25 % AA, 50 % Aa, 25 % aa; F2: 50 % AA, 50 % aa

D. P1: Aa x aa; F1: 75 % Aa, 25 % aa; F2: 25 % AA, 50 % Aa, 25 % aa

E. P1: AA x aa; F1: 100 % Aa; F2: 50 % AA, 50 % aa

22. Varios gatos negros con el mismo genotipo son apareados y producen 27 descendientes negros y 9 blancos. Su predicción en cuanto a los genotipos de los padres sería:

A. AA x Aa

B. aa x Aa

C. Aa x Aa

D. aa x aa

E. AA x AA

23. Al realizarse autofecundación de plantas F1 (AaBb), lo que equivale a una cruce F1 x F1, se obtiene en F2 la relación 9:3:3:1. Este patrón de herencia es el fundamento de:

A. Teoría de la evolución

B. Principio 3 (tercera ley) de Mendel o de la distribución independiente de los alelos

C. Teoría de la biogénesis

D. Primera ley de Newton

E. Teoría celular

24. El siguiente esquema muestra el cuadrado de Punnett para representar el patrón de herencia de dos caracteres, correspondiente a la autofecundación de plantas F1 (AaBb), equivalente a cruzar F1 x F1. Seleccione las opciones faltantes (1, 2, 3, 4).

	AB	Ab	ab	aB
AB	1	AABb	AaBb	AaBB
Ab	AABb	2	Aabb	AaBb
ab	AaBb	Aabb	3	aaBb
aB	AaBB	AaBb	aaBb	4

- A. 1 = AABB, 2 = AABb, 3 = aaBb, 4 = aaBB
- B. 1 = aaBB, 2 = aabb, 3 = AAbb, 4 = AABB
- C. 1 = AABB, 2 = AAbb, 3 = aabb, 4 = aaBB**
- D. 1 = aabb, 2 = AAbb, 3 = aabb, 4 = aaBB
- E. 1 = AABb, 2 = AABb, 3 = aaBB, 4 = aabb

25. La herencia ligada al sexo ocurre en organismos en los que uno de los géneros contiene un par de _____ desiguales (X y Y), que participan en la reproducción _____. Herencia ligada al sexo se refiere a la expresión de genes en el cromosoma X, por no haber otra versión de esos mismos genes en el cromosoma Y, y viceversa. En la mosca *Drosophila melanogaster*, por ejemplo, el _____ w que determina el color de ojos está en el cromosoma X, y ese carácter fenotípico es recesivo. Todos los machos (XY) portadores de ese _____ son de ojos blancos.

- A. Cromosomas / sexual / alelo / gen**
- B. Alelos / sexual / cromosoma / gen
- C. Caracteres / asexual / alelo / gen
- D. Células / diploide / gen / cromosoma
- E. Cromosomas / sexual / cromosoma / gen

26. La cruce de un rosal de flores rojas con otro de flores blancas da como resultado un híbrido de flores rosas. A este tipo de herencia se le llama:

- A. Herencia poligénica
- B. Herencia ligada al sexo
- C. Herencia por alelos múltiples
- D. Codominancia
- E. Dominancia incompleta**

27. Como resultado de la cruce de dos plantas se obtuvo 1/4 de plantas con flores blancas, 2/4 con flores rosas y 1/4 con flores rojas. ¿Cuál es el genotipo y cual el fenotipo de las plantas que les dieron origen?

- A. Aa x Aa: 100% rosas**
- B. AA x aa: 50% rojas y 50% blancas
- C. AA x Aa: 50% rojas y 50% rosas
- D. Aa x aa: 50% rosas y 50% blancas
- E. aa x aa: 100% blancas

28. Un hombre del grupo sanguíneo A se casa con una mujer del grupo sanguíneo B y tienen un hijo del grupo sanguíneo O. El genotipo de los padres es:

- A. AO x BO**
- B. AA x BB
- C. OO x AB
- D. AB x BO
- E. AO x BB

29. El sitio específico del cromosoma en donde se encuentra un gen se denomina:

- A. Núcleo
- B. Mitocondria
- C. Locus**
- D. Alelo
- E. ADN

30. Los alelos causantes de hemofilia y daltonismo están en el cromosoma X, y se transmiten a los descendientes por el patrón de:

- A. Herencia poligénica
- B. Herencia ligada al sexo**
- C. Herencia por alelos múltiples
- D. Codominancia
- E. Dominancia incompleta

31. La hemofilia A es una enfermedad hemorrágica causada por un alelo defectuoso h del gen que codifica para el factor VIII de coagulación de la sangre. Todos los hombres portadores del alelo h desarrollan hemofilia. Por estar el alelo h en el cromosoma X:

- A. Lo heredan a todos sus hijos varones
- B. Lo heredan a 50 % de hijos y 50 % de hijas
- C. No lo heredan a ningún hijo, pero sí a todas sus hijas**
- D. No se hereda, pues es un gen recesivo
- E. Lo heredan a todos los hijos y a todas las hijas

32. Una mujer con sangre tipo B y un hombre con sangre tipo A tiene un hijo con sangre tipo AB, esto indica que los alelos A y B se transmiten a los descendientes por el patrón de:

- A. Herencia poligénica
- B. Dominancia incompleta
- C. Herencia ligada al sexo
- D. Herencia por alelos múltiples
- E. Codominancia**

33. Al cambio espontáneo o inducido en la secuencia del ADN se le llama:

- A. Mutación**
- B. Transcripción
- C. Selección
- D. Síntesis de proteínas
- E. Traducción

34. A la sustitución de una base por otra en la secuencia de nucleótidos del ADN se le llama:

- A. **Mutación puntual**
- B. Inserción
- C. Pérdida
- D. Alteración de secuencias
- E. Transcripción

35. ¿A qué tipo de mutación corresponde el siguiente cambio en la secuencia de ADN?

AGCTACGTCACG **→** AGCTACGTAACG
TCGATGCAGTGC TCGATGCATTGC

- A. Inserción
- B. Perdida
- C. **Sustitución**
- D. Rearreglo de secuencias
- E. Cambio total de genoma

36. Un medio muy frecuente por el que una secuencia de ADN puede cambiar de manera drástica, son las _____ de segmentos de ADN, como en el siguiente cambio en la secuencia;

AGCTACGTCACG **→** AGCTACATTTTCGGATGGTTGCGGCATGGTCACG
TCGATGCAGTGC TCGATGTAAGCCTACCAACGCCGTACCAGTGC

- A. Pérdidas
- B. **Inserciones**
- C. Translocaciones
- D. Transposiciones
- E. Reparaciones

37. Una mutación puede consistir en pérdida o _____ de un segmento de ADN, por ejemplo:

AGCTACATTTTCGGATGGTTGCGGCATGGTCACG **→** AGCTACGTCACG
TCGATGTAAGCCTACCAACGCCGTACCAGTGC TCGATGCAGTGC

- A. Conversión
- B. Inserción
- C. Translocación
- D. Aumento
- E. **Delección**

38. El Síndrome de Down se debe a
- A. Aneuploidía**
 - B. Poliploidía
 - C. Deleción
 - D. Nulisomia
 - E. Inserción
39. Es una enfermedad causada por tener un cromosoma menos
- A. Síndrome de Down
 - B. Síndrome de Turner**
 - C. Síndrome de Klinefelter
 - D. Daltonismo
 - E. Síndrome X frágil
40. Las mutaciones
- 1. Siempre afectan al individuo
 - 2. Pueden ser benéficas, perjudiciales o neutras
 - 3. Pueden ser espontáneas o inducidas
 - 4. Pueden ser provocadas por factores físicos, químicos o biológicos
 - 5. Son causa de variabilidad en las especies
- A. Todas son correctas excepto 1**
 - B. Todas son correctas excepto 2
 - C. Todas son correctas excepto 3
 - D. Todas son correctas excepto 4
 - E. Todas son correctas excepto 5

Cuadro 9.1 Entrevista a Profesores

ENTREVISTA A PROFESORES

Antes que nada, agradecemos su colaboración para responder la presente entrevista cuya finalidad es hacer una comparación con un grupo de prueba de una propuesta didáctica en la unidad de Genética para el cuarto semestre de bachillerato. Asimismo, informar a usted la confidencialidad de la información.

- Formación Académica
- Años de experiencia como docente
- De acuerdo con el programa (anexo) ¿logró impartir todos los temas? (Razones) (Que tema no) (por qué razón ese (esos) y no otros)
- ¿Cuáles temas de la unidad considera que resultaron más difíciles para los estudiantes?
- ¿Cuáles temas de la unidad considera que resultaron más fáciles para los estudiantes?
- ¿Qué obstáculos identifica para el aprendizaje de Genética?
- Podría mencionar una o dos estrategias didácticas que utilizó (particularmente con el grupo que se sometió a evaluación) para cada uno de los temas:
 - Leyes de Mendel
 - Teoría cromosómica de la herencia.....
 - Trabajos de Morgan.....
 - Herencia ligada al sexo
 - Codominancia, alelos múltiples, dominancia incompleta.....
 - Padecimientos humanos congénitos.....
 - Mutaciones.....
- ¿Considera que en algún tema los jóvenes apreciaron una relación con la ciencia y la tecnología? ¿Cuál?
- ¿Considera que en algún tema los jóvenes apreciaron una relación con su vida diaria?
- ¿Empleó alguna película, lectura, representación, etc. como recurso para algún tema?
- ¿Utiliza libro de texto? ¿Cuál?
- ¿Los estudiantes investigaron algún tema? ¿Cuál? ¿Por qué razón?

X. RESULTADOS

PRIMERA ETAPA (Estrategia 1)

Los participantes en la evaluación fueron grupos mixtos de 16, 20 y 17 estudiantes de las escuelas *P*, *J* y *I*, respectivamente, además del grupo de 18 estudiantes de la escuela *Q* donde se aplicó la Estrategia 1. La evaluación en las cuatro escuelas se realizó al final del ciclo escolar del 8 al 12 de junio de 2015. La tabla 10.1 muestra los resultados.

Tabla 10.1. Porcentaje de respuestas correctas según escuela

Pregunta	Escuela			
	Q	P	J	I
1	39	31	55	71
2	22	50	60	65
3	17	13	15	47
4	50	56	65	71
5	33	13	75	59
6	83	69	75	82
7	72	44	65	71
8	83	63	65	65
9	33	44	10	24
10	72	81	65	82
11	11	6	0	29
12	61	75	35	53
13	11	6	5	0
14	83	56	30	47
15	6	25	15	29
16	72	63	50	71
17	72	31	40	35
18	56	25	80	59
19	17	19	25	18
20	22	44	35	12
21	28	13	25	29
22	50	25	25	65
23	11	13	30	12
24	28	19	15	12
25	6	6	30	29
26	50	19	10	47
No. de estudiantes	18	16	20	17

Se realizó la prueba estadística de chi cuadrada para determinar si existían diferencias significativas en la proporción de respuestas correctas para cada pregunta según escuela; de las 26 preguntas solo ocho tuvieron diferencia estadística ($\alpha \leq 0.05$) (Figura 10.1). De ellas la escuela “Q”, donde se aplicó la Estrategia 1, obtuvo una mayor proporción de respuestas correctas en las preguntas 14, 17 y 26, que corresponden a conceptos de aneuploidía (14), padecimientos congénitos (17), estudiados con la estrategia de investigación guiada, y mutación (26). En tanto que las otras cinco preguntas corresponden a conceptos de gen (2), fenotipo (5 y 18), teoría cromosómica de la herencia (11) y alelo (22) que no se estudiaron con la metodología de investigación guiada (ver Tabla 9.1). En términos globales la escuela “Q” fue la segunda con mejor aprovechamiento entre las cuatro escuelas evaluadas con 42% de respuestas correctas en contraste con 35, 45 y 38% de las escuelas P, I y J, respectivamente.

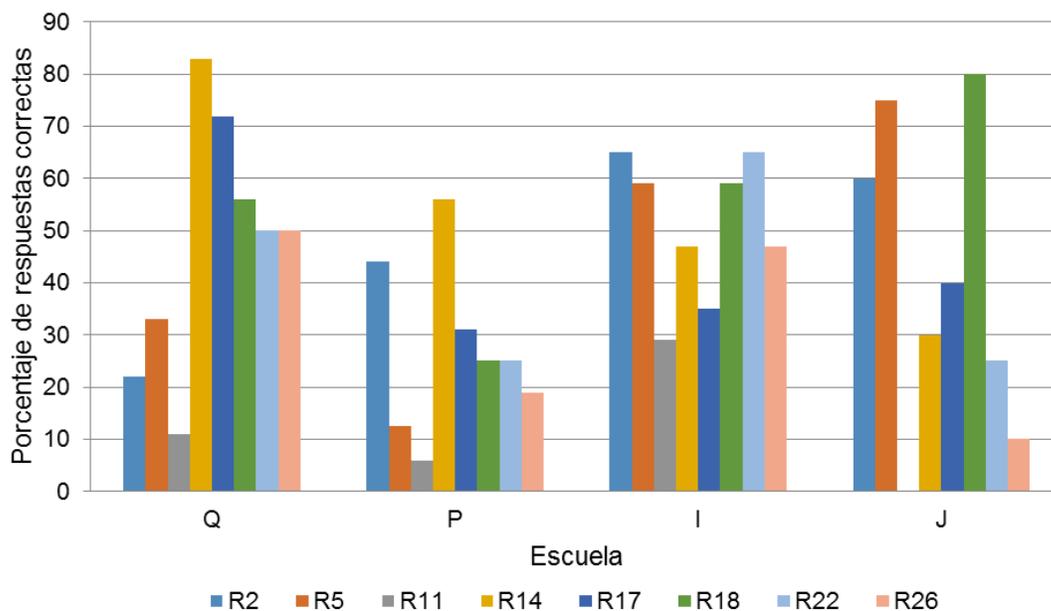


Figura 10.1 Preguntas con diferencias significativas ($\alpha \leq 0.05$) según una prueba de Chi-cuadrada, en porcentaje de respuestas correctas después de la aplicación de la Estrategia 1 en la escuela Q.

Durante la aplicación de la Estrategia 1 en la Escuela Q, los estudiantes mostraron, en general, buena disposición para el desarrollo de las actividades; algunos aspectos que se percibieron son los siguientes:

- La mayoría de los estudiantes mostró habilidades para plasmar las ideas principales de los textos en la elaboración de los cuadros sinópticos. Estas actividades fueron realizados fuera de clase.
- En la investigación guiada con apoyo de artículos de divulgación científica, los estudiantes también mostraron buena actitud y disposición para la realización de la tarea. Varios de ellos requirieron apoyo de la profesora para identificar aspectos relevantes, por ejemplo, la descripción completa de las causas genéticas del padecimiento. También surgieron muchas preguntas adicionales al texto, sobre todo en el aspecto social. En este caso se les orientó en la búsqueda de respuestas.
- Algunos padecimientos fueron presentados de forma repetida por distintos estudiantes, esto contribuyó a que quedaran más claras sus causas y que los estudiantes identificaran similitudes y diferencias entre los diversos padecimientos. Por ejemplo, mientras el síndrome de Turner es una aneuploidía que se presenta en la mujer, debido a la falta parcial o total de un cromosoma X, el síndrome de Klinefelter es una aneuploidía que se presenta en varones y que se debe a la presencia de uno o más cromosomas X extras. Asimismo, se hizo hincapié en la importancia de un diagnóstico veraz de estos padecimientos a través de cariotipos.
- Por situaciones personales cuatro estudiantes no realizaron la exposición del tema. Sin embargo, el hecho de que un tema (padecimiento) se distribuyera a dos o tres personas permitió que todos los temas planteados hayan sido abordados por los estudiantes.

Después de aplicar la Estrategia 1 se esperaba que los estudiantes, a través de la investigación guiada para el tema de padecimientos genéticos, fueran capaces de integrar y comprender los temas de la unidad (Tabla 9.1). Sin embargo, el análisis de los resultados indica que no fue así. Por tanto, se rediseñó la estrategia de intervención para que este enfoque constructivista basado en investigación guiada se aplicara en lo posible a todos los temas. De esta forma, la Estrategia 2 (Tabla 10.2) arrojó mejores resultados.

SEGUNDA ETAPA (Estrategia 2)

Los participantes en la Evaluación 2 fueron grupos mixtos de las mismas escuelas, esta vez con 15, 28 y 10 estudiantes para las escuelas *P*, *J* e *I*, respectivamente, además de la escuela *S* con 12 estudiantes y el grupo de la escuela *Q* donde se aplicó la Estrategia 2 con 18 estudiantes.

La evaluación en las cinco escuelas se realizó al final del ciclo escolar en la semana del 30 de mayo al 03 de junio de 2016. La tabla 10.2 muestra el número de respuestas correctas en porcentaje y número de estudiantes por escuela.

**Tabla 10.2 Número de respuestas correctas y porcentaje (en paréntesis)
según escuela**

Pregunta	Escuela				
	Q	P	J	I	S
1	44	7	14	0	0
2	11	0	7	10	8
3	50	47	39	30	33
4	83	53	71	50	67
5	33	7	0	0	0
6	33	33	46	50	42
7	72	60	71	30	75
8	44	20	36	30	42
9	44	33	18	20	17
10	22	13	14	10	42
11	89	87	75	30	83
12	44	40	32	40	33
13	78	47	75	50	58
14	67	53	46	10	42
15	61	33	29	30	50
16	100	73	93	50	100
17	50	47	39	30	33
18	33	13	11	0	17
19	67	27	46	20	33
20	44	33	71	60	58
21	39	13	14	30	25
22	39	20	14	20	17
23	78	53	71	70	75
24	72	40	89	40	67
25	56	53	57	60	50
26	22	13	4	20	0
27	28	13	4	0	0
28	61	53	71	60	67
29	22	0	4	10	0
30	89	40	21	50	42
31	17	7	25	20	8
32	22	13	11	20	17
33	83	67	68	100	83
34	22	7	14	0	50
35	61	67	43	20	50
36	39	13	32	40	17
37	44	7	7	10	8
38	67	7	32	10	42
39	44	53	43	50	42
40	56	33	29	30	17
No. de estudiantes	18	15	28	10	12

En la escuela Q el grupo se conformó por 10 hombres y 8 mujeres, obteniendo una media de respuestas correctas de 49.4% y 52.5% respectivamente. Al realizar un análisis de varianza (ANOVA), se determinó que no hay diferencia significativa entre sexos ($p = 0.61$).

En la tabla 10.3 (a y b) se muestran las respuestas a la entrevista que se realizó a los profesores de cada una de las escuelas, con excepción de la escuela "I" debido al cambio del docente que impartió la unidad. Para un mejor análisis, la entrevista se reporta en dos partes: Tabla 10.3a con las preguntas generales y Tabla 10.3b, con las técnicas didácticas por tema que corresponde a la pregunta número 7 de la entrevista.

Tabla 10.3a Entrevista a Profesores

Pregunta	P	J	S
1. Formación Académica	Ingeniero Químico	Biólogo	Bióloga e Ingeniera en desarrollo agroindustrial
2. Años de experiencia docente	12	21	13
3. De acuerdo con el programa (anexo). ¿Logró impartir todos los temas? ¿Cuáles no? ¿Por qué razón?	Sí	No. Trabajos de Sutton y Morgan. Falta de tiempo. Se vio el tema "transgénicos"	Sí, aunque faltó profundizar en herencia ligada al sexo y padecimientos humanos congénitos por falta de tiempo.
4. ¿Cuáles temas de la unidad considera que resultaron más difíciles para los estudiantes	Leyes de Mendel, Genotipo, Variaciones	ADN, cruzas	Leyes de Mendel, cruzas y su interpretación Genotipo
5. ¿Cuáles temas de la unidad considera que resultaron más fáciles para los estudiantes	Padecimientos Comunes	Teoría	Conceptos
6. ¿Qué obstáculos identifica para el aprendizaje de genética	Bases, conocimientos básicos de Química, Biología mal fundamentados	Escasos conocimientos previos. Falta de interés (algunos ya decidieron estudiar áreas sociales o económicas)	Falta de organización escolar, falta de material de laboratorio. Es muy teórico, falta la práctica
8. ¿Considera que en algún tema los jóvenes apreciaron una relación con la ciencia y la tecnología? ¿Cuál?	Sí, reproducción, uso de tecnologías	Sí, padecimientos congénitos, mutaciones, Manipulación de ADN en humanos	Sí, les interesó
9. ¿Considera que en algún tema los jóvenes apreciaron una relación con su vida diaria?	Sí, padecimientos	Sí, personas cercanas con daltonismo, albinismo, Síndrome de Down	Sí, "somos resultado de las mutaciones"
10. Empleó alguna película, lectura, representación, etc. como recurso para algún tema	Desarrollar cuento, Representación teatral, historieta, Composición musical.	Sí, película "La isla". Lectura "Leyes de Mendel"	No. utilizó diapositivas
11. Utiliza libro de texto ¿Cuál?	No, solo la plataforma virtual. Proporcionó material digital con todos los temas	Sí. Biología. Editorial Santillana	No. Le piden basarse en: Biología Bachillerato General. Rosalino Vázquez Conde. Ed. Patria
12. ¿Los estudiantes hicieron investigación de algún tema? ¿Cuál? ¿Por qué razón?	Sí, en varios temas. De acuerdo con el trabajo por competencias	Sí, padecimientos genéticos	Glosario: Actividad de inicio

Tabla 10.3b Entrevista a Profesores **

Tema	P	J	S
7. Podría mencionar una o dos estrategias didácticas que utilizó (particularmente con el grupo que se sometió a evaluación) para cada uno de los temas:			
La herencia	***	Proyección de la película "La isla"	Glosario: Investigar conceptos de la unidad
Leyes de Mendel	Investigación individual Recurso: aplicación UNAM en línea	Video sobre la vida de Mendel Presentación PPT. Análisis de lectura Ejercicios de cruzas	Ejercicios de cruzas
Teoría cromosómica de la herencia	"Parecido con parientes" "Dominancia"	No se vio el tema	Concepto
Trabajos de Morgan.	No recuerda. Investigar, exponer	No se vio el tema	Concepto
Herencia ligada al sexo	No recuerda	PPT, videos internet	Hemofilia. Caso de estudio
Variaciones genéticas (Dominancia incompleta, codominancia, alelos múltiples)	Investigar en Blogs. Nivel Bachillerato. Entregar reporte	Apunte, explicación	Concepto
Mutaciones	Factores: Medicamentos, Antenas de alta tensión, radiaciones	Investigación y presentación	Concepto
Padecimientos comunes relacionados con el numero anormal de cromosomas	Explicación general. Investigación por equipo de dos padecimientos. Representación teatral como se vive. Reflexión	Investigación y presentación (características, estadísticas, tratamiento)	Tarea de investigación. Solo se mencionaron, no se tuvo tiempo de profundizar
Actividad integradora	Desarrollar cuento, Historieta, Composición musical	----	----

** No fue posible realizar la entrevista en la escuela I, por cambio del docente que impartió esa unidad de estudio.

Como se puede apreciar en la Tabla 10.3a, los docentes de las tres escuelas cuentan con 12 años de experiencia o más y se enfrentan a obstáculos comunes para la enseñanza, como son la falta de tiempo para cumplir con el programa de estudio que contempla ocho horas para este bloque (Apéndice IV). También refieren el escaso o mal fundamentado conocimiento previo de los estudiantes y la dificultad que les representa la resolución de problemas y su interpretación. Por otro lado, se detectó una falta de dominio del tema “teoría cromosómica de la herencia” en el docente de la escuela “P” (Tabla 10.3b).

