

**Comprender mutaciones: ¿es suficiente el abordaje molecular y subcelular?**

**Entendendo as mutações: a abordagem molecular e subcelular é suficiente?**

**Understanding mutations: is the molecular and subcellular approach enough?**

Diana Shablico<sup>1</sup>

Sergio Sena<sup>2</sup>

Natalia Donato<sup>3</sup>

Jerónimo Tucci<sup>4</sup>

Nazira Píriz<sup>5</sup>

**Resumen**

Este trabajo analiza las producciones de estudiantes de primer año de bachillerato de liceos públicos de Montevideo, Uruguay, en una secuencia didáctica para la enseñanza de "mutaciones". Antes y después de dicha secuencia se aplicó un cuestionario semiabierto, cuyas respuestas fueron comparadas. La secuencia didáctica incorporó analogías que claramente resultaron favorables para la comprensión del código genético y de los mecanismos implicados en la producción de mutaciones. Las respuestas al cuestionario ilustran que, a pesar de lo anterior, persisten "huellas" de la cultura general que obstaculizan la valoración de posibles implicancias de las mutaciones a nivel de organismos y de especies. Predomina la asignación de connotaciones negativas al término "mutación", así como a cambios estructurales, en particular deformaciones/malformaciones, y por ende asociados a cambios fenotípicos. Tanto los efectos neutros como los cambios funcionales tienen una asociación bastante menor, resultando difícil asociar dicha probabilidad con humanos sin deformaciones visibles. Se desprende que la comprensión de los mecanismos a nivel molecular debe complementarse con situaciones contextualizadoras para vincular los diversos niveles de organización biológica y así dimensionar adecuadamente el concepto de "mutación".

**Palabras clave:** enseñanza de la genética, mutación, enseñanza de la biología molecular, contextualización de la biología molecular.

<sup>1</sup> Instituto de Profesores "Artigas", Grupo GIDEBIOF, Consejo de Formación en Educación, Uruguay. dianashablico@gmail.com

<sup>2</sup> Centro Regional de Profesores del Este, Grupo GIDEBIOF, Consejo de Formación en Educación, Uruguay. sensergio@gmail.com

<sup>3</sup> Grupo GIDEBIOF, Consejo de Formación en Educación, Uruguay. natadonatogidebiof@gmail.com

<sup>4</sup> Grupo GIDEBIOF, Consejo de Formación en Educación, Uruguay. jeronimotucci@gmail.com

<sup>5</sup> Instituto de Profesores "Artigas", Grupo GIDEBIOF, Consejo de Formación en Educación, Uruguay. nazirapiriz@gmail.com



## Resumo

Este artigo analisa as produções de alunos do primeiro ano do ensino médio de escolas públicas de Montevideo, Uruguai, em uma sequência didática para o ensino de "mutações". Antes e depois dessa sequência, foi aplicado um questionário semiaberto, cujas respostas foram comparadas. A sequência didática incorporava analogias claramente favoráveis à compreensão do código genético e dos mecanismos envolvidos na produção de mutações. As respostas ao questionário ilustram que, apesar do exposto, persistem "vestígios" da cultura geral que dificultam a avaliação de possíveis implicações de mutações ao nível de organismos e espécies. Predomina a atribuição de conotações negativas ao termo "mutação", bem como a alterações estruturais, nomeadamente deformações/malformações, e por isso associadas a alterações fenotípicas. Tanto os efeitos neutros quanto as alterações funcionais têm uma associação muito menor, dificultando a associação dessa probabilidade com humanos sem deformações visíveis. Conclui-se que a compreensão dos mecanismos no nível molecular deve ser complementada com situações contextualizadoras para vincular os vários níveis de organização biológica e, assim, dimensionar adequadamente o conceito de "mutação".