El análisis de varianza (ANOVA) entre grupos arrojó un valor de $p=0.0017$, lo que indica que existe una diferencia significativa entre uno o más grupos. Posteriormente se realizó la prueba de Tukey-Kramer que determina diferencias estadísticamente significativas entre pares de grupos con distinto número de muestra, resultando la escuela Q como Grupo A y el resto de las escuelas como Grupo B. La figura 10.3 muestra los grupos que arrojó la prueba de Tukey-Kramer (A y B), así como el promedio y el error estándar de respuestas correctas por estudiante según la escuela. Estas cifras son 20.3 (1.5), 13.0 (1.0), 14.9 (0.9), 12.1 (0.9) y 15.1 (1.2) para las escuelas Q, P, J, I y S, respectivamente.

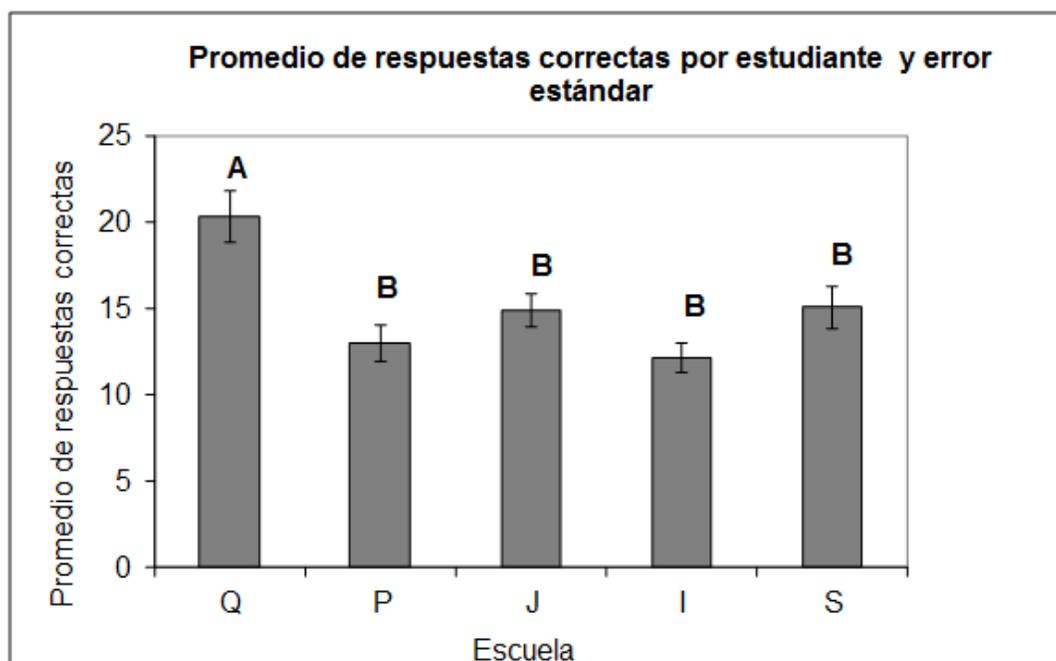


Figura 10.3. Promedio de respuestas correctas y error estándar por estudiante según escuela

De igual forma se realizó la prueba de chi cuadrada para cada pregunta entre las cinco escuelas evaluadas. La figura 10.4 muestra las diez respuestas que presentaron diferencias significativas en el número de repuestas correctas. La escuela Q obtuvo los valores más altos en ocho de ellas, ocupando el segundo lugar en las preguntas 24 (72.2%) y 34 (22.2%).

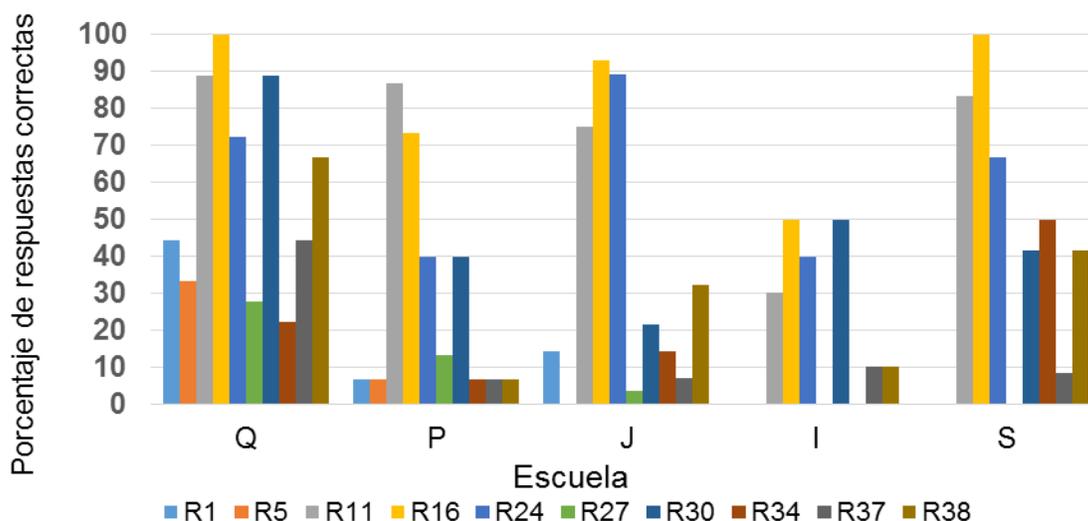


Figura 10.4 Respuestas con diferencia significativa después de la aplicación de la Estrategia 2 en la escuela Q.

Las tablas 10.5 a 10.8 resumen las estrategias de enseñanza y aprendizaje empleadas por los profesores para cada tema, así como de las tareas a realizar por los estudiantes durante la prueba. Las categorías encontradas para la tarea fueron: a) relacionar/discriminar; b) interpretar variables; c) aplicación de concepto, o bien, una combinación de ellas.

El nivel de desempeño se clasificó en cuatro categorías: satisfactorio: de 80 a 100%; moderadamente satisfactorio de 60 a 79%; poco satisfactorio: de 40 a 59% y muy poco satisfactorio: menor a 39% de respuestas correctas (Figura 10.5, tablas 10.5 a 10.8). Las respuestas con diferencia significativa según escuela se muestran sombreadas (1, 5, 11, 24, 27, 30, 34, 37 y 38).

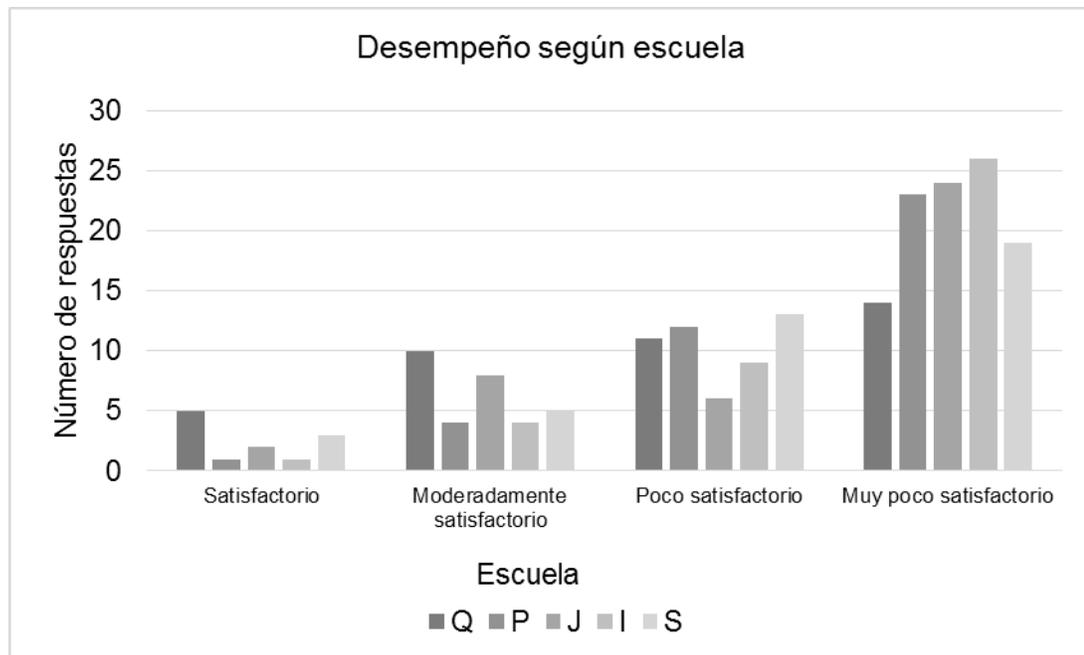


Figura 10.5 Número de respuestas por categoría de desempeño tras la aplicación de la Estrategia 2 en la escuela Q.

Tabla 10.5. Resultados por estrategias de enseñanza y aprendizaje por tema y tarea durante la prueba (“Satisfactorio” en la escuela Q).

Pregunta	Tema	Tarea durante la prueba	Resultados en % / Estrategias de enseñanza y aprendizaje			
			Q	P	J	I
4	ADN	Relacionar / discriminar	83.3	53.3	71.4	50
			Investigación. Cuadro resumen	Nd	Nd	Nd
11 **	Genotipo	Relacionar / discriminar	88.9 **	86.7	75	30
			Investigación guiada	Investigación individual. Recurso educativo de internet	Video. Lectura	Nd
16	Ejercicios cruzas (1a ley de Mendel)	Relacionar / discriminar	100 **	73.3	92.9	50
			Ejercicios	Recurso educativo de internet	Ejercicios	Nd
30 **	Herencia ligada al sexo	Aplicación de concepto. Relacionar/ discriminar	88.9 **	40	21.4	50
			Investigación guiada, diálogo en equipos, exposición. Ejercicios	Nd	Videos, presentación PPT	Nd
33	Mutación	Relacionar / discriminar	83.3	66.7	67.9	100.0
			Organizador grafico. Coevaluación, exposición	Nd	Investigar. Exponer	Nd
Nd = No hay datos						
** Respuesta con diferencia significativa						

Tabla 10.6. Resultados por estrategias de enseñanza y aprendizaje por tema y tarea durante la prueba (“Moderadamente satisfactorio” en la escuela Q).

Pregunta	Tema	Tarea durante la prueba	Resultados en % / Estrategias de enseñanza y aprendizaje				
			Q	P	J	I	S
7	Caracter dominante	Relacionar / discriminar	72.2	60.0	71.4	30.0	75.0
			Investigación guiada	Investigación individual. Recurso educativo de internet	Video. Lectura	Nd	Investigar conceptos
13	Fenotipo	Relacionar / discriminar	77.8	46.7	75.0	50.0	58.3
			Investigación guiada	Investigación individual. Recurso educativo de internet	Video. Lectura	Nd	Investigar conceptos
14	Caracter recesivo	Relacionar / discriminar	66.7	53.3	46.4	10.0	41.7
			Investigación guiada	Investigación individual. Recurso educativo de internet	Video. Lectura	Nd	Investigar conceptos
15	Leyes de Mendel (1a)	Relacionar / discriminar	61.1	33.3	28.6	30.0	50.0
			Investigación guiada	Investigación individual. Recurso educativo de internet	Video. Lectura	Nd	Ejercicios
19	Leyes de mendel (2a ley)	Relacionar / discriminar	66.7	26.7	46.4	20.0	33.3
			Investigación guiada	Investigación individual. Recurso educativo de internet	Video. Lectura	Nd	Ejercicios
23	Leyes de Mendel (3a. Ley)	Relacionar / discriminar	77.8	53.3	71.4	70.0	75.0
			Investigación guiada	Investigación individual. Recurso educativo de internet	Video. Lectura	Nd	Ejercicios
24**	Ejercicios cruzas (2 caracteres)	Relacionar / discriminar	72.2	40.0	89.3 **	40.0	66.7
			Ejercicios	Recurso educativo de internet	Ejercicios	Nd	Ejercicios
28	Alelos múltiples	Relacionar / discriminar	61.1	53.3	71.4	60.0	66.7
			Investigación guiada	Investigar. Entregar reporte	Apunte. Explicacion	Nd	Concepto
35	Mutación	Relacionar / discriminar	61.1	66.7	42.9	20.0	50.0
			Organizador gráfico. Coevaluación, exposición	Nd	Investigar. Exponer	Nd	Concepto
38**	Padecimientos genéticos	Aplicación de concepto. Relacionar/ discriminar	66.7 **	6.7	32.1	10.0	41.7
			Investigación guiada	Exposición del profesor. Investigación por equipos. Representación teatral. Reflexión	Investigar. Exponer	Nd	Concepto
** Respuesta con diferencia significativa							
Nd = No hay datos							

Tabla 10.7. Resultados por estrategias de enseñanza y aprendizaje por tema y tarea durante la prueba (“Poco satisfactorio” en la escuela Q).

Pregunta	Tema	Tarea durante la prueba	Resultados en % / Estrategias de enseñanza y aprendizaje				
			Q	P	J	I	S
1**	Ejercicios cruza, genotipo	Interpretar variables	44.4 **	6.7	14.3	0.0	0.0
			Ejercicios. Investigación guiada	Recurso educativo de internet	Ejercicios	Nd	Ejercicios
3	gen - ADN	Relacionar / discriminar	50.0	46.7	39.3	30.0	33.3
			Investigación. Cuadro resumen	Nd	Nd	Nd	Nd
8	Homocigoto	Relacionar / discriminar	44.4	20.0	35.7	30.0	41.7
			Investigación guiada	Investigación individual. Recurso educativo de internet	Video. Lectura	Nd	Investigar conceptos
9	Caracter recesivo	Relacionar / discriminar	44.4	33.3	17.9	20.0	16.7
			Investigación guiada	Investigación individual. Recurso educativo de internet	Video. Lectura	Nd	Investigar conceptos
12	Caracter dominante	Aplicación de concepto. Relacionar/ discriminar	44.4	40.0	32.1	40.0	33.3
			Investigación guiada	Investigación individual. Recurso educativo de internet	Video. Lectura	Nd	Investigar conceptos
17	Caracter dominante (1a ley)	Interpretar variables	50.0	46.7	39.3	30.0	33.3
			Investigación guiada	Investigación individual. Recurso educativo de internet	Video. Lectura	Nd	Ejercicios
20	Fenotipo y genotipo	Aplicar concepto. Interpretar variables. Relacionar/ discriminar	44.4	33.3	71.4	60.0	58.3
			Investigación guiada	Investigación individual. Recurso educativo de internet	Video. Lectura	Nd	Investigar conceptos
25	Cromosoma, alelo, gen	Aplicación de concepto. Relacionar / discriminar	55.6	53.3	57.1	60.0	50.0
			*nd	*nd	*nd	*nd	*nd
37**	Mutación	Aplicación de concepto. Relacionar/ discriminar	44.4 **	6.7	7.1	10.0	8.3
			Organizador gráfico. Coevaluación, exposición	Nd	Investigar. Exponer	Nd	Concepto
39	Padecimientos genéticos	Aplicación de concepto	44.4	53.3	42.9	50.0	41.7
			Investigación guiada	Explicación. Investigación por equipos. Representación teatral	Investigar. Exponer	Nd	Concepto
40	Mutación	Aplicación de concepto.	55.6	33.3	28.6	30.0	16.7
			Organizador gráfico. Coevaluación, exposición	Nd	Investigar. Exponer	Nd	Concepto

* nd. Estos conceptos se contemplan dentro de distintos temas. No asigna una estrategia específica.

** Respuesta con diferencia significativa

Tabla 10.8. Resultados por estrategias de enseñanza y aprendizaje por tema y tarea (“Muy poco satisfactorio” en la escuela Q).

Pregunta	Tema	Tarea durante la prueba	Resultados en % / Estrategias de enseñanza y aprendizaje				
			Q	P	J	I	S
2	Ejercicios cruzas (herencia ligada al sexo)	Interpretar variables	11.1	0.0	7.1	10.0	8.3
			Ejercicios	Recurso educativo de internet	Ejercicios	Nd	Estudio de caso (hemofilia)
5**	Teoria cromosomica de la herencia/ Trabajo de Morgan	Relacionar / discriminar	33.3 **	6.7	0.0	0.0	0.0
			Resumen	*Demuestra no dominar el tema	No vio el tema (trabajos de Morgan)	Nd	Concepto
6	Gregor Mendel	Relacionar / discriminar	33.3	33.3	46.4	50.0	41.7
			Investigación guiada	Investigación individual. Recurso educativo de internet	Video. Lectura	Nd	Investigar conceptos
10	Alelo	Relacionar / discriminar	22.2	13.3	14.3	10.0	41.7
			Investigación guiada	investigacion. Entrega de reporte	Apunte. Explicacion	Nd	Investigar conceptos
18	Caracter dominante (1a ley)	Interpretar variables	33.3	13.3	10.7	0.0	16.7
			Investigación guiada. Ejercicios	Investigación individual. Recurso educativo de internet	Video. Lectura. Ejercicios	Nd	Ejercicios
21	Ejercicios cruzas, genotipo	Interpretar variables	38.9	13.3	14.3	30.0	25.0
			Ejercicios	Recurso educativo de internet	Ejercicios	Nd	Ejercicios
22	Ejercicios cruzas, genotipo	Interpretar variables	38.9	20.0	14.3	20.0	16.7
			Ejercicios	Recurso educativo de internet	Ejercicios	Nd	Ejercicios
26	Dominancia incompleta	Relacionar / discriminar	22.2	13.3	3.6	20.0	0.0
			Investigación guiada	investigar. Entregar reporte	Apunte. Explicacion	Nd	Concepto
27**	Ejercicio de cruzas. Fenotipo y genotipo	Interpretar variables	27.8 **	13.3	3.6	0.0	0.0
			Ejercicios	Investigación individual. Recurso educativo de internet	Video. Lectura Ejercicios	Nd	Ejercicios
29	Locus	Relacionar / discriminar	22.2	0.0	3.6	10.0	0.0
			Concepto	Nd	Nd	Nd	nd
31	Herencia ligada al sexo	Interpretar variables. Relacionar/ discriminar	16.7	6.7	25.0	20.0	8.3
			Resumen	Nd	Videos, presentacion PPT	Nd	Concepto
32	Codominancia	Relacionar / discriminar	22.2	13.3	10.7	20.0	16.7
			Investigación guiada	investigar. Entregar reporte	Apunte. Explicacion	Nd	Concepto
34**	Mutación	Aplicación de concepto. Relacionar/ discriminar	22.2	6.7	14.3	0.0	50**
			Organizador gráfico. Coevaluación, exposición	Nd	Investigar. Exponer	Nd	Concepto
36	Mutación	Aplicación de concepto. Relacionar/ discriminar	38.9	13.3	32.1	40.0	16.7
			Organizador gráfico. Coevaluación, exposición	Nd	Investigar. Exponer	Nd	Concepto
Nd = No haydatos							
** Respuesta con diferencia significativa							

De las 15 preguntas con desempeño “Satisfactorio” y “Moderadamente satisfactorio” (tablas 10.5 y 10.6), 13 tienen la tarea de “relacionar/discriminar” durante la prueba. En general, tratan los conceptos iniciales del estudio de la Genética (fenotipo, genotipo, carácter dominante, carácter recesivo y leyes de Mendel, ver tabla 9.2) a los cuales constantemente se hace referencia, además de estar presentes en los ejercicios de cruzas. Destaca el mejor desempeño de la escuela Q en las respuestas 30 (herencia ligada al sexo) y 38 (padecimientos genéticos) que además de llevar a cabo la tarea de “relacionar/discriminar”, también implican la “aplicación de concepto”, los cuales fueron temas estudiados mediante investigación guiada.

De las 11 preguntas en la categoría “Poco satisfactorio” para la escuela Q, seis tienen la tarea de “relacionar/discriminar”; cinco respuestas requieren de aplicar concepto y/o interpretar variables. Destacan las respuestas 1 (ejercicios de cruzas) y 37 (mutación) de la escuela Q que requirieron de interpretación de variables y de aplicación de concepto, respectivamente. Para la pregunta uno, los estudiantes investigaron los trabajos de Mendel, conceptos que fueron reforzados con ejercicios (Tabla 9.2). La elaboración de diagramas para el tema de mutaciones, la socialización entre pares y la exposición de los estudiantes proporcionaron mejores resultados que las técnicas empleadas en las otras escuelas.

En la categoría de desempeño “Muy poco satisfactorio” (menor a 40%) la escuela Q tuvo 14 preguntas, de ellas 10 corresponden a la misma categoría para las otras escuelas. De forma general se pueden atribuir estos bajos resultados a varios factores, entre ellos:

- No existió suficiente repaso a través de los ejercicios y otras tareas de algunos conceptos, por ejemplo: trabajo de Morgan, alelo, locus, dominancia incompleta, codominancia.
- La tarea a realizar durante la prueba corresponde a la “interpretación de variables”, “aplicación de conceptos”, a diferencia de “relacionar/discriminar” que predomina en las tablas 10.5 y 10.6.

- Existe confusión con los términos y por la mayor especificidad del tema. Por ejemplo, en la escuela Q se obtuvieron resultados superiores cuando se trata del concepto “mutaciones” (preguntas 33 y 40 con 83.3 y 55.6% de aciertos, respectivamente) que cuando de forma específica se profundiza en el tema, con resultados más variables: mutación puntual (22.2%), sustitución (61.1%), inserciones (38.9%), delección (44.4%); preguntas 34, 35, 36 y 37, respectivamente.
- Que el tema no se vio a profundidad. Por ejemplo: preguntas 2, 26, 34, 36 (escuelas P, S), pregunta 5 (escuelas P, J, S).

Como se puede apreciar hasta este momento, la tarea a realizar por los estudiantes durante la prueba está estrechamente vinculada con el nivel de desempeño; para obtener mayor información sobre los aprendizajes se agruparon las preguntas que corresponden a un mismo concepto.

En el grupo I (tabla 10.9) que comprende el concepto de carácter dominante, se aprecia que para los estudiantes es más fácil la tarea de relacionar/discriminar, seguida de la aplicación del concepto y finalmente la de interpretar variables. También se observa que las preguntas 17 y 18 son muy similares y utilizan las mismas variables, sin embargo, en las cinco escuelas el número de aciertos en la pregunta 18 es notablemente menor.

Tabla 10.9 Variación de resultados del concepto “carácter dominante” según tareas a realizar durante la prueba

Pregunta	% estudiantes que responden correctamente					Tarea
	Q	P	J	I	S	
7	72	60	71	30	75	Relacionar/ discriminar
12	44	40	32	40	33	Aplicación de concepto. Relacionar /discriminar
17	50	47	39	30	33	Interpretar variables
18	33	13	11	0	17	Interpretar variables

El grupo II corresponde a los ejercicios de cruza, que de igual forma reflejan mejores resultados en la tarea de relacionar/discriminar que en la de interpretar variables (tabla 10.10).

Tabla 10.10 Variación de resultados en “ejercicios de cruza” según tareas a realizar durante la prueba

Pregunta	% estudiantes que responden correctamente					Tarea
	Q	P	J	I	S	
16	100	73	93	50	100	Relacionar/discriminar
24	72	40	89	40	67	Relacionar/discriminar
21	39	13	14	30	25	Interpretar variables
22	39	20	14	20	17	Interpretar variables
1	44	7	14	0	0	Interpretar variables
2	11	0	7	10	8	Interpretar variables

El grupo III incluye los conceptos de fenotipo y genotipo, de igual forma se aprecia una mayor dificultad en interpretar variables (Tabla 10.11).

Tabla 10.11. Variación de resultados en los conceptos “fenotipo y genotipo” según tareas a realizar durante la prueba

Pregunta	% de estudiantes que responden correctamente					Tarea
	Q	P	J	I	S	
13	78	47	75	20	58	Relacionar/discriminar
20	44	33	71	60	58	Relacionar/discriminar Aplicar concepto Interpretar variables
27	28	13	4	0	0	Interpretar variables

En el grupo IV se comparan preguntas relacionadas con la herencia ligada al sexo, de igual forma se aprecia que hay una mayor dificultad en interpretar variables que en aplicar concepto (Tabla 10.12).

Tabla 10.12 Variación de resultados en “herencia ligada al sexo” según tareas a realizar durante la prueba

Pregunta	% de estudiantes que responden correctamente					Tarea
	Q	P	J	I	S	
30	89	40	21	50	42	Aplicación de concepto Relacionar/discriminar
31	17	7	25	20	8	Interpretar variables Relacionar/discriminar

XI. DISCUSIÓN DE RESULTADOS

Al inicio del presente trabajo se planteó una estrategia de investigación guiada para el tema de padecimientos genéticos como la actividad integradora que reforzara los temas del bloque de estudio, mientras que el resto de los temas se impartieron de la forma tradicional, es decir, con exposición de la profesora. En lo que respecta al tema de padecimientos genéticos, es importante decir que aunque se logró un mejor resultado en tres preguntas de las ocho que tuvieron diferencia significativa y que corresponden a temas estudiados mediante investigación guiada, de forma global no se observó un mejor aprendizaje respecto a las otras escuelas. Esto se debe en parte a que para poder evaluar el impacto de la estrategia hubiera sido necesario que la investigación guiada se aplicara al resto de los temas. De esta forma, con la aplicación de la Estrategia 2 fue posible comparar ambos enfoques pedagógicos bajo la aplicación de la misma profesora, siendo la estrategia de investigación guiada, la que arrojó mejores aprendizajes.

Para evaluar este desempeño se utilizaron las 11 preguntas presentes en ambos instrumentos de evaluación (las preguntas 2, 4, 11, 21, 22, 8, 20, 24, 25, 13, 26 en la Evaluación 1, que corresponden a las preguntas 3, 4, 5, 9, 10, 11, 12, 15, 19, 26, 40 de la Evaluación 2). En la Tabla 11.1 se aprecia una notable mejora en el desempeño de los estudiantes en todas las respuestas, con excepción de la pregunta 10 relacionada con el concepto de “Alelo”, disminuyendo de un promedio de respuestas correctas de 50 a 22.2; ambos grupos con 18 estudiantes.

Tabla 11.1 Comparativo en porcentaje de resultados en la escuela Q con las 11 preguntas presentes en los instrumentos de evaluación 1 y 2.

Pregunta		Tema	Estrategia 1	Estrategia 2
2	3	Gen	22.2	50
			Exposición de la profesora	Investigación. Cuadro resumen
4	4	ADN	50	83.3
			Exposición de la profesora	Investigación. Cuadro resumen
11	5	T. H. Morgan	11.1	33.3
			Resumen	Resumen
21	9	Caracter recesivo	27.8	44.4
			Exposición de la profesora	Investigación guiada
22	10	Alelo	50	22.2
			Exposición de la profesora	Investigación guiada
8	11	Genotipo	83.3	88.9
			Exposición de la profesora. Ejercicios	Investigación guiada
20	12	Caracter Dominante	22.2	44.4
			Exposición de la profesora	Investigación guiada
24	15	Ejercicio de cruza	27.8	61.1
			Exposición de la profesora	Investigación guiada
25	19	2a Ley de Mendel	5.5	66.7
			Exposición de la profesora	Investigación guiada
13	26	Dominancia incompleta	11.1	22.2
			Exposición de la profesora. Ejercicios	Investigación guiada
26	40	Mutación	50	55.6
			Organizador gráfico. Coevaluación, exposición	Organizador gráfico. Coevaluación, exposición
			32.8	52

Las escuelas *P* y *J* tuvieron un desempeño muy similar en ambos periodos y la escuela *I* bajó notablemente su aprovechamiento (Figura 11.2). En la escuela *S* no se realizó la evaluación 1 y sus resultados en la evaluación 2 son similares a las escuelas *P* y *J*.

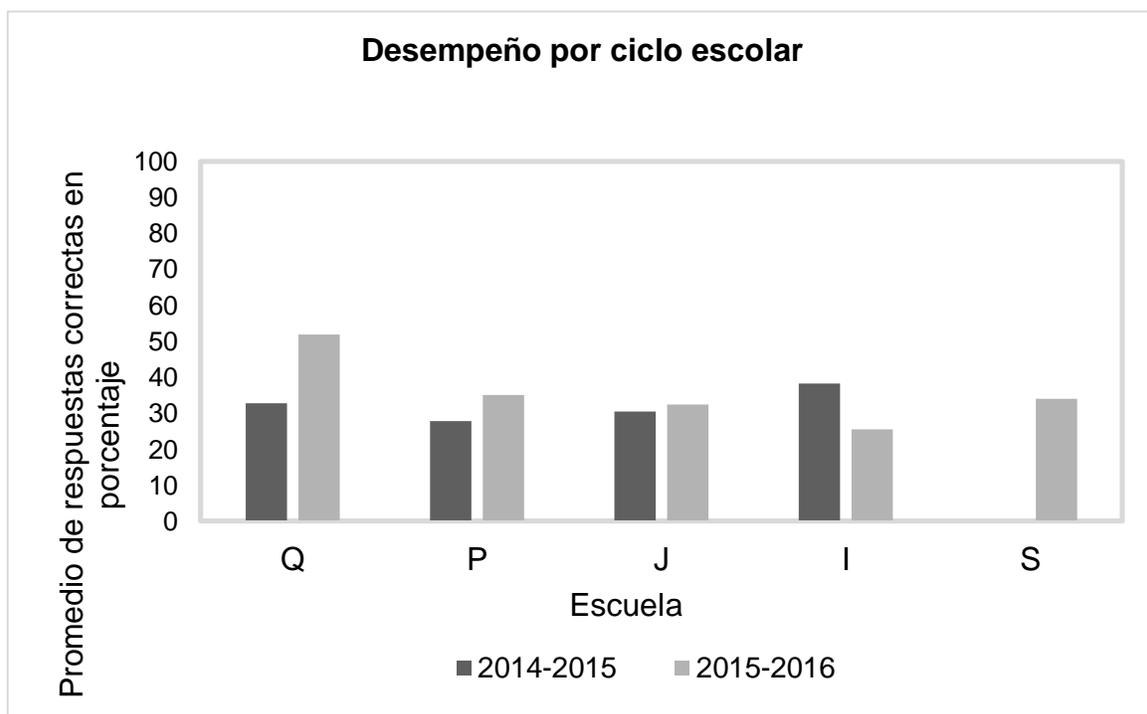


Figura 11.2 Comparativo parcial por escuela (Ciclos 2014-2015 y 2015-2016) de acuerdo con las 11 preguntas presentes en los instrumentos de evaluación 1 y 2.

Al realizar una relación de las tareas a realizar por los estudiantes durante la prueba con la taxonomía Marzano (2001) de nivel cognoscitivo (Apéndice V) podemos apreciar que aquellas preguntas que involucran una tarea de menor nivel cognoscitivo tuvieron la mayor proporción de respuestas correctas. En contraste, la interpretación de variables, de mayor nivel de cognoscitivo, obtuvo la menor proporción de aciertos (Tabla 11.2)

Tabla 11.2. Tareas a realizar por los estudiantes durante la prueba y nivel cognoscitivo de acuerdo con la taxonomía de Marzano (2001).

Tarea	Nivel o Dimensión	Característica	Verbos relacionados
Relacionar / Discriminar	2 Comprensión	El estudiante esclarece, comprende, o interpreta información en base a conocimiento previo	Reconocer Identificar Diferenciar
Aplicación de concepto	3 Análisis	El estudiante diferencia, clasifica, y relaciona las conjeturas, hipótesis, evidencias, o estructuras de una pregunta o aseveración.	Distinguir Diferenciar Analizar Examinar
Interpretar variables	4 Aplicación	El estudiante selecciona, transfiere, y utiliza datos y principios para completar una tarea o solucionar un problema.	Aplicar Manipular Calcular Resolver

De acuerdo con las tareas a realizar, la escuela Q obtuvo un desempeño de 57.5% en la tarea de relacionar/ discriminar; 50.6% en la aplicación de concepto y 33.9% para interpretar variables.

XII. CONCLUSIONES

En general, se considera que mediante la estrategia de aprendizaje propuesta en esta tesis se logró captar el interés en el estudio de la Genética de los estudiantes, particularmente desarrollando interrogantes sobre los aspectos éticos, económicos, tecnológicos, de salud, entre otros. Asimismo se utilizaron como recursos lecturas de divulgación científica, una película sobre ingeniería genética y la discusión sobre sus implicaciones éticas, económicas y sociales.

Además, se coincide con otros autores en que la investigación guiada promueve en los estudiantes el desarrollo de habilidades propias de la ciencia, un punto de vista objetivo y el pensamiento lógico y crítico para comprender y poder explicar los fenómenos.

Como se mostró en este trabajo, el aprendizaje mediante investigación guiada arrojó estadísticamente mejores resultados, en comparación con el enfoque predominantemente tradicionalista que emplearon los profesores de las cuatro escuelas con las que fue comparado el grupo de prueba (Tabla 10.4). Algunos profesores emplean algunos recursos como la investigación y el enfoque constructivista de forma parcial. Sin embargo, el empleo de técnicas didácticas constructivistas no va acompañado de un mejor resultado si éstas no tienen un propósito pedagógico bien establecido y de sólidas bases disciplinares del profesor. Así mismo, la tarea de investigar no trae como resultado un aprendizaje automático, los docentes deben asegurarse de proporcionar retroalimentación a los estudiantes y si ésta se da en el grupo resultará de mayor beneficio.

Aunque no era un propósito inicial, durante el presente trabajo se comparó el enfoque predominantemente tradicional y el enfoque constructivista, bajo la aplicación de la misma profesora, siendo la estrategia de investigación guiada la que arrojó mejores aprendizajes (Tabla 11.1). Como cualquier planteamiento constructivista, la investigación guiada requiere del trabajo en pequeños grupos, exposiciones orales con apoyos gráficos, diálogo en grupo y la elaboración de organizadores gráficos; actividades que además permitieron que los estudiantes

que por alguna razón faltaron a clase o no cumplieron con alguna tarea, no quedaran rezagados.

El instrumento de evaluación empleado requirió la demostración de distintos niveles de dominio cognitivo (Tabla 11.2). El nivel de *comprensión* obtuvo los mejores resultados, seguido del nivel de *análisis* y por último el nivel de *aplicación*, en las cinco escuelas se aprecia esta relación. Esto indica que es necesario dedicar aún mayores esfuerzos para mejorar las estrategias de aprendizaje, para mejorar las capacidades de análisis y aplicación de los conocimientos en los estudiantes.

Por otra parte, actualmente la deserción escolar en el nivel bachillerato tiene un alto índice y los profesores juegan un papel importante en aspectos como la motivación hacia el estudio y el desarrollo del sentido de logro mediante el planteamiento de retos alcanzables en los estudiantes. Consideramos que el presente trabajo representa un ejemplo de estrategia de aprendizaje en la que se propicia que el docente pueda incidir en estos aspectos de forma individual y grupal.

XIII. RECOMENDACIONES

A partir del presente trabajo se sugieren las siguientes acciones del docente para el aprendizaje de temas de Genética mediante investigación guiada en el Bachillerato:

- Hacer uso de recursos como la divulgación científica, películas, documentales, noticias, entre otros, que propicien el diálogo y el interés por aprender la Genética. Es decir, es importante acercar a los estudiantes material actual, que sea de su interés, de preferencia que sean temas polémicos.
- Proporcionar bibliografía, páginas web y textos de apoyo, propiciando la búsqueda en fuentes de información confiables.
- Propiciar la investigación y exposición ante el grupo de diferentes temas, como tarea individual, brindando asesoría personal cuando esta se requiera. De igual forma, procurar el trabajo en equipo para la elaboración de productos (mapa conceptual, cartel, organizador gráfico) para su exposición ante el grupo, siempre que el tema se preste.
- A lo largo del proceso de aprendizaje, generar preguntas que los enfrenten a sus saberes previos y a los conceptos que tendrían que tener claros, ya sea porque los investigaron o ya los expusieron en clase, por ejemplo: ¿Qué es: alelo, homocigoto, híbrido, línea pura, hemicigoto,...? ¿puede haber hombres portadores de daltonismo?, ¿Qué dice la primera ley de Mendel, la segunda,... ?, etc. Es común que muchos estudiantes no sepan la respuesta, o que tengan alguna idea. Por tanto es deseable que el profesor sin necesariamente dar la respuesta a estas preguntas, los guíe a autoevaluar sus conocimientos.
- Alentar la resolución de problemas de cruza, típicos en el estudio de Genética, tanto de forma individual como con apoyo entre pares o en pequeños grupos y dar la retroalimentación suficiente para que todos los

estudiantes logren comprender los conceptos involucrados en su resolución.

- El estudio de padecimientos genéticos en seres humanos aporta la posibilidad de diferenciar entre los principales patrones de herencia: autosómico dominante o recesivo o ligado al sexo, o debidos a nuevas mutaciones; ocasionados por anomalías genéticas o cromosómicas ya sean numéricas o estructurales. Al mismo tiempo que se reconocen algunos avances para su diagnóstico y tratamiento.
- Contemplar la realización de actividades de síntesis tales como glosarios, mapas conceptuales, cuadros comparativos, que permitan la reflexión y análisis sobre lo aprendido por el grupo.
- Para asegurar que los trabajos de exposición sean de calidad, además de otorgar un peso importante en la evaluación, y de precisar los criterios o requisitos a cumplir, el profesor deberá hacer una revisión preliminar para que el estudiante haga las modificaciones correspondientes. Presentar a los estudiantes la rúbrica de evaluación facilitará la tarea de ambos.

La enseñanza mediante investigación guiada requiere de conocimientos adecuados del profesor, por lo que será importante que éste sea el primero en realizar una investigación sobre aquellos temas en los que considere que sus conocimientos no son suficientemente sólidos. El apéndice I del presente trabajo corresponde a una breve historia del desarrollo de la Genética, así como a los conceptos de la unidad de estudio, el cual me ha sido de utilidad y quizá de igual forma pueda servir a profesores o estudiantes; asimismo, el apéndice II refiere las lecturas de apoyo que fueron utilizadas.

Cabe señalar que la presente estrategia tiene sus limitaciones, entre ellas la preparación y conocimiento de los profesores, además de su propia percepción de la docencia; aspectos de infraestructura y tecnología con que cuentan las escuelas y los propios estudiantes en sus hogares. Asimismo, el profesor puede

implementar el uso de algún software educativo o materiales didácticos que faciliten la comprensión de algunos temas que no funcionaron con esta metodología como se vio en el presente trabajo.

XIV. REFERENCIAS

Adúriz-Bravo, A. e Izquierdo, M. (2002). *Acerca de la didáctica de las ciencias como disciplina autónoma*. Revista Electrónica de Enseñanza de las Ciencias 1(3), 130-140.

Ayuso, G. y Banet, E. (2002). *Alternativas a la enseñanza de la Genética en educación secundaria*. Enseñanza de las Ciencias 20(1), 133-157.

Blanco, A. (2004). *Relaciones entre la educación científica y la divulgación de la ciencia*. Revista Eureka sobre Enseñanza y Divulgación de las Ciencias 1(2), 70-86.

Bugallo, A. (1995). *La didáctica de la genética: revisión bibliográfica*. Enseñanza de las Ciencias 13(3), 379-385.

Campanario, J., y Moya, A. (1999). *¿Cómo enseñar ciencias? Principios, tendencias y propuestas*. Enseñanza de las Ciencias 17(2), 179-192.

Chávez, A. (2001). *Implicaciones educativas de la teoría sociocultural de Vigotsky*. Educación 25(2), 59-65.

Covarrubias, P. (2010). Origen y enfoques contemporáneos de la Psicología Educativa. En: F. Tirado, M. Martínez, P. Covarrubias, M. López, R. Quezada, A. Olmos, F. Díaz-Barriga. *Psicología educativa para afrontar los desafíos del siglo XXI*. 1-59. México: Mc Graw Hill.

Díaz-Barriga, F y Hernández, G. (2010). *Estrategias docentes para un aprendizaje significativo. Una interpretación constructivista*. McGraw-Hill. México.

Real Academia Española. (2001). Diccionario de la lengua española (22.a ed.). Consultado en <http://www.rae.es/rae.html>

Flores, C. (2000). *La enseñanza de las ciencias. Su investigación y sus enfoques*. Ethos educativo 24. Instituto Michoacano de Ciencias de la Educación "José María Morelos" (26-35).

García-Milá, M. (2004). La enseñanza y el aprendizaje de las ciencias fisiconaturales: una perspectiva psicológica. En: Coll, C., Palacios, J. y Machesi, A. (Comps.) *Desarrollo psicológico y educación 2. Psicología de la educación escolar* 2 Ed. (527-548). Madrid: Alianza editorial.

Gil, D. (1993). *Contribución de la historia y de la filosofía de las ciencias al desarrollo de un modelo de enseñanza/aprendizaje como investigación*. Enseñanza de las Ciencias 11(2), 197-212.

Gil, D. (1994). *Diez años de investigación en didáctica de las ciencias: Realizaciones y perspectivas*. Enseñanza de las Ciencias 12(2), 154-164.

Gil, D., Carrascosa, J., Dumas-Carré, A., Furió, C., Gallego, R., Gené, A., González, E., Guisasola, J., Martínez-Torregrosa, J., Pessoa, A., Salinas, J., Tricárico, H., y Valdés, P. (1999). *¿Puede hablarse de consenso constructivista en la educación científica?* Enseñanza de las Ciencias 17(3), 503-512.

González, L. y Rasilla, M. (2011). *Una estrategia para el aprendizaje de la cultura científica*. Formación Universitaria 4(2), 15-26.

Gutiérrez, R. (1987). *Psicología y aprendizaje de las ciencias. El modelo de Ausubel*. Enseñanza de las Ciencias 2(2), 118-128.

Gutiérrez, R. (1989). *Psicología y aprendizaje de las ciencias. El modelo de Gagné*. Enseñanza de las Ciencias 7(2), 147-157.

Horrocks, J. E. (1990). Cognición y desarrollo cognoscitivo. En: *Psicología de la adolescencia*. (100-114). México Trillas.

Ibañez, V. y Gómez, I. (2005). *La interacción y la regulación de los procesos de enseñanza-aprendizaje en la clase de ciencias: análisis de una experiencia*. España. Enseñanza de las Ciencias 23(1), 1-13.

INEE (2016). México en PISA 2015. 1a edición. México: INEE

INNE (2017). *Resultados nacionales 2017. Educación Media Superior*. México: INEE

Iñiguez, P. (2005). *La enseñanza de la Genética: una propuesta didáctica para la educación secundaria obligatoria desde una perspectiva constructivista*. (Tesis doctoral). Universidad de Barcelona, España.

Macías-Valadez, G. (2008) *Ser Adolescente*. 2ª Edición. Editorial Trillas: México.

Marzano, R. J. (2001). *Designing a new taxonomy of educational objectives*. Experts in Assessment Series, Guskey, T. R., & Marzano, R. J. (Eds.). Thousand Oaks, CA: Corwin. Recuperado de: http://www.uaem.mx/sites/default/files/facultad-de-medicina/descargas/TAXONOMIA_MARZANO_BLOOM.pdf

Moya, A., Chaves, E., y Castillo, K. (2011). *La investigación dirigida como un método alternativo en la enseñanza de las ciencias*. Costa Rica. Ensayos pedagógicos 6(1), 115-132.

Murayama, C (2010). *Juventud y crisis ¿hacia una generación perdida?*. Revista Economía UNAM Vol 7, No 20. Especial

OCDE, 2005. Brechas de género a temprana edad impactan en la elección de carrera y en las oportunidades de empleo. Disponible en: <https://www.oecd.org/centrodemexico/medios/brechas-de-genero-a-temprana-edad-impactan-en-la-eleccion-de-carrera-y-en-las-oportunidades-de-empleo-seala-la-ocde.htm> . Consultado el 17 de noviembre de 2017.

Papalia, D., Wendkos, S. y Duskin, R. (2010). *Desarrollo Humano*. (11a edición). México: McGraw Hill.

Parra, D. (2003). *Manual de estrategias de enseñanza/aprendizaje*. Servicio nacional de aprendizaje. Antioquia, Colombia.

Pozo, J. y Gómez, C. (1998). *Aprender y enseñar ciencia. Del conocimiento cotidiano al conocimiento científico*. Ediciones Morata S.L. Madrid, España.

Prieto, T., España, E. y Martín, C. (2012). *Algunas cuestiones relevantes en la enseñanza de las ciencias desde una perspectiva Ciencia-Tecnología-Sociedad*. Revista Eureka sobre enseñanza y divulgación de las ciencias 9(1), 71-77.

Real Academia Española. (2001). *Diccionario de la lengua española* (22.aed.). Consultado en <http://www.rae.es/rae.html>

Ruiz, F. (2007). *Modelos didácticos para la enseñanza de las ciencias naturales*. Revista Latinoamericana de Estudios Educativos 3(2), 41-60.

Sánchez, M. (1998). *La divulgación de la ciencia como literatura*. México. Colección Divulgación para Divulgadores, DGDC-UNAM.

Woolfolk, A. (2010). *Psicología educativa*. (11ª Ed). Pearson Educación.

APÉNDICE I. GENÉTICA

La Genética es la ciencia que estudia la transmisión de la información hereditaria de generación en generación. El conocimiento de los procesos hereditarios es esencial para comprender el fenómeno de la vida y la evolución. Gracias a la Genética hoy sabemos que todos los seres vivos, a pesar de su gran diversidad, comparten muchas características, desde secuencias en sus bases de ADN, hasta los procesos bioquímicos que en ellos se desarrollan, lo que evidencia un origen común (Rodríguez, Castañeda y Ordaz, 2009).

1.1 ANTES DE MENDEL

La historia de la teoría de la herencia es muy antigua. Entre los primeros registros que se tienen, se sabe que Hipócrates desarrolló la idea de que cada parte del cuerpo produce “semillas” que se recolectan en el semen. Aristóteles (384-322 a. C.) señaló que las personas en ocasiones se parecen a sus antepasados más que a sus padres y también que pueden reaparecer características del pelo o las uñas. Igualmente, sabía que la mula era un híbrido de dos especies y supuso erróneamente que otros animales también lo eran; por ejemplo, pensaba que la jirafa era el híbrido entre el camello y el leopardo, o el avestruz el híbrido del gorrión y el camello (Sturtevant, 1965).

Asimismo, el conocimiento del sexo en los animales y en las plantas es muy antiguo. Joseph Gottlieb Kölreuter inició el estudio sistemático de los híbridos en las plantas; realizó muchos cruzamientos, estudió el proceso de la polinización, reconoció la importancia de los insectos para la polinización natural y describió la diversidad de granos de polen. Kölreuter reconoció que los híbridos generalmente son intermedios entre los padres, pero que en algunos casos solo se parecen a uno de ellos. También se dio cuenta de que la esterilidad aparece frecuentemente en híbridos. Su trabajo publicado de 1761 a 1766 fue conocido por Darwin y por Mendel (Sturtevant, 1965).

Karl Friedrich von Gärtner fue otro botánico que realizó experimentos de hibridación con 700 especies de 80 géneros de plantas. Además de confirmar el trabajo de Kölreuter, reconoció una mayor variabilidad en la F2 (la segunda generación) que en la F1 (primera generación). Sin embargo, sus observaciones se realizaron sobre el organismo completo y no sobre algún carácter en particular. Su trabajo fue publicado en 1839 y en 1849 (Sturtevant, 1965).

Además de Kölreuter y Gärtner, otros botánicos que realizaron estudios de hibridación fueron Herbert, quien trabajó con plantas ornamentales, y Lecoq quien se interesó, aunque sin éxito, en mejorar las especies para la agricultura. Se puede suponer que todos ellos tuvieron influencia en Mendel ya que hace referencia a ellos en su trabajo (Sturtevant, 1965).

1.2 GREGOR MENDEL

El checo Gregor Johann Mendel (20/07/1822 – 6/01/1884) es conocido como el padre de la Genética, pero mientras vivió su trabajo no fue comprendido debido a que no era un científico reconocido y a que la Revista de la Sociedad de Ciencias Naturales de Brno, donde publicó su estudio, no era muy difundida entre la comunidad científica (Barahona y Piñero, 1994).

Mendel estudió en la Universidad de Viena de 1851 a 1853 donde fue instruido en el estudio de la ciencia, a través de la experimentación y el uso de las matemáticas. Más tarde, en 1857 comenzó a cultivar 22 variedades de chícharos (también conocidos como guisantes o arvejas) de las especies *Pisum sativum*, *P. quadratum* y *P. umbellatum* para estudiar el fenómeno de la herencia.

Entre las razones por las que eligió esta planta, se incluyen la presencia de caracteres relativamente discretos heredables que varían entre los individuos, por ejemplo, el color y rugosidad de la semilla, o la altura de la planta. Cada variante de un carácter (característica heredable) se denomina rasgo, para este caso, el color de la semilla puede ser amarillo o verde. Otra ventaja que tuvo la utilización de esta planta es que posee una flor cerrada que se auto poliniza, hecho que le permitió manipular la cruce (Barahona y Piñero, 1994; Campbell y Reece, 2007).

Para realizar las cruza, Mendel se aseguró de trabajar con líneas puras, es decir, con plantas que se autopolinizan, por lo que tendrán descendencia con sus mismas características. Realizó la fertilización cruzada de dos líneas puras. La primera, la de flores púrpura y la otra con flores blancas. A la crusa de dos variedades o líneas puras se le denomina “hibridación”. A las líneas puras se les llama “generación parental” y a los descendientes de la hibridación de la primera generación filial se les denomina “F1” (Campbell y Reece, 2007).

El método de fertilización cruzada que realizó Mendel consistió en la extirpación de los estambres inmaduros de una planta con flores blancas antes de que produjeran polen y luego espolvoreó polen de otra planta con flores púrpura sobre las flores sin estambre (blancas). Asimismo, extirpó los estambres inmaduros de flores color púrpura y los espolvoreó con polen de flores color blanco. Cada cigoto se convirtió en una semilla (Figura 1) y como resultado de la crusa, toda la descendencia (F1) presentó flores color púrpura (Campbell y Reece, 2007).



Figura 1. Cruza de dos líneas puras, una con flor blanca y otra púrpura

Tomado de:

https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Planteamiento_experimental_de_Mendel.png

A Mendel le interesó saber que pasaba con la característica del color blanco y permitió que las plantas híbridas (F1) se autopolinizaran para obtener la segunda generación filial (F2). Así, de las 929 plantas que obtuvo, 705 presentaron flores púrpura y 224 plantas flores blancas, lo que matemáticamente representa una proporción 3:1. A partir de este resultado, Mendel concluyó que el factor hereditario no se pierde, aunque en los híbridos F1 solo el factor de flores purpura se manifiesta. En otras palabras, el color púrpura de la flor es un rasgo dominante, mientras que el color blanco es recesivo (Figura 2). Mendel observó el mismo patrón de herencia en otros seis caracteres, cada uno de ellos representado por dos variantes (alelos) (Figura 3) (Campbell y Reece, 2007).

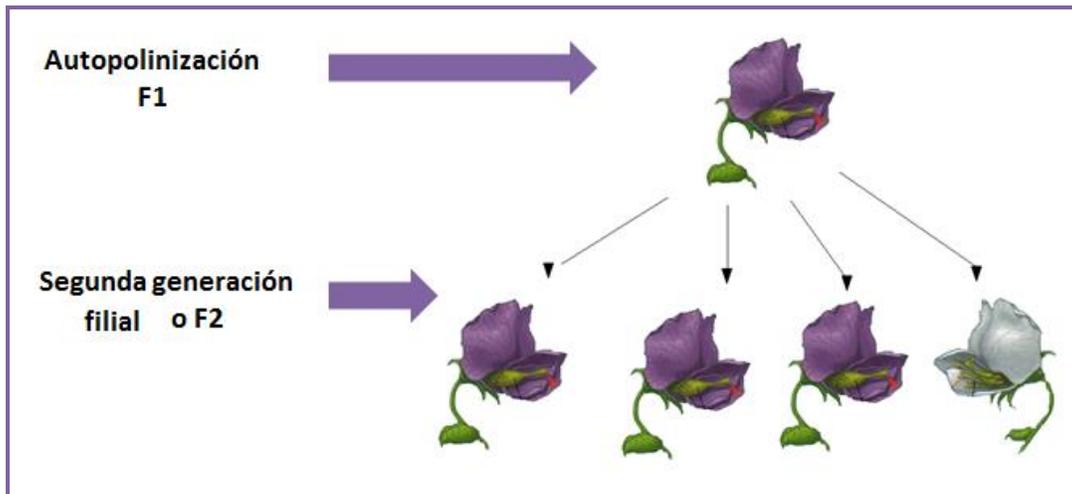


Figura 2. Dominancia del color púrpura sobre el blanco
(Elaborado a partir de Campbell y Reece, 2007)

	Dominante	Recesivo
Color de la flor	 Morada	 Blanca
Tamaño de la planta	 Alta	 Enana
Posición de las flores	 Axial	 Terminal
Vaina	 Verde	 Amarilla
	 Lisa	 Constreñida
Semilla	 Amarilla	 Verde
	 Lisa	 Rugosa

Figura 3. Caracteres dominantes y recesivos que presentaron el patrón 3:1 en la segunda generación filial (F2) (Elaborado a partir de Campbell y Reece, 2007).

La curiosidad de Mendel continuó y realizó cruzamientos, pero ahora siguiendo un par de caracteres al mismo tiempo, por ejemplo, el color y la textura de la semilla. Al realizar la cruce de una planta con semillas amarillas de forma lisa (caracteres dominantes) con otra planta de semillas verdes y forma rugosa (caracteres recesivos), encontró 315 semillas lisas y amarillas, 108 lisas y verdes, 101 rugosas y amarillas, 32 rugosas y verdes; lo que representa una proporción fenotípica 9:3:3:1 (Figura 4) (Campbell y Reece, 2007).

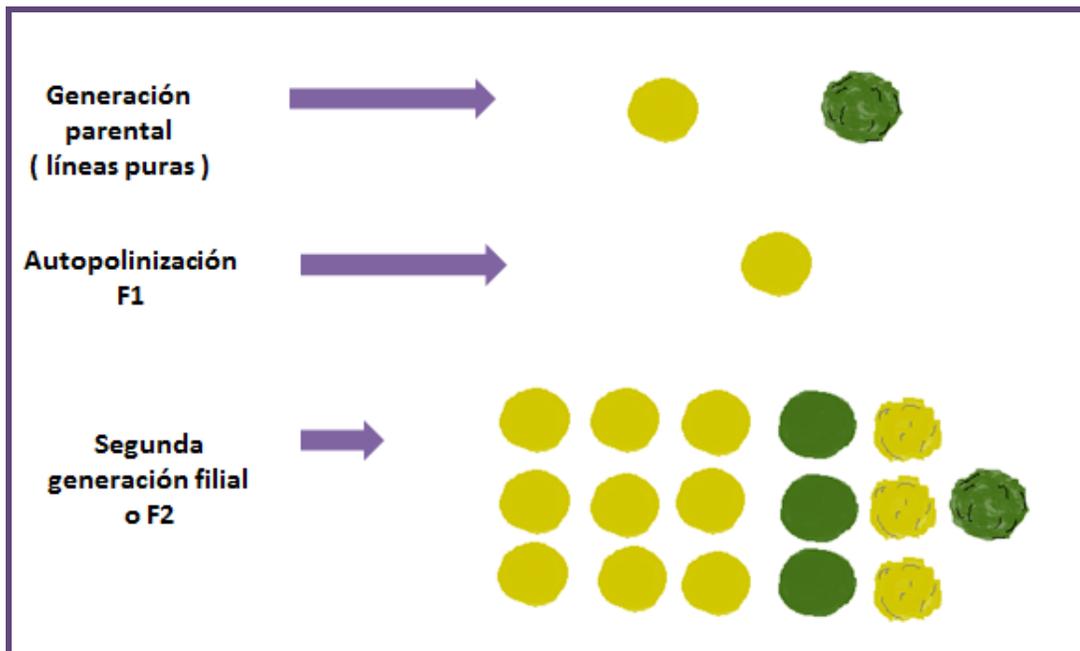


Figura 4. Proporción fenotípica 9:3:3:1 al seguir un par de caracteres: color y forma de la semilla (Elaborado a partir de Campbell y Reece, 2007).

El análisis cuantitativo de las proporciones de los rasgos en los individuos F1 permitió a Mendel establecer tanto la ley de la segregación independiente y el análisis de la F2, como la ley de la distribución independiente (Campbell y Reece 2007):

Ley de la segregación independiente:

“Dos alelos para un carácter heredable se separan (segregan) durante la formación de los gametos y terminan en gametos diferentes”.

Ley de la distribución independiente:

“Cada par de alelos se segrega de manera independiente de los otros pares de alelos durante la formación del gameto”.

Debido al comportamiento de los caracteres o “factores”, como Mendel los llamó, es posible predecir el fenotipo (aparición) de la descendencia con ayuda de un cuadro de Punnett, en el cual, por ejemplo los rasgos de color amarillo (YY) y liso (RR) son dominantes y se escriben con mayúscula, los rasgos de color verde (yy) y liso (rr) son recesivos y se escriben con minúscula (Figura 5) (Campbell y Reece, 2007).

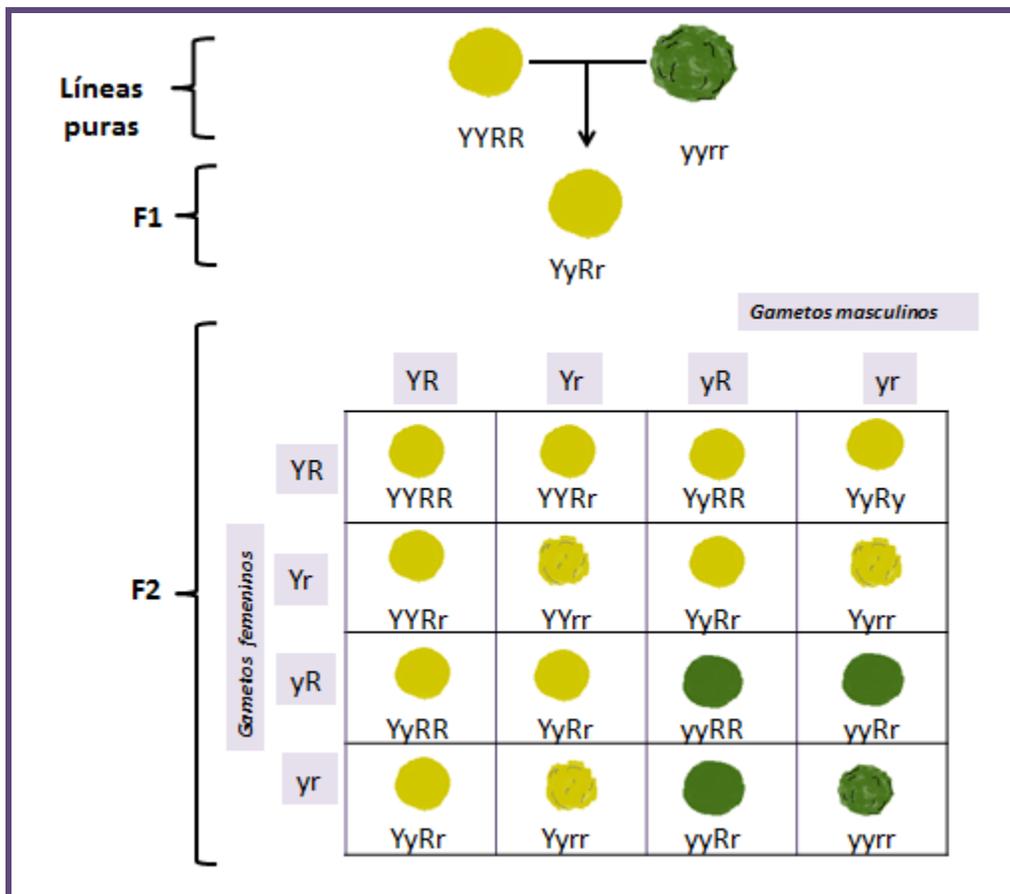


Figura 5. Cuadro de Punnett que muestra el fenotipo de la cruce con dos caracteres (elaborado a partir de Campbell y Reece, 2007).

A partir de la teoría cromosómica hoy sabemos que la ley de la distribución independiente solo aplica para aquellos genes localizados en cromosomas distintos o que están suficientemente alejados en un mismo cromosoma. Sin embargo, Mendel generó las primeras evidencias de que la herencia es particulada, es decir, involucra elementos de cada progenitor, por lo que cada individuo cuenta con un par de ellos (Campbell y Reece, 2007).

Mendel comunicó sus experimentos en 1865, ante un pequeño grupo de asistentes a una reunión de la Sociedad de Historia Natural de Brno, pero al parecer nadie comprendió el significado de sus resultados. Un año más tarde su trabajo se publicó en las Actas de la Sociedad, una revista que circulaba por las bibliotecas de toda Europa, pero siguió siendo ignorado (Curtis y otros 2007).

Sin embargo, en 1900 tres investigadores, el holandés Hugo de Vries (1848-1935), el alemán Carl Correns (1864-1933) y el austriaco Eric Tschermak von Seysenegg (1871-1962), publicaron de forma independiente sus trabajos haciendo referencia a Mendel. De ellos, sólo Correns comprendió adecuadamente a Mendel y sus consecuencias. Este año puede considerarse como el del nacimiento de la Genética, y el inicio de la expansión del mendelismo por Europa y América (Barahona y Piñero, 1994; Rodríguez y otros, 2009).

1.3 PRIMEROS ESTUDIOS SOBRE EL MATERIAL DE LA HERENCIA

En 1871 el médico suizo Friedrich Miescher estudiaba la composición química de las células y aisló de los núcleos de células provenientes de pus humana, y más tarde de espermatozoides de salmón, una “sustancia” hasta entonces desconocida a la que denominó nucleína, formada por un ácido orgánico complejo rico en fósforo y albúmina (proteína). Posteriormente, Albrecht Kossel demostró que esa “sustancia” contenía la existencia de dos clases de ácidos nucleicos, ADN y ARN (Sturtevant, 1965).

Entre los años 1875 y 1890, gracias al desarrollo de las técnicas de microscopía, se lograron dilucidar los procesos celulares de la mitosis y la meiosis. Más tarde, los científicos comenzaron a comprobar la similitud entre el comportamiento de los cromosomas y los “factores” de Mendel. Así, en una célula diploide los cromosomas homólogos se separan y los alelos se segregan mediante la meiosis, para posteriormente restablecerse la diploidía mediante la fertilización. De esta forma, en 1903 Walter Sutton y Theodor Boveri, de forma simultánea e independiente, propusieron la teoría cromosómica de la herencia, que establece que los genes tienen *loci* (posiciones) específicos en los cromosomas y que los cromosomas sufren segregación y distribución independiente (Barahona y Piñero, 1994; Campbell y Reece, 2007; Rodríguez y otros, 2009).

En 1902 Archibald H. Garrod estudió los efectos bioquímicos de los genes, específicamente encontró que la alcaptonuria es una enfermedad hereditaria en la que las sustancias con nitrógeno se excretan como ácido homogentísico y no urea, que es un producto posterior en la degradación. Más tarde, en 1908, Garrod concluyó que dichas reacciones metabólicas son controladas por las enzimas (Sturtevant, 1965).

En 1903 Levene demostró que los ácidos nucleicos (ADN, ARN) contienen Adenina, Citosina y Guanina, mientras que el ADN contiene Timina y el ARN contiene Uracilo. Asimismo, mostró la presencia de dos azúcares en los ácidos nucleicos, desoxirribosa y ribosa para el ADN y ARN, respectivamente (Sturtevant, 1965).

En 1906 Bateson nombró Genética a esta ciencia naciente a partir del vocablo inglés “generate” (generar) y en 1909 concluyó que los genes actúan mediante la producción de enzimas (Sturtevant, 1965; Rodríguez y otros, 2009).

1.4 TEORÍA CROMOSOMICA DE LA HERENCIA

En 1910 Thomas Hunt Morgan obtuvo la primera evidencia sólida de que los genes se encuentran en los cromosomas gracias a los trabajos que realizó con la mosca de la fruta *Drosophila melanogaster*, organismo que posee 3 pares de autosomas y 1 par de cromosomas sexuales. Además, descubrió el patrón de herencia ligada al sexo (Campbell y Reece, 2007; Rodríguez y otros, 2009).

Tras un año de criar moscas y buscar variantes individuales, descubrió una mosca macho de ojos blancos, a la que denominó “fenotipo mutante” y lo cruzó con una hembra de ojos rojos (fenotipo tipo silvestre). En la primera generación (F1) todos los individuos tenían ojos rojos (Figura 6) (Campbell y Reece, 2007; Rodríguez y otros, 2009).

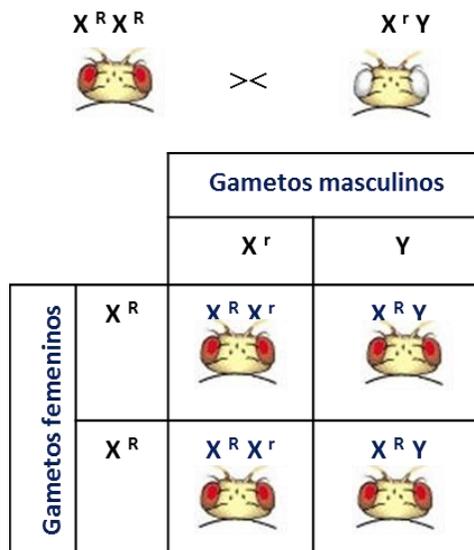


Figura 6. Cruza de *Drosophila* hembra de ojos rojos con macho mutante de ojos blancos (elaborado a partir de Campbell y Reece, 2007).

Al igual que Mendel, realizó una cruce de los híbridos para obtener la generación F2. De dicha cruce consiguió 2,459 hembras con color de ojos rojos, 1,011 machos con ojos de color rojo y 782 machos con color de ojos blanco. La proporción observada fue de 3:1; sin embargo, los ojos blancos solo se presentaron en individuos machos (Figura 7) (Rodríguez y otros, 2009).

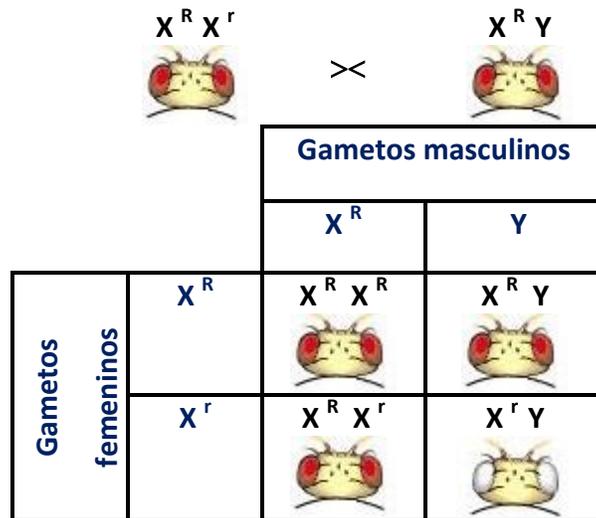


Figura 7. Cruza de F1. Solo los machos presentaron ojos blancos (Elaborado a partir de Campbell y Reece, 2007).

Para determinar si era posible que las hembras presentaran ojos blancos, Morgan realizó una retrocruza, es decir, realizó la cruce entre una hembra de la F1 (heterocigota) con un macho de ojos blancos, de la cual obtuvo 129 hembras con ojos de color rojo, 132 machos con ojos de color rojo, 88 hembras con ojos de color blanco y 86 machos con ojos de color blanco. Este resultado implica una proporción cercana a 1:1:1:1 típica de una retrocruza, que podemos apreciar mediante un cuadro de Punnett en la figura 8 (Rodríguez y otros, 2009).

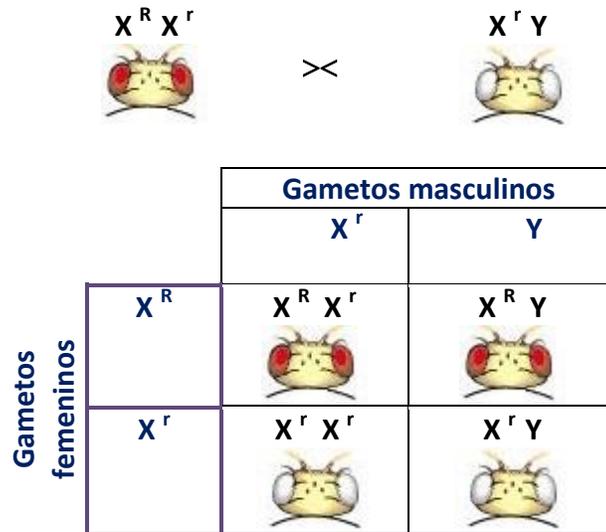


Figura 8. Retrocruza: hembra F1 (híbrida) con macho mutante de ojos blancos (Elaborado a partir de Campbell y Reece, 2007).

Su conclusión fue que el color de los ojos de las moscas estaba ligado a su sexo. Además, si una hembra tiene dos cromosomas XX y el macho tiene un cromosoma X y otro Y, el gen implicado en el mutante de ojos blancos estaría en el cromosoma X, sin que hubiera ningún alelo correspondiente en el Y (Campbell y Reece, 2007).

Además del color de los ojos, Morgan también observó y estudió otras características, el color del cuerpo y tamaño de las alas. Las moscas de tipo silvestre tienen cuerpo gris (b^+) y alas de tamaño normal (vg^+), mientras que las mutantes tenían cuerpo negro (b) y alas pequeñas (vg). Este autor realizó la cruce de moscas homocigotas del tipo silvestre ($b^+ b^+ vg^+ vg^+$), con moscas homocigotas del tipo mutante ($b b vg vg$) para obtener dihíbridos heterocigotos ($b^+ b vg^+ vg$) de fenotipo silvestre (F1). Posteriormente hizo un cruzamiento de prueba o retrocruza con hembras ($b^+ b vg^+ vg$) y machos ($b b vg vg$) para determinar, a partir de los fenotipos de la descendencia, si los alelos de estas características se heredaban juntos o separados. De 2,300 descendientes, 965 presentaron fenotipo silvestre, 944 fenotipo mutante, además de dos nuevos fenotipos recombinantes, 206 con cuerpo gris y alas pequeñas, 185 negras y alas normales (Figura 9) (Campbell y Reece, 2007).

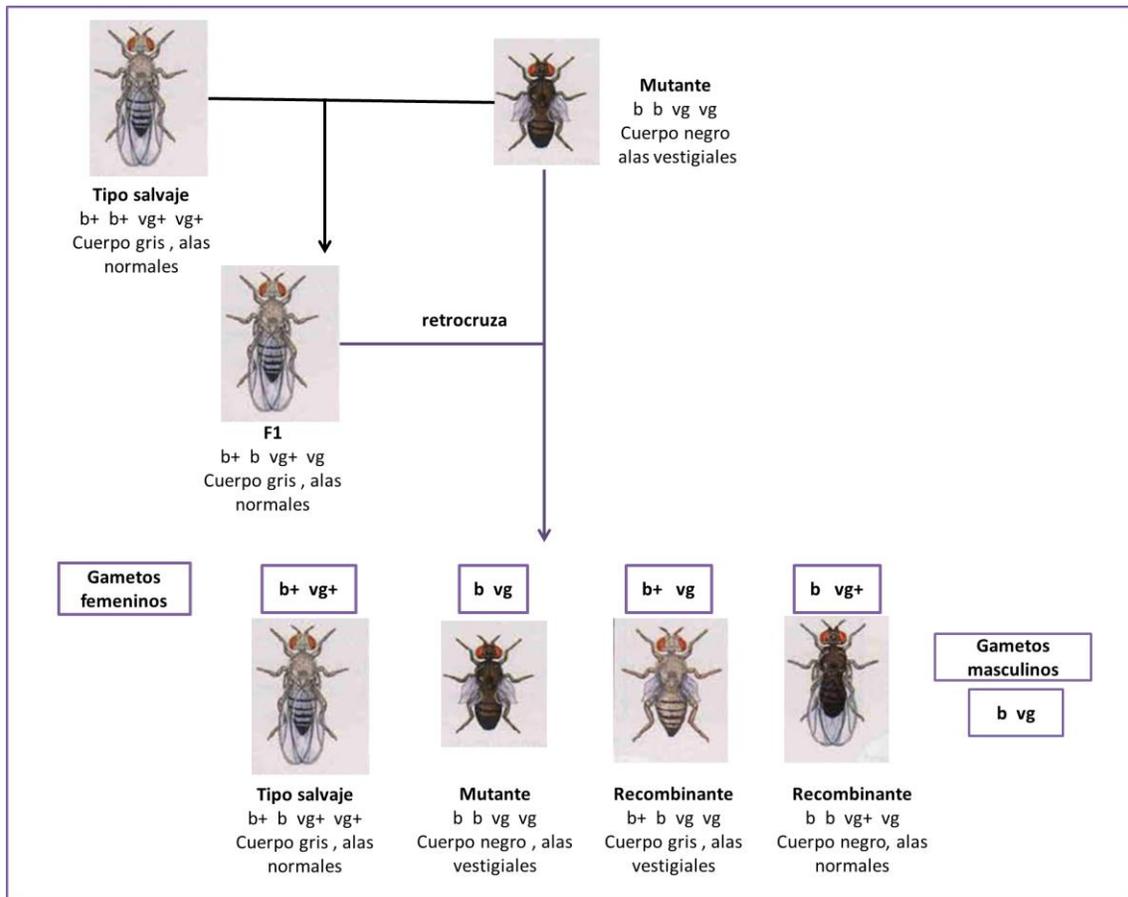


Figura 9. Cruza de un mutante doble con el que Morgan deduce que algunos genes se localizan en el mismo cromosoma (Elaborado a partir de Campbell y Reece, 2007).

Como la gran parte de la descendencia tenía el fenotipo parental (83%), Morgan concluyó que los alelos para las características del cuerpo y tamaño de alas se heredan juntos, por lo que deben encontrarse en el mismo cromosoma. Sin embargo, él consideró que estos alelos estaban ligados de manera parcial o tendría que haber un proceso que rompiera la conexión física entre los genes del mismo cromosoma. Más tarde se comprobaría la existencia del proceso responsable de la recombinación entre genes que ocurre durante la meiosis conocido como *entrecruzamiento* (Campbell y Reece, 2007).

1.5 EL ADN ES LA MOLÉCULA DE LA HERENCIA

“Cuando el grupo de T. H. Morgan demostró que los genes se localizaban en los cromosomas... tanto el ADN como las proteínas, eran los candidatos para ser el material genético. Hasta la década de 1940, el argumento para las proteínas parecía más sólido” (Campbell y Reece, 2007).

En 1928 Frederick Griffith, médico británico, estudiaba dos variedades de la bacteria *Streptococcus pneumoniae*, una patógena y otra inofensiva. Llevó a cabo un experimento en el que destruyó con calor a la variedad patógena y mezcló los restos celulares con bacterias vivas de la variedad inofensiva, algunas de las cuales se convirtieron en patógenas. Además, observó que la patogenicidad también se heredaba a los descendientes de estas bacterias. Resultaba evidente que algo en el material de las células muertas causaba este cambio heredable. Griffith llamó a este fenómeno “transformación” (Figura 10) (Campbell y Reece, 2007).

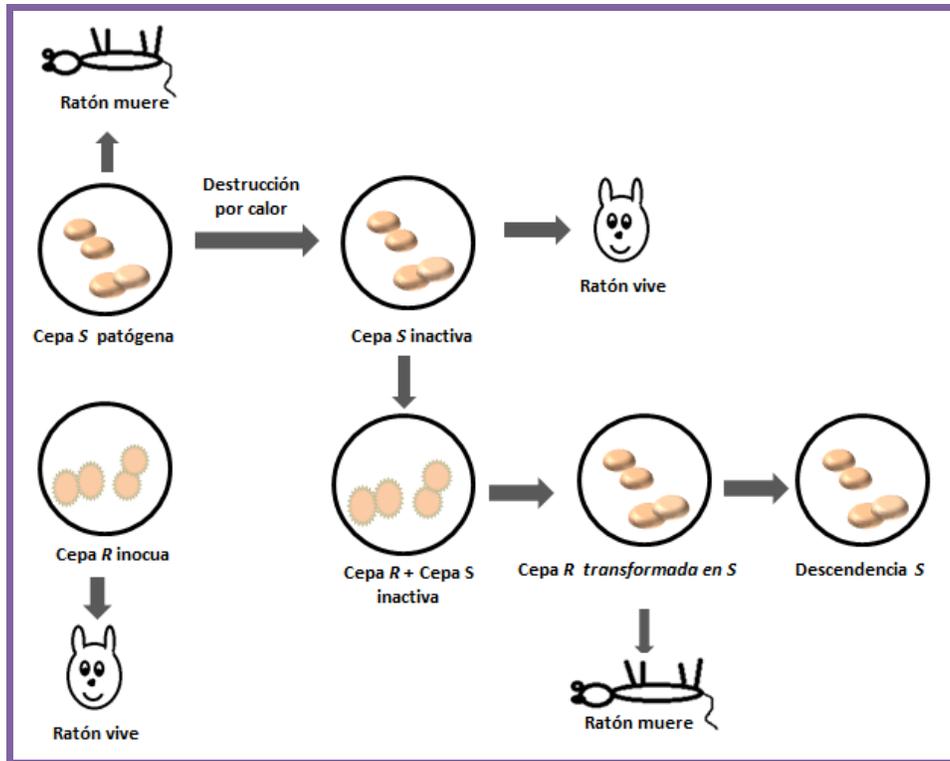


Figura 10. Experimento de Griffith sobre la transformación bacteriana (elaborado a partir de Campbell y Reece 2007).

En 1944 Oswald Theodore Avery, Colin Munro MacLeod y Maclyn McCarty, tras purificar los diversos componentes de unas bacterias patógenas, lograron identificar al ADN como el material “transformante”. Sin embargo, aún se sabía muy poco del ADN y se dudaba de que el material genético de las bacterias fuera igual al de los organismos más complejos (Campbell y Reece, 2007; Rodríguez y otros, 2009).

Por su parte, Alfred Hershey y Martha Chase demostraron en 1952 que los ácidos nucleicos y no las proteínas, constituían el material hereditario. Ellos realizaron un experimento con el fago T2, virus que infecta a *Escherichia coli*, una bacteria que habita en el intestino de los mamíferos. Se propusieron identificar la parte del virus –las proteínas o el ADN- responsable de dictar las órdenes a las células de *E. coli* para hacer copias del virus. Para ello cultivaron T2 en presencia de azufre radiactivo para marcar a la proteína y otro cultivo de T2 con fósforo radiactivo para marcar el ADN. Cuando las bacterias fueron infectadas con la

proteína radiactiva, ésta no penetraba en la célula. Por su parte, al ser infectadas con el ADN radiactivo, éste sí penetraba en la célula, además de que determinaba la producción de ADN y de las proteínas virales que se ensamblan en virus nuevos (Campbell y Reece, 2007).

En 1948 Erwin Chargaff, mediante la técnica de cromatografía en papel, demostró que el número total de Adeninas corresponde al número total de Timinas ($A=T$), y el número de Guaninas es igual al número de Citosinas ($G=C$). Este autor encontró una regularidad en las proporciones de nucleótidos dentro de una única especie (Barahona y Piñero, 1994; Campbell y Reece, 2007).

Con toda la información acerca de la herencia, los cromosomas y el ADN, tres grupos de investigadores se propusieron dilucidar la estructura tridimensional del ADN. El grupo de Linus Pauling y colaboradores postuló una estructura de triple hélice, sostenida por enlaces de hidrógeno, mientras que un segundo grupo formado por Maurice Wilkins y Rosalind Franklyn obtuvo fotografías de fibras de ADN mediante difracción de rayos X. El tercer grupo formado por James D. Watson y Francis Crick, con la colaboración de Maurice Wilkins, fue el que dedujo correctamente la estructura tridimensional del ADN en 1953 (Barahona y Piñero, 1994; Rodríguez y otros, 2009).

Una vez propuesto el modelo de la doble hélice, el mismo Francis Crick y sus colaboradores buscaron la forma en que se traduce a proteína la información contenida en ella. El resultado de estos trabajos fue la dilucidación del código genético, que indica la forma en que el alfabeto del ADN (formado por la combinación de cuatro bases) se traduce al alfabeto de las proteínas (formado por la combinación de 20 aminoácidos) (Barahona y Piñero, 1994).

1.6 ESTRUCTURA DEL ADN

El ADN está formado por unidades de nucleótidos, los cuales a su vez se componen de un ácido fosfórico, un azúcar (desoxirribosa) y una base nitrogenada. Este polímero de nucleótidos forma su estructura primaria y la secuencia de las bases constituye la información genética de un organismo (Jiménez y Merchant, 2003).

Existen dos tipos de bases nitrogenadas, las pirimidinas y las purinas. Las pirimidinas que tienen un anillo formado por seis átomos de carbono y nitrógeno. Conforman este grupo la Timina (T), la Citosina (C) y el Uracilo (U). Por su parte, las purinas están formadas por dos anillos fusionados, uno de seis átomos y otro de cinco átomos de carbono y nitrógeno. Son purinas la Adenina (A) y la Guanina (G). La Timina se encuentra en el ADN, mientras que el Uracilo solamente se encuentra en el ARN (Figura 11) (Jiménez y Merchant, 2003; Campbell y Reece, 2007).

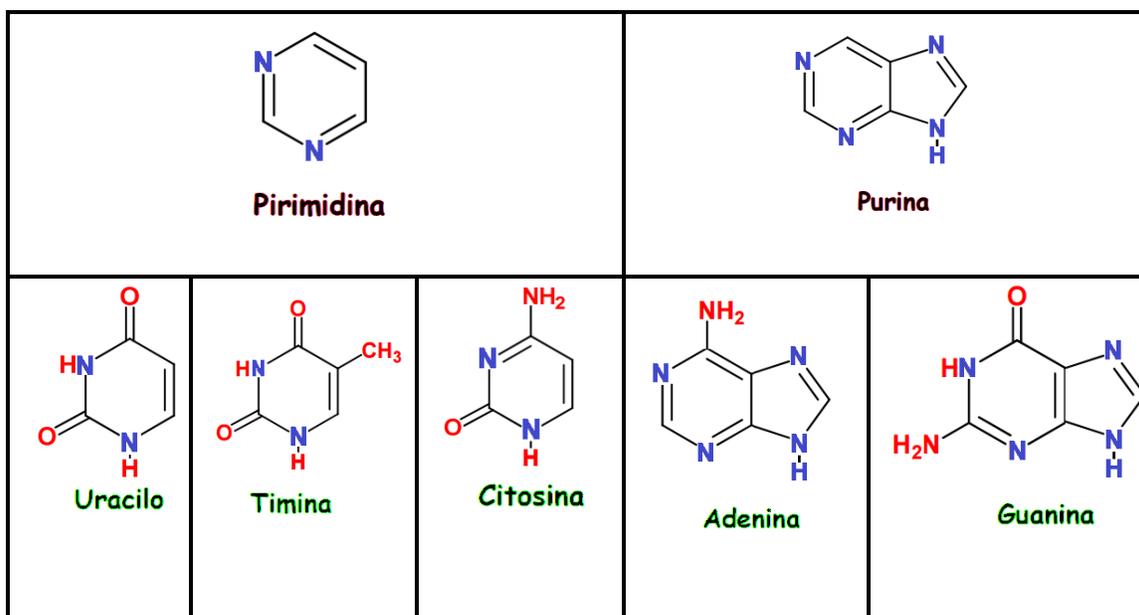


Figura 11. Bases nitrogenadas Purinas y Pirimidinas

Tomado de: <http://www.qo.fcen.uba.ar/quimor/wp-content/uploads/TeoricAcidosNucleicos.pdf>

Los nucleótidos se unen mediante enlaces fosfodiéster que se forman entre el grupo OH sobre el carbono 3' y el fosfato sobre el carbono 5' del siguiente. De tal forma que los extremos son distintos, uno de ellos tiene el grupo fosfato unido al carbono 5' y el otro tiene un grupo hidroxilo en el extremo 3' libre (Figura 12) (Campbell y Reece, 2007).

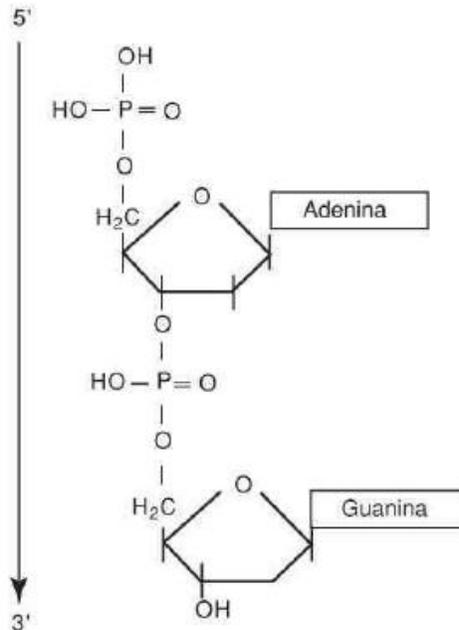


Figura 12. Enlace fosfodiéster (Tomado de Jiménez y Merchant, 2003).

La estructura secundaria del ADN está integrada por dos cadenas antiparalelas de nucleótidos, es decir, el extremo 5' de una hebra queda frente al extremo 3' libre de la otra. Esta doble cadena forma una hélice de giro a la derecha, y se encuentra unida mediante los enlaces puente de hidrógeno que se forman entre las bases nitrogenadas. Las cadenas son complementarias, es decir, la Adenina se une mediante un par de enlaces con la Timina y la Citosina forma tres enlaces con la Guanina. Esta hélice tiene un diámetro aproximado de 2 nm y en cada giro hay 10 pares de bases (Figura 13) (Jiménez y Merchant, 2003).

Esta estructura de ADN propuesta por Watson y Crick en 1953 se conoce como B, pero se sabe que el ADN puede adoptar otras formas (A, B; C, Z) dependiendo del método de cristalización. Sin embargo, es difícil probar cuales

formas existen in vivo y cual función cumple cada una de ellas (Figuras 14 y 15) (Jiménez y Merchant, 2003).

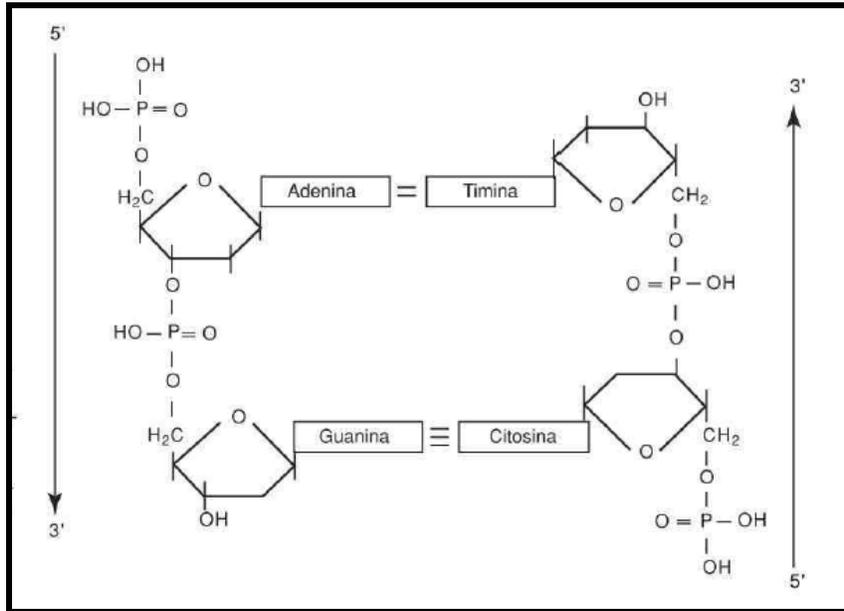


Figura 13. Cadenas antiparalelas de nucleótidos que constituyen el ADN (tomado de Jiménez y Merchant, 2003).

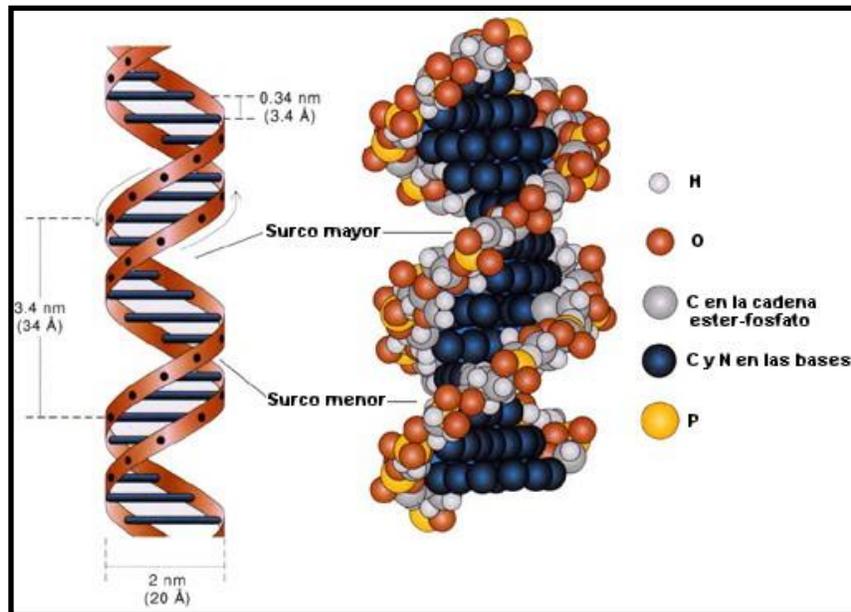


Figura 14. Estructura B del ADN

<http://webs.ucm.es/info/genetica/grupod/Estruadn/adnbien.htm>

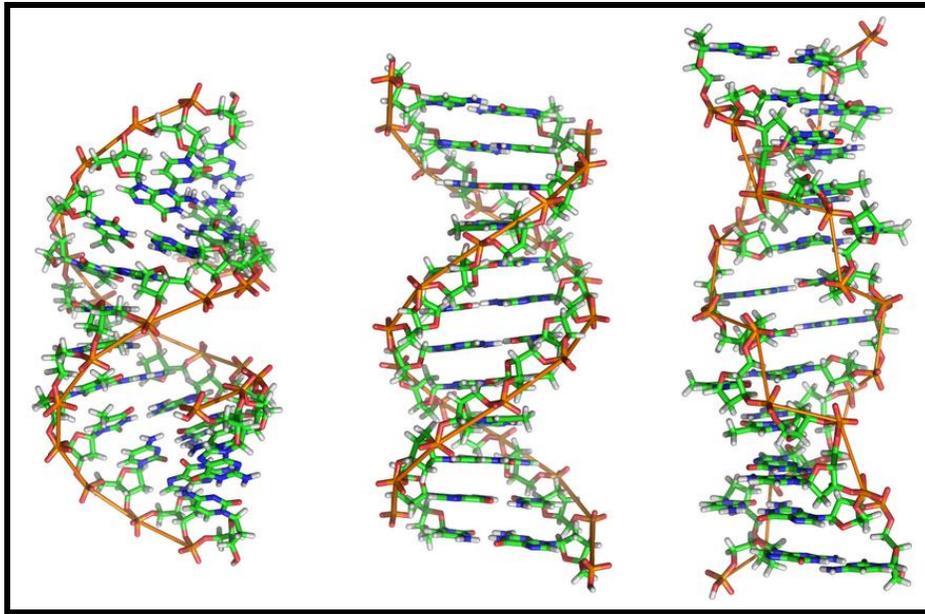


Figura. 15. De izquierda a derecha, las estructuras de ADN A, B y Z.

De Original uploader was Richard Wheeler (Zephyris) at en.wikipedia - Originally from en.wikipedia; description page is/was here., GFDL, <https://commons.wikimedia.org/w/index.php?curid=2117121>

El núcleo de las células contiene al ADN, que se encuentra asociado a proteínas, juntos constituyen la cromatina. Justo antes de que la célula se divida la cromatina se empaqueta formando estructuras llamadas cromosomas. Cada cromosoma está formado por un par de cromátidas hermanas que contienen secuencias de ADN de cadena doble idénticas.

Las proteínas de la cromatina son de tres clases principales: a) histonas nucleosomales: H2A, H2B, H3 y H4; b) histonas internucleosomales o H1, y c) proteínas no histonas. Las histonas son ricas en aminoácidos como arginina y lisina que poseen carga positiva que permite su enlace electrostático con el ADN cargado negativamente. Las proteínas no histonas representan una proporción mucho menor en la cromatina que las histonas, pero cumplen un papel importante en la regulación de la expresión genética y en la organización de la cromatina. Las histonas se organizan en octámeros formados por un par de cada histona; alrededor de este complejo proteico el ADN da dos giros, es decir, se enrolla (dos vueltas de 83 pb) y forma un nucleosoma (Figura 16) (Jiménez y Merchant, 2003).

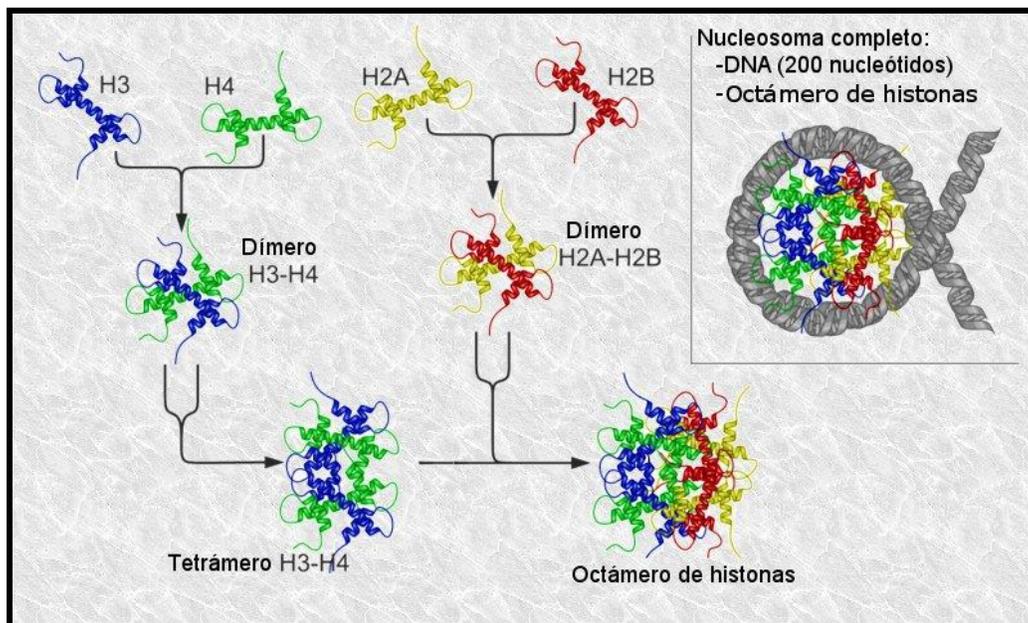


Figura 16. Histonas y formación de nucleosoma

De Richard Wheeler (User:Zephyris). Versión en español de Alejandro Porto. -

File:Nucleosome Structure.png, CC BY-SA 3.0,

<https://commons.wikimedia.org/w/index.php?curid=31758061>

La histona H1 y otras proteínas no histonas se enlazan al ADN que une a cada nucleosoma formando una estructura helicoidal de 30 nm de diámetro o solenoide, que a su vez se empaqueta en la estructura que conocemos como cromosoma (Jiménez y Merchant, 2003; Rodríguez y otros, 2009).

Los cromosomas son estructuras dinámicas en las diferentes etapas del ciclo celular. Durante la interfase su estructura se encuentra dispersa y no es posible identificar a cada cromosoma. Durante la mitosis su estructura se compacta y es posible identificar a cada par de cromosomas (Jiménez y Merchant, 2003).

En la estructura de un cromosoma se puede distinguir una constricción primaria o centrómero cuya función es dirigir al cromosoma hacia los polos de la célula durante la división celular. La posición del centrómero es fija y permite clasificar a los cromosomas en metacéntricos si el centrómero se ubica en la mitad del cromosoma; submetacéntricos si la longitud de un brazo es mayor que la del

otro; y acrocéntricos cuando un brazo es muy corto en relación al otro (Figura 17) (Rodríguez y otros, 2009).

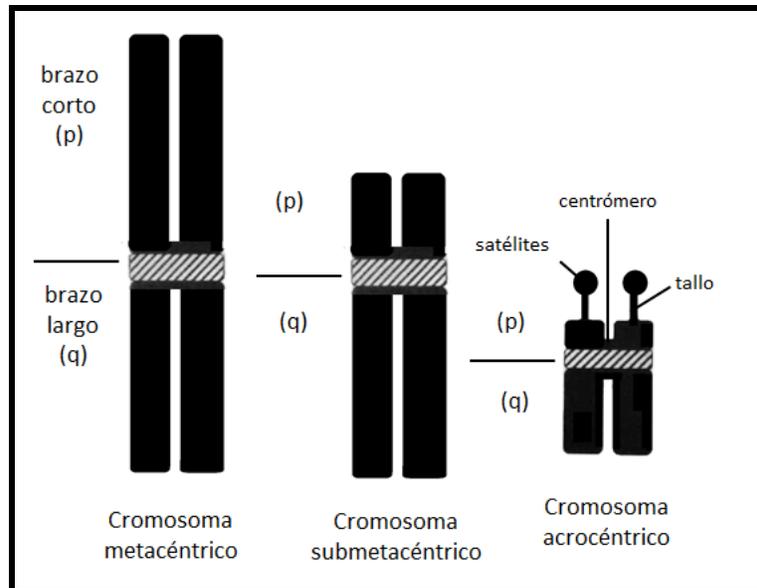


Figura 17. Clasificación de los cromosomas de acuerdo con la ubicación de su centrómero (tomado de Rodríguez y otros, 2009).

Un cromosoma tiene un centrómero, dos telómeros y varias regiones de inicio para la replicación. Los centrómeros están formados por pequeñas secuencias de ADN repetidas que unen a las cromátidas hermanas al huso cromático durante la mitosis. Los telómeros son secuencias que se localizan en los extremos del cromosoma e intervienen en la replicación de las moléculas de ADN (Jiménez y Merchant, 2003).

Algunos cromosomas (13, 14, 15, 21 y 22 en la especie humana) presentan una constricción secundaria, en esta estructura se encuentran miles de copias que codifican para ARN ribosomal y constituye un complemento cromosómico; generalmente están asociadas a segmentos repetidos conocidos como satélite (Figura 18). Las nuevas técnicas de tinción de los cromosomas permiten identificar con precisión a cada uno de los pares de cromosomas (Rodríguez y otros, 2009).

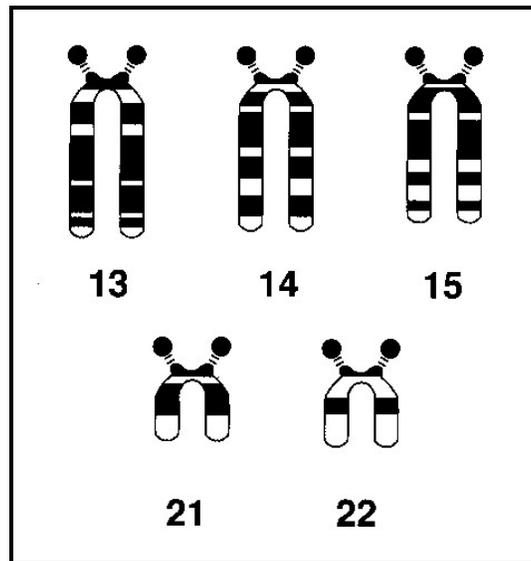


Figura 18. Cromosomas con satélites y constricción secundaria. Modificado de <http://biologyfaceq.blogspot.mx/2008/06/genes-y-cromosomas.html>

El genoma de las bacterias por lo general se encuentra en una sola molécula circular de ADN en una estructura muy compacta denominada nucleoide, que contiene además moléculas de ARN, enzimas como la ARN polimerasa y las topoisomerasas y proteínas básicas. En muchas bacterias además del ADN que contiene la información esencial, se pueden encontrar pequeñas moléculas de ADN adicional, conocidas como plásmidos (Jiménez y Merchant, 2003).

La cromatina existe en los cromosomas en dos formas: laxa, denominada eucromatina o cromatina verdadera, que se transcribe y se traduce, y la forma condensada o heterocromatina, que se replica, pero no se transcribe ni se traduce. Además del ADN nuclear existen moléculas adicionales de ADN en organelos como las mitocondrias y los cloroplastos (Jiménez y Merchant, 2003; Rodríguez y otros, 2009).

1.7 HERENCIA MENDELIANA EN SERES HUMANOS

Gregor Mendel logró establecer con exactitud los principios de segregación y distribución independiente gracias al hecho de que las características que observó en las plantas de guisantes poseen únicamente un par de alelos para esa característica y uno de ellos posee dominancia completa sobre el otro, con excepción de la posición de la flor, que posee dos genes. Sin embargo, muchas características no siguen ese patrón de herencia (Campbell y Reece, 2007).

En los seres humanos se pueden mostrar patrones de herencia dominante, recesiva, autosómica o ligada al sexo. Cabe señalar que, dado que el número de hijos suele ser pequeño, no es posible obtener las proporciones clásicas de la herencia mendeliana. Un carácter autosómico dominante es aquel que aparece indistintamente en hijos e hijas en cada generación a partir de padres y madres afectadas; por ejemplo, la miopía, uno de los tipos de acondroplasia, la polidactilia y la corea de Huntington. Un carácter autosómico recesivo es aquel que se presenta en hijos e hijas de padres no afectados (heterocigotos), en los cuales el alelo dominante produce la cantidad de proteína activa suficiente para las necesidades metabólicas, condición que se denomina haplosuficiente. Con ambos alelos afectados la persona presentará el padecimiento. Ejemplos de este tipo de herencia son la fenilcetonuria, la fibrosis quística y un tipo de albinismo (Rodríguez y otros, 2009).

1.8 HERENCIA LIGADA A LOS CROMOSOMAS SEXUALES

En los seres humanos el cromosoma Y determina el sexo. Las mujeres tienen los cromosomas sexuales XX y los hombres XY. Así cuando existe una alteración en el número de cromosomas sexuales, los individuos XXY son varones mientras que los XO son mujeres. La “herencia ligada al sexo” por definición es ligada al cromosoma X. Por su parte, la “herencia parcialmente ligada al sexo” es aquella que se transmite a través de los genes que se localizan en la región homóloga de los cromosomas X y Y, y la herencia “holándrica” es aquella ligada a los genes del cromosoma Y (Figura 19) (Rodríguez y otros, 2009).

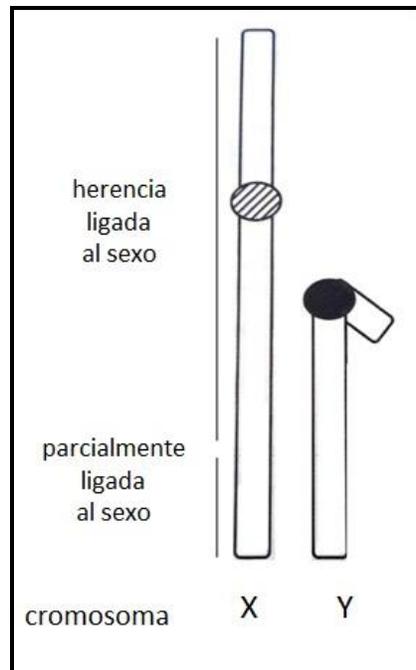


Figura 19. Patrones de herencia ligada a los cromosomas sexuales (tomado de Rodríguez y otros, 2009).

Si un carácter ligado al sexo se debe a un alelo recesivo, una hembra expresará el fenotipo solo si es homocigota. En los machos, que solo tienen un locus, no se pueden aplicar los términos homocigoto y heterocigoto, por tanto, se denominan *hemicigotos*. En humanos son ejemplos de trastornos recesivos ligados al sexo el daltonismo, la hemofilia, la ceguera a los colores y la distrofia muscular de Duchenne. Ejemplos de herencia parcialmente ligada al sexo es la ceguera total a los colores y la retinitis pigmentosa, mientras que la hipertricosis del pabellón auricular es un ejemplo de herencia holándrica (Campbell y Reece, 2007; Rodríguez y otros 2009).

Son necesarias tres características principales para establecer la herencia recesiva ligada al sexo; la primera es que el carácter o enfermedad afecte a los varones casi exclusivamente; la segunda es que los trastornos recesivos ligados al cromosoma X se transmita de una portadora no afectada a sus hijos. Los varones afectados, si superan la edad reproductiva pueden tener nietos afectados a través de sus hijas que son portadoras obligadas; y la tercera es que los varones afectados no pueden transmitir la enfermedad a sus hijos (Mueller y Young, 2001).

Existen tres características que nos permiten establecer una herencia dominante ligada al cromosoma X. La primera es que afecta tanto a mujeres como a varones, pero las mujeres afectadas son más frecuentes que los hombres; en segundo lugar, las mujeres se encuentran habitualmente menos afectadas que los varones; en tercer lugar, mientras que las mujeres afectadas pueden transmitir el trastorno a sus hijos varones y mujeres, los varones afectados sólo pueden transmitir el trastorno a sus hijas, siendo todas ellas afectadas (Mueller y Young, 2001).

1.9 HERENCIA NO MENDELIANA

En la herencia mendeliana los caracteres se producen por patrones individuales de los genes con dominancia completa de un alelo sobre el otro; sin embargo, rara vez un gen actúa solo, sus efectos están determinados por la acción de otros y por las condiciones ambientales (Rodríguez y otros, 2009). Otras formas de expresión genética incluyen: a) dominancia incompleta; b) codominancia; c) pleiotropía, d) epistasis; y e) herencia poligénica, las cuales se explican a continuación:

Dominancia incompleta. Se refiere a la situación en la que los alelos de un carácter expresan el fenotipo intermedio de los progenitores. Por ejemplo, cuando se cruza una planta “boca de dragón” de flores rojas con otra de flores blancas, los híbridos presentan flores de color rosa. Asimismo, como una evidencia adicional de que la herencia es particulada (factores hereditarios independientes) se observa la generación F2 presenta las proporciones fenotípicas 1:2:1; un rojo, dos rosas y un blanco (Campbell y Reece, 2007; Rodríguez y otros, 2009).

Codominancia. Los dos alelos de un gen se expresan en el fenotipo de forma clara y distinguible. Un ejemplo de esto son los grupos sanguíneos en los humanos, que determinan la presencia de moléculas en la superficie de los glóbulos rojos, dictadas por los alelos M y N. Los individuos homocigotos (MM o NN) solo expresan una molécula, mientras que los heterocigotos (MN) expresan las dos moléculas (Campbell y Reece 2007; Rodríguez y otros, 2009).

Alelos múltiples. En ocasiones existe más de un par de alelos que determinan un carácter en un individuo. Un ejemplo de esto son los grupos sanguíneos humanos que están determinados por la presencia de un carbohidrato en la superficie de los glóbulos. Una persona puede tener el alelo que determina el grupo A, el alelo que determina el grupo B, ambos alelos, o ninguno. La combinación de alelos genera cuatro fenotipos posibles: el fenotipo de sangre tipo A tiene los alelos AA o AO; el fenotipo sangre tipo B tiene los alelos BB o BO, la sangre tipo AB tiene los alelos AB y la sangre tipo O no tiene ningún alelo (Campbell y Reece, 2007; Rodríguez y otros, 2009).

Pleiotropía. Hay muchos ejemplos señalan que la presencia de un gen afecta el fenotipo; sin embargo, la mayoría de los genes tiene múltiples efectos en el fenotipo de un organismo. Basta considerar que existen múltiples interacciones moleculares en el desarrollo y la fisiología de un individuo. Los alelos pleiotrópicos están relacionados con las múltiples manifestaciones asociadas a ciertas enfermedades hereditarias en los seres humanos, por ejemplo la *anemia falciforme* o *drepanocítica*, la cual es una enfermedad autosómica recesiva, ocasionada por la sustitución de un solo aminoácido en la proteína hemoglobina de los glóbulos rojos, que causa la deformación de los mismos y produce bajas concentraciones de oxígeno, los glóbulos en forma de hoz pueden amontonarse y obstruir vasos pequeños, ocasionando debilidad física, dolor, daño de órganos e incluso parálisis. Aunque se requieren los dos alelos dañados para que la enfermedad se manifieste plenamente, los individuos heterocigotos pueden presentar algunas manifestaciones. Sin embargo, en los heterocigotos se reduce la frecuencia y gravedad de los ataques de paludismo, en especial en los niños. El parásito del paludismo se alberga en los glóbulos rojos, quizá con la reducción en las densidades del parásito se disminuyen los síntomas (Campbell y Reece, 2007).

Epistasis. La presencia de un gen altera la expresión fenotípica de otro. Por ejemplo, en los ratones el pelaje negro es dominante respecto al café, pero un segundo gen con un alelo dominante y otro recesivo, determina si se deposita el

pigmento negro o café. Si es homocigoto para el alelo recesivo, entonces ningún pigmento se depositará y el ratón será albino.

Herencia poligénica. Existen genes que tienen un efecto aditivo sobre la expresión de un carácter fenotípico, de tal manera que la expresión en una población es gradual. Por ejemplo, el color de la piel de las personas está determinado por al menos tres genes. Si la piel oscura corresponde a un genotipo AABBCC y la piel clara al genotipo aabbcc, los individuos AaBbCc mostrarán un fenotipo intermedio. Es fácil, en este caso, imaginar la gran cantidad de combinaciones posibles entre los alelos.

1.10 AMBIENTE Y EXPRESIÓN GENÉTICA

El fenotipo resulta de la interacción entre el genotipo y el ambiente. Así, una planta con el genotipo dominante para el rasgo de altura mostrará este fenotipo si las condiciones del medio son adecuadas para el crecimiento. Entre muchos factores del ambiente que afectan la expresión de los genes están la temperatura, la luz, los nutrientes, los agentes infecciosos, la exposición a compuestos químicos, entre otros (Rodríguez y otros, 2009).

La temperatura es un ejemplo de un factor físico que interviene en las reacciones químicas que llevan a cabo las células. Por ejemplo, los conejos Himalaya muestran diversos fenotipos cuando son criados a diferentes temperaturas (Tabla 1) (Rodríguez y otros, 2009).

Tabla 1. Variación del pelaje del conejo Himalaya en función de la temperatura (tomado de Rodríguez y otros, 2009).

Fenotipo	Temperatura
Himalaya con pelaje blanco	> 30°C
Himalaya con orejas y patas negras	25°C
Himalaya con orejas, patas y manchas negras	<25°C

La expresividad de un gen se refiere al grado o nivel con el cual se expresa un gen en los individuos. La expresividad puede ser ligera, intermedia o severa. Por ejemplo, la polidactilia es una característica autosómica dominante que presenta expresividad variable en los individuos portadores. Así, se pueden presentar varios dedos adicionales en una mano, pero no en la otra, en un solo pie, o en ambos (Rodríguez y otros, 2009).

La expresión de los genes también está relacionada con otros factores como la edad y el sexo de los individuos. Tal es el caso de la enfermedad de corea de Huntington, que afecta al sistema nervioso central y se debe a un gen dominante que se expresa en adultos a partir de los treinta años (Rodríguez y otros, 2009).

El sexo puede limitar o influir en la expresión de genes autosómicos. En este patrón uno de los dos sexos expresa los dos fenotipos y el otro solo expresa uno. Un ejemplo es el plumaje de los pollos, el fenotipo de gallina se presenta en ambos sexos, mientras que el de gallo solo en los machos (Tabla 2) (Rodríguez y otros, 2009).

Tabla 2. Fenotipo limitado por el sexo en el plumaje de gallos
(Tomado de Rodríguez y otros, 2009).

Genotipo	Fenotipo (plumaje)	
	Hembras	Machos
h+/h+	Gallina	Gallina
h+/h	Gallina	Gallina
h/h	Gallina	Gallo

1.11 MUTACIONES

Una mutación se define como una alteración o cambio en el material genético. Este cambio o alteración puede ocurrir de forma espontánea durante la replicación del ADN, pero también puede deberse a la exposición a agentes mutágenos. Si las mutaciones ocurren en las secuencias codificantes del ADN se tendrán consecuencias fenotípicas. Solo las mutaciones que ocurren en el tejido gonadal o en los gametos son transmitidas a los descendientes.

Se esperaría que las mutaciones que ocurren en el ADN no codificante no dieran lugar a efectos fenotípicos, sin embargo, estas mutaciones pueden ocurrir en la región promotora de un gen o en los puntos de unión de los intrones (Figura 20). Estas mutaciones son frecuentes en los genes del colágeno de la *osteogénesis imperfecta*.

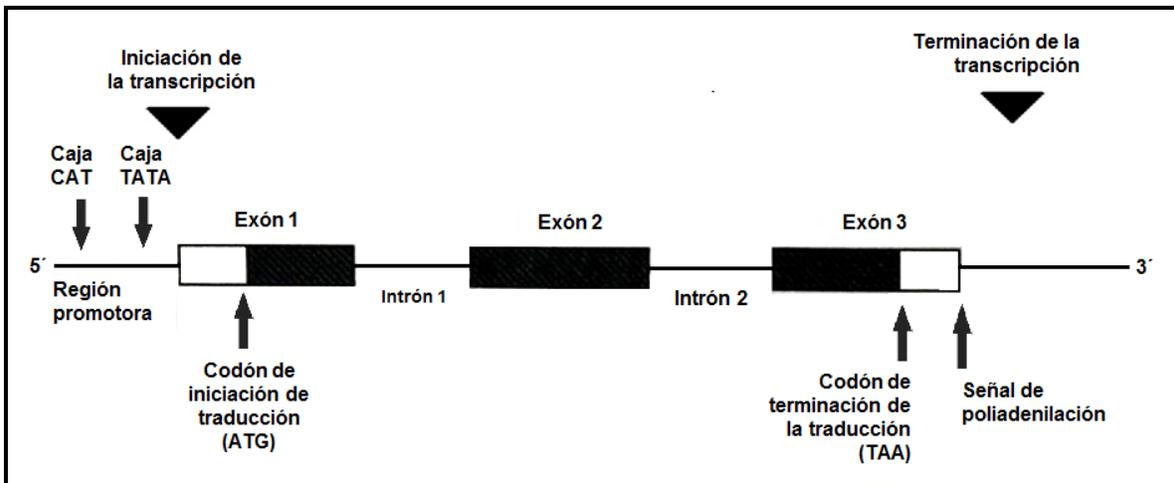


Figura 20. Estructura de un gen estructural humano típico
(tomado de Mueller y Young, 2001)

Existen distintos tipos de mutaciones, algunas de ellas se transmiten inalteradas como mutaciones *fijas* o *estables* y pueden consistir en sustituciones de pares de bases simples, inserciones, deleciones o duplicaciones de una secuencia génica.

Una *sustitución* ocurre cuando se reemplaza a un nucleótido por otro. Esta sustitución puede ser de una pirimidina por otra (C por T o viceversa) o de una purina por otra (A por G o viceversa) y se denomina transición. Si se sustituye una pirimidina por una purina, o al contrario, se denomina transversión.

Una *delección* consiste en la pérdida de uno o más nucleótidos. Si ocurre una delección de uno, dos o más nucleótidos que no sean múltiplos de tres en una secuencia codificante, ocurre un error en el marco de lectura.

Una *inserción* implica la adición de uno o más nucleótidos en un gen. Al igual que en las delecciones, si ésta inserción en una secuencia codificante corresponde a uno, dos o más nucleótidos que no sean múltiplos de tres, el marco de lectura se verá afectado.

Otras mutaciones, presentan modelos de herencia poco usuales y explican ciertas alteraciones que se transmiten en las familias, como *Huntington*, *retraso mental del X frágil* o la *distrofia miotónica*. Consisten en secuencias de repeticiones de tripletes, es decir ocurre una amplificación o expansión de tripletes conocidas como mutaciones *dinámicas* o *inestables*.

1.12 ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS

Los errores en el proceso de la meiosis dañan ya sea a la estructura o al número de cromosomas y conducen en muchos casos al aborto espontáneo de un feto. Sin embargo, algunas de estas anomalías son compatibles con la vida, aunque con trastornos con diverso grado de afectación al individuo.

Las anormalidades cromosómicas causan aproximadamente el 6% de todas las anormalidades congénitas. Como regla general, cualquier grado de desequilibrio autosómico, una duplicación, delección, trisomía o monosomía, originará graves anormalidades estructurales y del desarrollo a los individuos.

Las anomalías cromosómicas están presentes en al menos 10% de todos los espermatozoides y el 25% de los oocitos maduros. Entre el 15 y el 20% de todos los embarazos no llegan a término; muchos cigotos y embriones sobreviven apenas unos cuantos días después de la fertilización. Aproximadamente 50% de

los abortos espontáneos presentan una alteración cromosómica y la incidencia de anomalías cromosómicas en los embriones morfológicamente normales se sitúa en alrededor del 20%. Desde el momento de la fertilización en adelante, la incidencia de anomalías cromosómicas disminuye rápidamente; en el nacimiento merma hasta un 0.5 a 1% (Mueller y Young, 2001).

Una inadecuada distribución de los cromosomas homólogos durante la meiosis I o las cromátidas hermanas en la meiosis II es un fenómeno que se conoce como *no disyunción*. El resultado es que un gameto posee dos copias de un cromosoma mientras que otro gameto carece de ese cromosoma. Otra categoría incluye diferentes constituciones cromosómicas en dos o más líneas celulares (Mueller y Young, 2001).

1.12.1 NUMÉRICAS

Aquellas anomalías que implican la pérdida o ganancia de uno o más cromosomas se denominan aneuploidías. La pérdida de un cromosoma se denomina monosomía y la ganancia de uno o dos cromosomas homólogos se denomina trisomía o tetrasomía, respectivamente. La adición de un complemento haploide completo se denomina poliploidía.

Monosomías

Las monosomías autosómicas son incompatibles con la vida, con excepción de algunos casos descritos para la monosomía 21. En cambio, la ausencia de un cromosoma sexual (X o Y), trae como resultado el cariotipo 45 X conocido como síndrome de Turner. Las monosomías pueden originarse por la no disyunción meiótica, es decir, un fracaso en la separación de las cromátidas hermanas durante la meiosis I o II. Pero también pueden originarse por la pérdida de un cromosoma durante la ascensión polar en la anafase (retraso anafásico).

Trisomías

Muchas trisomías autosómicas son incompatibles con la vida y son la causa de abortos espontáneos. La mayoría de los casos de síndrome de Down se deben a la presencia de un cromosoma 21 adicional, es por ello que a este síndrome se le conoce también como trisomía 21. Otras trisomías autosómicas compatibles con la supervivencia a término, son el síndrome de Patau (trisomía 13) y el síndrome de Edwards (trisomía 18). Las trisomías en los cromosomas sexuales (X o Y) tienen efectos fenotípicos.

Se ha demostrado que la mayor parte de las trisomías autosómicas provienen de una no disyunción durante las divisiones meióticas maternas. Existe una relación estrecha entre la edad de la madre y la incidencia de las trisomías 21, 13 y 18, es decir, a mayor edad materna se incrementa la no disyunción.

Poliploidía

En la especie humana una dotación haploide extra constituye una triploidía. La triploidía causa abortos espontáneos, y aunque se han registrado algunos nacimientos, no llegan a sobrevivir. La causa de la triploidía puede ser un error en la división meiótica, ya sea del óvulo o del espermatozoide, pero también a la fecundación de un óvulo por dos espermatozoides o *dispermia*.

1.12.2 ESTRUCTURALES

Los reordenamientos cromosómicos en la estructura de los cromosomas ocurren como consecuencia de roturas en ellos con subsecuentes agrupaciones de distinta configuración. Como resultado de este fenómeno, se pueden encontrar anomalías equilibradas o no equilibradas (Figura 21). Los reordenamientos equilibrados suelen ser inocuos, sin embargo, se pueden ocasionar gametos alterados con efectos muy severos en sus hijos (Mueller y Young, 2001).

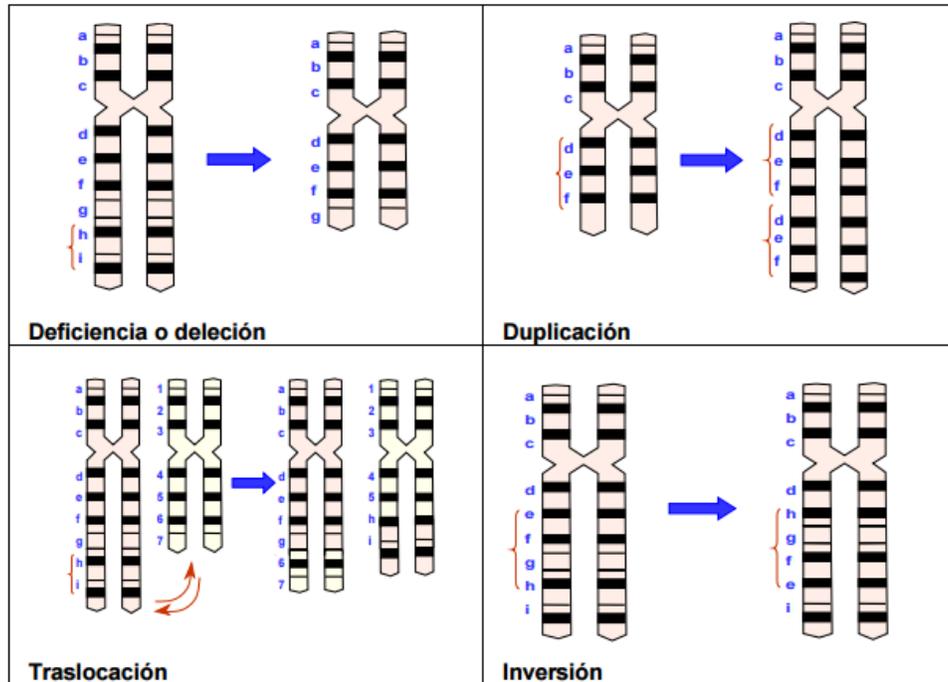


Figura 21. Alteraciones cromosómicas (tomado de <http://www.iespando.com/web/departamentos/biogeo/web/departamento/2BCH/PD/Fs/22Mutaciones.pdf>).

Translocaciones

Una *translocación* consiste en el paso de material genético de un cromosoma a otro. En ocasiones la rotura es en dos cromosomas con el intercambio de sus segmentos, lo que se denomina *translocación recíproca*. Otro tipo de translocación denominada *robertsoniana*, consiste en aquella en que los puntos de rotura se localizan cerca de los centrómeros de dos cromosomas acrocéntricos (Figura 22).

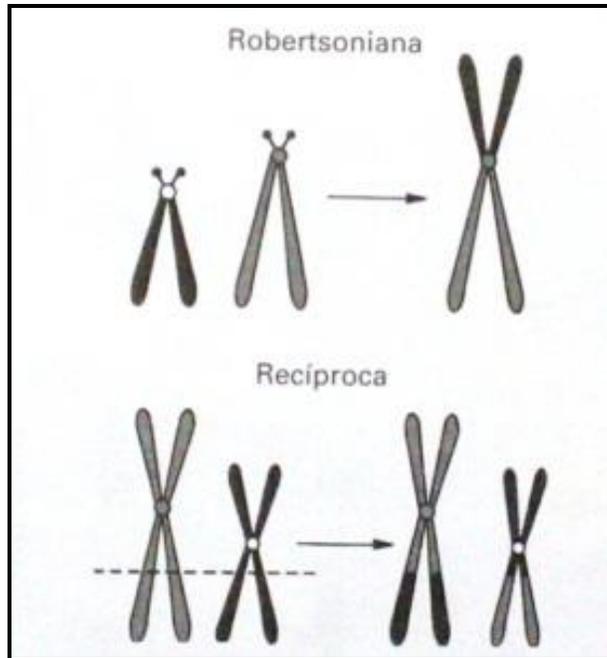


Figura 22. Tipos de translocación (tomado de Mueller y Young, 2001).

Deleciones

Como regla general, cualquier *deleción* de más de 2% del genoma haploide es letal. Se han identificado deleciones microscópicamente visibles en los brazos cortos de los cromosomas 4 y 5, responsables de los síndromes de Wolf-Hirschorn o del maullido de gato, respectivamente. También se ha demostrado que los síndromes de Angelman y Prader-Willi son causados por microdeleciones en el cromosoma 15 (Mueller y Young, 2001).

Inserciones

Una *inserción* ocurre cuando un segmento de cromosoma se inserta en otro cromosoma. Si el material insertado procede de cualquier cromosoma entonces el cariotipo está equilibrado. De lo contrario, una inserción causa un complemento cromosómico no equilibrado. Los portadores de un reordenamiento equilibrado deleción-inserción tienen una probabilidad del 50% de producir gametos no equilibrados durante la segregación de los cromosomas en la meiosis donde será un 50% de los gametos los que heredarán la deleción o la inserción, pero no ambos (Mueller y Young, 2001)

Inversiones

Una *inversión* se debe a dos roturas en un mismo cromosoma en el que el segmento se reordena al revés, es decir, en posición invertida. Las inversiones son reordenamientos equilibrados que raramente causan problemas a los portadores, excepto cuando en el punto de rotura se localiza un importante gen funcional (Mueller y Young, 2001).

ISOCROMOSOMAS

Un isocromosoma es aquel que perdió uno de los brazos con duplicación del otro. La explicación más probable para su formación es la división transversal en lugar de longitudinal a nivel del centrómero. La mayoría de los isocromosomas encontrados están formados por los dos brazos largos del cromosoma X y se encuentran en un 20% de los casos del síndrome de Turner (Mueller y Young, 2001).

MOSAICISMOS Y QUIMERAS

Los mosaicismos pueden definirse como la presencia de dos o más líneas celulares en un individuo o en un tejido con diferente constitución genética, pero derivadas del mismo cigoto. Los mosaicos cromosómicos se originan generalmente como resultado de la no disyunción en las primeras divisiones meióticas durante el desarrollo embrionario. Son mosaicos entre un 2 y 3% de los casos clínicos de síndrome de Down (Mueller y Young, 2001).

Quimera se define como la presencia de dos o más líneas celulares genéticamente distintas procedentes de más de un cigoto. La palabra quimera deriva de la mitología griega haciendo referencia a un monstruo que tenía cabeza de león, cuerpo de cabra y cola de dragón.

Una quimera dispérmica se produce como consecuencia de una doble fecundación por dos espermatozoides que fecundan a dos ovocitos dando dos cigotos que se fusionan para formar un embrión. Si los dos cigotos son de distinto sexo el embrión quimérico puede desarrollarse dando lugar a un hermafroditismo verdadero con cariotipo XX/XY (Mueller y Young, 2001).

1.13 PADECIMIENTOS CONGÉNITOS

1.13.1 HERENCIA AUTOSÓMICA DOMINANTE

Acondroplasia

Es un padecimiento genético que afecta el crecimiento de los huesos, también conocida como enanismo. Los individuos afectados padecen estatura corta, miembros cortos, cabeza desproporcionada con frente prominente, curvatura de la espalda y bajo tono muscular. La causa es un gen mutado que se localiza en el cromosoma 4 y codifica para la proteína receptora del factor de crecimiento de los fibroblastos. Al ser un rasgo autosómico dominante, basta una copia del gen mutado para que afecte al individuo, por otra parte, la condición de homocigocidad para el gen mutado es letal. Más del 80% de los casos se debe a una mutación espontánea (Cold Spring Harbor Laboratory, 2003).

1.13.2 HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA

Albinismo

El albinismo es la manifestación de alteraciones genéticas del sistema del pigmento melanina que afectan a la piel, folículos pilosos y ojos. Puede afectar solamente a los ojos y se denomina albinismo ocular (OA) con patrón de herencia autosómica recesiva y OA ligado al cromosoma X. Si afecta a los ojos y la piel se denomina albinismo oculocutáneo (OCA) y es un trastorno autosómico recesivo. Este último es el más frecuente y hay dilución de las cantidades normales de pigmento de la piel, pelo y ojos. Se clasifica, a su vez, en cuatro tipos en función de los genes afectados y del fenotipo. Estos trastornos se han relacionado con los cromosomas 11 y 15. En ambos, OA y OCA, siempre hay nistagmo y transparencia del iris y la agudeza visual es muy deficiente.

El trastorno se debe a diferentes mutaciones en genes relacionados con la producción de la enzima tirosinasa, la cual es necesaria para la formación de melanina. Es, por lo tanto, una enfermedad con heterogeneidad genética con unos 11 genes responsables (Mueller y Young, 2001; Mingarro, Ejarque, y otros, 2013).

1.13.3 HERENCIA LIGADA AL SEXO

Algunos trastornos ligados al cromosoma X no son compatibles con la supervivencia hasta la edad reproductora, por tanto, no son transmitidas por varones afectados. En el humano se conocen varios trastornos ligados al cromosoma X, en los que las mujeres heterocigotas tienen un fenotipo en mosaico con una mezcla de características de los alelos mutante y normal. Sin embargo, es posible que algunas mujeres presenten homocigocidad si su madre es portadora y su padre este afectado. Por otra parte, el proceso de inactivación del cromosoma X ocurre al azar entre los dos cromosomas X de la mujer, si el mayor número de cromosomas activos poseen el alelo mutante, la mujer puede presentar rasgos de la enfermedad, es decir, es una portadora o heterocigota sintomática (Mueller y Young, 2001).

Distrofia muscular de Duchenne (DMD)

Es una alteración ligada al cromosoma X recesiva, generalmente por delección de uno o más exones. Los varones afectados presentan debilidad muscular progresiva entre los 3 y 5 años, tienen incapacidad para correr, dificultad para levantarse del suelo y en su mayoría deben utilizar silla de ruedas a los 11 años. Como consecuencias presentan lordosis lumbar, contracturas articulares e insuficiencia cardiorrespiratoria. Mueren alrededor de los 18 años (Cammarata-Scalisi, Camacho y otros, 2008; Mueller y Young, 2001).

Hemofilia

La hemofilia es una enfermedad recesiva y ligada al cromosoma X, debida principalmente a mutaciones puntuales, inversiones y delecciones en los genes que

codifican los factores de la coagulación VIII y IX, dando como resultado la hemofilia A o hemofilia B, respectivamente. Aunque clínicamente son muy parecidas, difieren en su grado de incidencia, siendo la hemofilia A conocida como “clásica” y la hemofilia B como enfermedad de Christmas. Las manifestaciones clínicas comprenden hemartrosis en las articulaciones de rodillas, tobillos y codos, hematomas musculares superficiales y profundos, así como hemorragias cerebrales (Mueller y Young, 2001; García-Chávez y Majluf-Cruz, 2013).

1.13.4 ANORMALIDADES CROMOSÓMICAS

Síndrome de Down o trisomía 21

El 95% de los casos de síndrome de Down se debe a un cromosoma adicional. La causa más común es la no disyunción en la meiosis I materna. Las translocaciones explican aproximadamente el 3% de todos los casos y 2% de los casos corresponden a un mosaicismo. Quienes padecen mosaicismo se encuentran generalmente afectados con menor severidad que en el síndrome completo. Existe una asociación importante entre la incidencia de este síndrome y una edad materna avanzada (Mueller y Young, 2001).

El neonato presenta letargia general e hipotonía severa, con rasgos faciales característicos que presenta fisuras palpebrales inclinadas hacia arriba, orejas pequeñas y lengua que protruye. Un pliegue palmar único se presenta en el 50% de los niños con este síndrome. Tienen baja estatura, alrededor de 150 centímetros. Entre el 15 y 20 % presentan alteraciones cardíacas severas y mueren a temprana edad. Para el resto la esperanza de vida es buena. La mayoría de los adultos afectados desarrollan Alzheimer en la última parte de su vida. Su habilidad intelectual presenta un amplio intervalo de cociente intelectual que va desde 25 a 75 y su comportamiento social se encuentra bien desarrollado (Mueller y Young, 2001).

Trisomía 13 o síndrome de Patau y trisomía 18 o síndrome de Edwards

Ambas alteraciones conllevan un pronóstico de muerte en la mayoría de los niños afectados durante las primeras semanas de vida. En el caso de supervivencia, se presenta un retraso mental severo con alteraciones cardíacas en al menos 90% de los casos. Ambas trisomías están asociadas con avanzada edad materna y aproximadamente el 10% de los casos son debidos a un mosaicismo o reordenamiento desequilibrado, particularmente translocaciones robertsonianas en el caso del síndrome de Patau (Mueller y Young, 2001).

1.13.5 ALTERACIONES DE LOS CROMOSOMAS SEXUALES

Síndrome de Klinefelter 47 XXY

Este síndrome se debe a la presencia de un cromosoma X adicional. El coeficiente intelectual verbal de los varones afectados se encuentra reducido de 10 a 20 puntos. Los adultos suelen ser ligeramente más altos que la media con extremidades inferiores más largas. Aproximadamente el 30% presentan ginecomastia y todos son estériles con testículos blandos y pequeños. Se recomienda el tratamiento con testosterona desde la pubertad para el desarrollo de los caracteres sexuales secundarios y la prevención de osteoporosis a largo plazo. El cromosoma adicional puede ser heredado tanto del padre como de la madre. En el caso de la madre se asocia a una edad avanzada. Una pequeña proporción de los casos muestran mosaicismo es decir 46 XY/ 47 XXY (Mueller y Young, 2001).

Síndrome de Turner 45,X

Se debe a la ausencia de un corpúsculo de Barr, que revela la presencia de un solo cromosoma X. El síndrome de Turner se debe en 80% de los casos a una pérdida del cromosoma sexual (X o Y) en la meiosis paterna. El diagnóstico puede darse desde el embarazo en el segundo trimestre, mediante ecografía que revela edema generalizado o localizado en el cuello. Al nacimiento algunas niñas

afectadas parecen normales, otras muestran residuos de un edema en extremidades hinchadas y cuello membranoso.

La inteligencia en el síndrome de Turner es normal, se presenta estatura baja y disfunción ovárica. La estatura baja se hace evidente durante la infancia y sin tratamiento con hormona del crecimiento, la talla media de la adulta es de 145 centímetros. La disfunción ovárica conduce a una amenorrea primaria y a la esterilidad.

La terapia sustitutiva con estrógenos se recomienda en la adolescencia para el desarrollo de los caracteres sexuales secundarios y para prevenir la osteoporosis a largo plazo. La fertilización in vitro usando huevos de donantes ofrece la posibilidad de embarazo para las mujeres con este síndrome (Mueller y Young, 2001).

Mujeres XXX

Aproximadamente el 0.1% de todas las mujeres tienen un cariotipo 47 XXX. Estas mujeres generalmente no tienen alteraciones físicas, pero pueden mostrar una reducción media entre 10 y 20 puntos de capacidad intelectual. Los estudios han demostrado que el cromosoma X adicional es de origen materno en el 95% de los casos. Su fertilidad es normal y tienen hijos con cariotipos normales (Mueller y Young, 2001).

Hombres XYY

Esta alteración tiene una incidencia de uno de cada mil hombres, son de estatura alta, tienen inteligencia normal, y su fertilidad también suele ser normal. Pueden tener problemas educativos como resultado del retraso en el lenguaje y la lectura. Presentan un CI de 10 a 15% por debajo de la media. Aunque se han demostrado casos de hiperactividad e impulsividad en hombres XYY, la agresividad o psicopatía no son características comunes del síndrome como se afirmó por estudios realizados en los años 60 y hoy se sabe que no es así. El cromosoma Y adicional proviene de la no disyunción en la meiosis II paterna o de causa poscigótica (Nussbaum, 2008).

Síndrome del X frágil

Esta alteración se puede considerar como una alteración genética simple, así como una anomalía cromosómica. Es la causa hereditaria más común del retraso mental. Afecta a aproximadamente uno de cada 2,000 varones y explica entre el 4 y 8% de todos los retrasos mentales en varones. Los niños mayores y adultos afectados tienen rasgos faciales característicos, con frente y mandíbula prominente, orejas grandes y cara alargada. Después de la pubertad se presentan testículos grandes (macroorquidia). Tienen debilidad del tejido conectivo y articulaciones hiperextensibles. Muchos niños afectados muestran comportamiento hiperactivo o aspectos autísticos. El habla tiende a ser repetitiva y con pausas. Las mujeres portadoras pueden mostrar algunos de los aspectos faciales y aproximadamente el 50% de las mujeres con la mutación completa tienen un retraso mental de medio a moderado.

El síndrome debe su nombre a la apariencia del cromosoma X que muestra un *sitio frágil* cercano al telómero en el extremo terminal del brazo largo de X. Es decir, una horquilla que no se tiñe y que generalmente implica a ambas cromátidas en un punto en que el cromosoma es susceptible romperse. El mapeo genético del *locus X frágil* se conoce como FRAXA y su mutación consiste en un incremento del tamaño de una región no transcrita del extremo 5' terminal del gen del retraso mental X frágil. Esta región contiene una secuencia de repetición del trinucleótido CGG. En el ADN de una persona normal hay entre 10 y 50 copias de este triplete repetido y éstas se heredan de manera estable, no obstante, un incremento de entre 50 y 200 repeticiones ocasiona que esta secuencia sea inestable, situación que se denomina premutación. Un hombre portador de esta premutación heredará a todas sus hijas y serán de una inteligencia normal pero cuando éstas tengan hijos varones existe un riesgo significativo de que la premutación sufra un incremento durante la meiosis y si este alcanza un tamaño crítico de más de 200 tripletes CGG se convierte en una mutación completa denominada *expansión de la secuencia repetida de tripletes* (Mueller y Young, 2001).

1.13.6 IMPRONTA

Existe un fenómeno del “progenitor de origen”, por el que aparece una expresión diferencial de los alelos dependiendo de si éstos proceden del padre o de la madre, denominado *imprinting*, *impregnación genómica* o *impronta genómica*. Los síndromes de Prader-Willi y de Angelman, son un ejemplo padecimientos relacionados con este tipo de herencia (Mueller y Young, 2001).

Síndrome de Prader-Willi

Se caracteriza por una estatura baja, obesidad, hipogonadismo y dificultad de aprendizaje. Entre el 50 y 60% de individuos con el síndrome presentan una deleción intersticial en la porción próxima al brazo largo del cromosoma 15 (visible por microscopía), y en un 15% adicional se ha demostrado una deleción submicroscópica (detectada mediante análisis moleculares). Los estudios del ADN han demostrado que el cromosoma que se pierde es casi siempre el homólogo derivado del padre. La mayoría del 25% restante de los individuos en los que no se ha advertido una deleción cromosómica han demostrado presentar disomía uniparental materna.

Síndrome de Angelman

Se caracteriza por epilepsia, dificultades severas de aprendizaje, marcha inestable y un estado de ánimo alegre. El 70% de los individuos con este síndrome muestra una deleción intersticial de la misma región del cromosoma 15 pero del homólogo derivado de la madre. En aproximadamente 2% de individuos con este síndrome puede demostrarse una disomía uniparental paterna. Se piensa que un pequeño porcentaje de individuos con este síndrome poseen mutaciones en los genes que controlan el *imprinting*. En el 25% restante de individuos con este síndrome es probable que se deba a mosaicismo gonadal materno por una mutación en un único gen.

Se han descrito familias en que existe segregación de la translocación cromosómica del brazo largo del cromosoma 15 implicada en estos dos síndromes. Dependiendo de si la translocación se transmite por el padre o por la

madre, la descendencia afectada en la familia presenta o bien el síndrome de Prader-Willi o bien el síndrome de Angelman (Mueller y Young, 2001).

1.13.7 PADECIMIENTOS POR REPETICIÓN DE TRIPLETES

Enfermedad de Huntington

En esta enfermedad se presenta una muerte celular selectiva lentamente progresiva del sistema nervioso central para el que no existe tratamiento ni cura. El trastorno se presenta alrededor de los 40 años con una duración media de la enfermedad de aproximadamente 15 años. Esta anomalía conlleva a movimientos involuntarios tales como muecas faciales, sacudidas de la cara y las extremidades, doblar los brazos y cruzar las piernas. Al progresar la enfermedad, la marcha se hace muy inestable y el lenguaje incomprensible. Incluye trastornos de la memoria, ansiedad, comportamiento agresivo, paranoia y abuso de alcohol. El deterioro de las funciones intelectuales conduce a la incapacidad total y demencia.

Este trastorno es causado por la expansión de tripletes repetidos de las bases citosina-adenina-guanina (CAG) en el gen HD localizado en el cromosoma 4 y que va desde 36-121 repeticiones, aunque se han detectado hasta 250 repeticiones. En personas sanas esta cifra va de 9 a 35 repeticiones. La proteína codificada es conocida como huntingtina, cuando es producida de forma defectuosa es neurotóxica y ocasiona degeneración de las neuronas (Hesse, Medina y otros, 2006; Mueller y Young, 2001).

REFERENCIAS

Barahona, A. y Piñero, D. (1994) *Genética: la continuidad de la vida*. 1ª. Ed. México: Fondo de cultura económica.

Cammarata-Scalisi, F. Camacho, N., Alvarado, J. Lacruz-Rengel, A. (2008). *Distrofia muscular de Duchenne. Presentación clínica*. Revista chilena de pediatría 79 (5): 495-501.

Campbell, N. y Reece, J. (2007). *Biología (7ª. Edición)*. España. Médica Panamericana.

Cold Spring Harbor Laboratory (2003). Disponible en <http://www.cshl.edu>. Consultado el 21 de mayo de 2017.

Curtis, H., Barnes, S., Schnek, A., Massarini, A. (2007). *Biología*. 7ma. Ed. Médica panamericana. Disponible en <http://www.curtisbiologia.com/g1865>

García-Chávez, J. Majluf-Cruz, A. (2013). *Hemofilia*. Gaceta Médica de México.149:308-21

Hesse, H., Medina, M., Alonso, E., Yescas, P., Macías, R. y Orellana, C. (2006). *Enfermedad de Huntington. Reporte de dos casos en una familia hondureña y revisión de la literatura*. Revista Médica Hondureña (74) 195:200.

Jiménez, L., Merchant, H. (2003). *Biología celular y molecular*. México. Pearson Educación.

Mingarro, M., Ejarque, I., Doménecha, I., y Sorlí, J., (2013). Un paciente con... Albinismo. Revista Clínica Médica Familiar 6 (2): 112-114

Mueller, R, Young, I. (2001). Emery's, Genética médica. 10a. edición. Barcelona: Marbán.

Rodríguez, R., Castañeda, A. y Ordaz, M. (2009). *Conceptos básicos de Genética* 2ª. Edición. México. Las prensas de ciencias. Universidad Nacional Autónoma de México.

Sturtevant, A. (1965). *Una historia de la Genética*. Nueva York. Harper and Row.

Nussbaum, R., McInnes, R., Willard, H. (2008). *Thompson & Thompson. Genética en Medicina*. 7ª. Ed. Elseiver

APÉNDICE II. RECURSOS

2.1 GENÉTICA DE LO HUMANO

Uruchurtu, G. (2012). *Genética de lo humano. ¿Cómo ves?* Revista de Divulgación de la Ciencia de la Universidad Nacional Autónoma de México 5: 10-14.

2.2 PROYECTO GENOMA HUMANO

Noguera, R y Ruiz, R. (2000). *El proyecto genoma humano*. Ciencias 58: 4-13.

Cevallos, M (2000). *El proyecto del genoma humano en la balanza. ¿Cómo ves?* Revista de Divulgación de la Ciencia de la Universidad Nacional Autónoma de México 2: 10-18.

Calva, E. (2001). *El genoma humano. ¿Cómo ves?* Revista de Divulgación de la Ciencia de la Universidad Nacional Autónoma de México 4: 13-17.

Urrutia, A. (2011). *Diez años del genoma humano. Promesas rotas y hallazgos inesperados. ¿Cómo ves?* Revista de Divulgación de la Ciencia de la Universidad Nacional Autónoma de México 13: 10-14.

2.3 PELÍCULA GATTACA

DeVito, D., Shamberg, M. y Stacey Sher, S. (Productores) & Andrew Niccol (Director) (1997) *Gattaca* [Película] USA: Jersey Films / Columbia Pictures

APÉNDICE III. INSTRUMENTO DE EVALUACIÓN 1

EVALUACIÓN GENÉTICA (ETAPA 1)

Adaptado de Mendoza, L. y Mendoza, E. (2009). *Biología II*. México. Editorial Trillas

Nombre _____ Edad _____ Sexo _____

Escuela _____ Grado _____ Grupo _____

I. Elige la respuesta correcta

1. Un gen es:
 - A. Parte de un cromosoma
 - B. Un cromosoma
 - C. Un conjunto de cromosomas
 - D. Dos cromosomas

2. Los genes están formados por
 - A. Proteínas
 - B. Carbohidratos
 - C. Lípidos
 - D. Ácidos nucleicos
 - E. Aminoácidos

3. Un cromosoma
 - A. Es un segmento de ADN, que determina una característica determinada
 - B. Es una molécula de ADN que contiene ciertos genes
 - C. Está formado por proteínas llamadas nucleosomas
 - D. Esta formado por una proteína llamada cromatina
 - E. Es una estructura que se forma por la compactación del complejo ADN-proteína, llamado cromatina

4. Indica cuales de los siguientes puntos corresponden al ADN:
 1. Contiene desoxirribosa
 2. Contiene ribosa
 3. Su estructura es una cadena corta
 4. Su estructura es de cadena larga
 5. Su estructura es una sola cadena
 6. Su estructura es una doble cadena
 7. Contiene timina
 8. Contiene uracilo
 9. Es parte del proceso de traducción
 10. Es el principal sustento de la información Genética

- A. 1, 3, 5, 7, 9
- B. 1, 4, 6, 7, 10
- C. 1, 4, 6, 8, 10
- D. 2, 3, 5, 8, 9
- E. 2, 3, 6, 8, 10

5. Las características que se pueden observar en un individuo constituyen su
- A. Genotipo
 - B. Fenotipo
 - C. Cariotipo
 - D. Diploide
6. Los caracteres que generalmente no aparecen en la primera generación, sino hasta la segunda, se llaman:
- A. Dominantes
 - B. Ocultos
 - C. Recessivos
 - D. Constantes
7. El genotipo de una mujer de una mujer de sangre tipo A que tiene un hijo de sangre tipo O es:
- A. AA
 - B. AB
 - C. AO
 - D. A+
8. Un individuo con genotipo AA se conoce como
- A. Homocigoto dominante
 - B. Homocigoto recesivo
 - C. Dihíbrido
 - D. Heterocigoto
 - E. Haploide
9. Es una enfermedad que se hereda ligada al sexo:
- A. Hemofilia
 - B. Albinismo
 - C. Sida
 - D. Anemia falciforme
10. Es considerado padre de la Genética
- A. Darwin
 - B. Mendel
 - C. Morgan
 - D. Punnett
11. Postuló la teoría cromosómica de la herencia
- A. Gregor Mendel
 - B. Thomas Hunt Morgan
 - C. Charles Darwin
 - D. James Watson y Francis Crick
 - E. Hugo de Vries

12. Para que se forme un bebé de sexo femenino deben tenerse los cromosomas sexuales:
- A. XY
 - B. XX
 - C. XXY
 - D. YY
13. Cuando al cruzar una flor blanca con una roja se obtiene una flor color rosa, decimos que hay:
- A. Herencia poligénica
 - B. Herencia por alelos múltiples
 - C. Dominancia incompleta
 - D. Codominancia
 - E. Herencia ligada al sexo
14. El Síndrome de Down se debe a
- A. Aneuploidía
 - B. Poliploidía
 - C. Deleción
 - D. Nulisomia
15. La anemia falciforme se produce por una alteración de tipo:
- A. Génica
 - B. Cromosómica
 - C. Sexual
 - D. Genética
16. Una mutación génica consiste en:
- A. Un cambio en la secuencia de ADN
 - B. La pérdida de un brazo de un cromosoma
 - C. El aumento del número de cromosomas
 - D. La duplicación en el número de cromosomas
17. Es una enfermedad causada por tener un cromosoma menos
- A. Síndrome de Down
 - B. Síndrome de Turner
 - C. Síndrome de Klinefelter
 - D. Daltonismo
18. Características hereditarias observables
- A. Fenotipo
 - B. Genotipo
 - C. Recesivas
 - D. Homocigóticas
19. Debido a la herencia ligada al sexo, es más probable que:
- A. Las mujeres tengan hemofilia
 - B. Los hombres tengan hemofilia
 - C. Los hombres sean portadores de hemofilia
 - D. No hay diferencia entre hombres y mujeres para heredar la hemofilia

20. Los caracteres dominantes
- A. Se expresan única y exclusivamente en individuos homocigotos dominantes
 - B. Se manifiestan solo en sujetos homocigotos recesivos
 - C. Nunca se expresan
 - D. Por lo regular no se presentan
 - E. Se ven siempre en individuos heterocigotos
21. Un carácter recesivo es aquel que:
- A. Nunca se manifiesta, pero permanece oculto
 - B. Se manifiesta únicamente cuando está acompañado de un gen dominante
 - C. Se manifiesta únicamente en ausencia de un alelo dominante
 - D. Se representa con una letra mayúscula
 - E. Se manifiesta aun cuando solo estén presentes en uno de los dos alelos
22. A las versiones diferentes de un mismo gen se les denomina
- A. Células
 - B. Caracteres
 - C. Alelos
 - D. Cigotos
 - E. Fenotipos
23. Se refiere a un organismo que tiene los dos alelos recesivos para una determinada característica
- A. Homocigoto
 - B. Heterocigoto
 - C. Haploide
 - D. Diploide
 - E. Recesivos
24. La primera ley de Mendel establece que al cruzar dos variedades de plantas de línea puras (AA x aa) para un determinado carácter, todos los híbridos de la primera generación son iguales. ¿a cuál de los siguientes ejemplos corresponde?
- A. 100% AA
 - B. 100% Aa
 - C. 50% AA; 50% Aa
 - D. 50% AA; 50% aa
 - E. 100% aa
25. De acuerdo con la genética mendeliana, la cruce de F1 x F1 (Aa x Aa) da como resultado individuos que se conocen como segunda generación filial o F2. Estadísticamente, de cada cuatro plantas, tres son de semilla amarilla (AA + 2Aa) y una de semilla verde (aa); por consiguiente, la relación fenotípica es de 3:1. ¿a que patrón de herencia fundamenta este hecho?
- A. Primera ley de Mendel o Ley de la Segregación de los caracteres hereditarios
 - B. Segunda ley de Mendel o Ley de la Distribución independiente
 - C. Tercera ley de Mendel o Ley de la independencia de caracteres hereditarios
 - D. Dominancia incompleta
 - E. Codominancia

26. Las mutaciones

1. Siempre afectan al individuo
 2. Pueden ser benéficas, perjudiciales o neutras
 3. Pueden ser espontáneas o inducidas
 4. Pueden ser provocadas por factores físicos, químicos o biológicos
 5. Son causa de variabilidad en las especies
-
- A. Todas son correctas excepto 1
 - B. Todas son correctas excepto 2
 - C. Todas son correctas excepto 3
 - D. Todas son correctas excepto 4
 - E. Todas son correctas excepto 5

APENDICE IV. PROGRAMA DE ESTUDIO

Bloque II del Programa de Biología II de la Dirección General de Bachillerato de la Secretaría de Educación Pública.

Bloque	Nombre del Bloque	Tiempo asignado
II	RECONOCES Y APLICAS LOS PRINCIPIOS DE LA HERENCIA	8 horas
Desempeños del estudiante al concluir el bloque		
<p>Aplica el concepto de ADN, gen y cromosoma para establecer la relación entre los genes y las características de los individuos.</p> <p>Realiza ejercicios de cruzas relacionadas con la ley de la segregación y la ley de la distribución independiente de los caracteres hereditarios.</p> <p>Reconoce las anormalidades hereditarias ligadas a los cromosomas sexuales como la hemofilia, albinismo.</p> <p>Reconoce agentes mutágenos más comunes en nuestro ambiente, sus efectos y prevención.</p> <p>Describe las leyes que rigen la herencia de las características biológicas de los seres vivos.</p> <p>Diferencia las características genotípicas de las fenotípicas que pueden presentar los seres vivos.</p> <p>Reconoce que las mutaciones genéticas pueden provocar cambios adaptativos en una población.</p>		
Objetos de aprendizaje		
<p>Concepto de ADN, gen y cromosoma</p> <p>Las leyes de Mendel</p> <p>Características genéticas (Fenotipo, Genotipo, Homocigoto, Heterocigoto, Dominante, Recesivo, Alelo, Locus)</p> <p>Variaciones genéticas (Dominancia incompleta, Codominancia, Alelos múltiples)</p> <p>Teoría de Sutton y Morgan</p> <p>Anomalías humanas ligadas a los cromosomas sexuales (hemofilia, albinismo, daltonismo, entre otras)</p> <p>Padecimientos comunes relacionados al número anormal de cromosomas (aneuploidía y poliploidía) en cromosomas sexuales y autosomas</p>		

Apéndice V. Taxonomía Marzano (2001) de nivel cognoscitivo

TAXONOMÍA DE ROBERT MARZANO 1

VERBOS RECOMENDADOS PARA INDICADORES Y NIVELES COGNITIVOS

-		NIVEL COGNOSCITIVO										+		
1	2	3	4	5	6									
RECUPERACIÓN	COMPRENSIÓN	ANÁLISIS	APLICACIÓN	METACOGNICIÓN	SELF-SYSTEM= Sistema de uno mismo=AUTORREGULACIÓN									
Dimensión 1	Dimensión 2	Dimensión 3	Dimensión 4	Dimensión 5	Dimensión 6									
Actitudes y percepciones positivas acerca del aprendizaje.	Adquisición e integración del conocimiento .	Extender y refinar el conocimiento.	Usar el conocimiento significativamente.	Hábitos mentales productivos .	Sistema de Conciencia del Ser									
Se refiere al hecho de que sin actitudes y percepciones positivas, los estudiantes difícilmente podrán aprender adecuadamente.	Se refiere a ayudar a los estudiantes a integrar el conocimiento nuevo con el conocimiento que ya se tiene; de ahí que las estrategias instruccionales para esta dimensión están orientadas a ayudar a los estudiantes a relacionar el conocimiento nuevo con el previo, organizar el conocimiento nuevo de manera significativa, y hacerlo parte de su memoria de largo plazo.	Se refiere a que el educando añade nuevas distinciones y hace nuevas conexiones; analiza lo que ha aprendido con mayor profundidad y mayor rigor. Las actividades que comúnmente se relacionan con esta dimensión son, entre otras, comparar, clasificar y hacer inducciones y deducciones.	Se relaciona, según los psicólogos cognoscitivistas, con el aprendizaje más efectivo, el cual ocurre cuando el educando es capaz de utilizar el conocimiento para realizar tareas significativas. En este modelo instruccional cinco tipos de tareas promueven el uso significativo del conocimiento; entre otros, la toma de decisiones, la investigación, y la solución de problemas.	Sin lugar a dudas, una de las metas más importantes de la educación se refiere a los hábitos que usan los pensadores críticos, creativos y con autocontrol, que son los hábitos que permitirán el autoaprendizaje en el individuo en cualquier momento de su vida que lo requiera. Algunos de estos hábitos mentales son: ser claros y buscar claridad, ser de mente abierta, controlar la impulsividad y ser consciente de su propio pensamiento.	Está compuesta de actitudes, creencias y sentimientos que determina la motivación individual para completar determinada tarea. Los factores que contribuyen a la motivación son: la importancia, la eficacia y las emociones. Evaluación de importancia: determinar que tan importante es el conocimiento y la razón de su percepción. Evaluación de eficacia: identifica sus creencias sobre habilidades que mejorarán su desempeño o comprensión de determinado conocimiento. Evaluación de emociones: identificar emociones ante determinado conocimiento y la razón por la que surge determinada emoción. Evaluación de la motivación: identificar su nivel de motivación para mejorar su desempeño o la comprensión del conocimiento y la razón de su nivel									
(BLOOM NIVEL 1 = CONOCIMIENTO)	(BLOOM NIVEL 2 = COMPRENSIÓN)	(BLOOM NIVEL 4 = ANÁLISIS)	(BLOOM NIVEL 3 = APLICACIÓN)	(BLOOM NIVEL = SÍNTESIS)	(BLOOM NIVEL 6 = EVALUACIÓN)									
Observación y recordación de información; conocimiento de fechas, eventos, lugares; conocimiento de las ideas principales; dominio de la materia.	Entender la información; captar el significado; trasladar el conocimiento a nuevos contextos; interpretar hechos; comparar, contrastar; ordenar, agrupar; inferir las causas predecir las consecuencias.	Encontrar patrones; organizar las partes; reconocer significados ocultos; identificar componentes.	Hacer uso del conocimiento o de la información; utilizar métodos, conceptos, teorías, en situaciones nuevas; solucionar problemas usando habilidades o conocimientos.	Utilizar ideas viejas para crear otras nuevas; generalizar a partir de datos suministrados; relacionar conocimiento de áreas persas; predecir conclusiones derivadas.	Comparar y discriminar entre ideas; dar valor a la presentación de teorías; escoger basándose en argumentos razonados; verificar el valor de la evidencia; reconocer la subjetividad.									
El estudiante recuerda y reconoce información e ideas además de principios aproximadamente en la misma forma en que los aprendió	El estudiante esclarece, comprende, o interpreta información en base a conocimiento previo	El estudiante diferencia, clasifica, y relaciona las conjeturas, hipótesis, evidencias, o estructuras de una pregunta o aseveración.	El estudiante selecciona, transfiere, y utiliza datos y principios para completar una tarea o solucionar un problema.	El estudiante genera, integra y combina ideas en un producto, plan o propuesta nuevos para él o ella.	El estudiante valora, evalúa o critica en base a estándares y criterios específicos.									
repetir	definir	interpretar	predecir	distinguir	examinar	aplicar	producir	planear	definir	juzar	detectar			
registrar	listar	traducir	asociar	analizar	catalogar	emplear	resolver	proponer	combinar	evaluar	debatir			
memorizar	rotular	traducir	asociar	analizar	catalogar	emplear	resolver	proponer	combinar	evaluar	debatir			
nombrar	identificar	describir	diferenciar	destacar	inferir	demostrar	comprobar	fomular	compilar	estimar	cuestionar			
relatar	recoger	reconocer	extender	experimentar	discriminar	practicar	calcular	reunir	componer	valorar	decidir			
subrayar	examinar	expresar	resumir	probar	subdividir	ilustrar	manipular	construir	relacionar	calificar	establecer gradación			
enumerar	tabular	informar	discutir	comparar	desmenuzar	operar	completar	crear	elaborar	seleccionar	probar			
enunciar	citar	revisar	contrastar	contrastar	separar	programar	mostrar	establecer	explicar	medir	medir			
recordar		identificar	distinguir	criticar	ordenar	dibujar	examinar	organizar	concluir	descubrir	recomendar			
describir		ordenar	explicar	discutir	explicar	esbozar	modificar	dirigir	reconstruir	justificar	explicar			
reproducir		señar	ilustrar	diagramar	conectar	convertir	relatar	preparar	idear	estructurar	sumar			
		exponer		inspeccionar	seleccionar	transformar	clasificar	deducir	reorganizar	pronosticar	valorar			
		parafrasear		pedir	arreglar	cambiar	descubrir	resumir	reordenar	predecir	criticar			
		comparar		clasificar	categorizar	experimentar	computar	generalizar	desarrollar	apoyar	discriminar			
				separar		usar	construir	integrar	reescribe	predecir	convencer			
								substituir	generalizar	concluir	establecer rangos			
								crear	modificar					
								inventar	plantear					
								plantear hipótesis						