**Palavras-chave:** ensino da genética, mutação, ensino da biologia molecular, contextualização de biologia molecular.

## Abstract

This paper analyzes the productions of first-year high school students from public high schools in Montevideo, Uruguay, in a didactic sequence for the teaching of "mutations". Before and after this sequence, a semi-open questionnaire was applied, whose answers were compared. The didactic sequence incorporated analogies that were clearly favorable for understanding the genetic code and the mechanisms involved in the production of mutations. The responses to the questionnaire illustrate that, despite the above, "traces" of the general culture persist that hinder the assessment of possible implications of mutations at the level of organisms and species. The assignment of negative connotations to the term "mutation" predominates, as well as to structural changes, in particular deformations/malformations, and therefore associated with phenotypic changes. Both neutral effects and functional changes have a much lower association, making it difficult to associate this probability with humans without visible deformations. It follows that the understanding of the mechanisms at the molecular level must be complemented with contextualizing situations to link the various levels of biological organization and thus adequately dimension the concept of "mutation".



**Keywords:** teaching of genetics, mutation, teaching of molecular biology, contextualization of molecular biology.

## Introducción

La relevancia de la enseñanza de las ciencias en la toma de decisiones sobre problemas socio-científicos por parte de la ciudadanía, resulta esencial en la solución de problemas globales que nos afectan diariamente (Calero, Mayoral, Ull & Vilches, 2019; Blanco, España, Franco-Mariscal & Rodríguez, 2018).

La difusión de la producción científica y tecnológica en el mundo, trasciende el ámbito académico tomando protagonismo en diversos medios de comunicación que acercan a la población general términos como “biotecnología”, “transgénicos”, “mutaciones” (Macedo, 2013; Gallego, 2010). Este bombardeo de información por los medios de comunicación en contenidos asociados a la genética, influye en los modelos mentales de los estudiantes, favoreciendo valoraciones predominantemente negativas (Bocio, 2020, Estebanéz, 2014, Macedo, 2013). Según Castellón y Amórtegui “la cultura globalizada y digitalizada deja una huella indeleble en la construcción de los conceptos y el lenguaje científico” (Castellón & Amórtegui, 2014, pp. 1733).

En la enseñanza de la genética, Méndez & Arteaga (2016) identifican problemas asociados a metodologías tradicionales que privilegian la memorización. Según Gallego, la complejidad de estos temas se ha asociado a: “la invisibilidad de los elementos estudiados en genética, la multiplicidad de niveles implicados y las diferencias ontológicas entre los niveles de los fenómenos genéticos” (Gallego, 2010, pp.3). De los aspectos antes mencionados se destaca la invisibilidad frente al ojo humano de los contenidos de biología molecular, los cuales por esta característica, ofrecen una particular dificultad en su aprendizaje, resultando acorde a lo manifestado por otros autores (Píriz Giménez, 2020; Moreno, 2015).

Claramente, la enseñanza de la biología molecular y la genética requieren de nuevas investigaciones didácticas que identifiquen obstáculos en la construcción de modelos científicos en el ámbito escolar y contribuyan a la mejora de su enseñanza (Chacana, 2022; Gallego, 2015).

En relación a investigaciones didácticas sobre “mutaciones”, Castellón & Amórtegui (2014) evidenciaron que “los estudiantes conciben el concepto de mutación desde los cambios o modificaciones visibles en los organismos relacionados con la cantidad de órganos presentes en el cuerpo, rasgos distintos, habilidades extraordinarias, enfermedades causadas por desechos químicos y bacterias, entre otros”. Por su parte, García & Mejía (2018) plantean que el principal obstáculo epistemológico radica en la contextualización de las mutaciones.



Este trabajo se propuso implementar en cursos de enseñanza media, una secuencia didáctica diseñada para contrarrestar la "invisibilidad" señalada por Gallego (2010) y facilitar la conceptualización de cambios moleculares asociados a mutaciones a través de diversas producciones elaboradas por estudiantes, que fueron analizadas. Adicionalmente se aplicó un cuestionario semi-abierto con preguntas sobre qué es una mutación y cómo se produce, y sobre consecuencias y probabilidad de ocurrencia de las mutaciones. El mismo fue respondido antes y después de realizada la secuencia didáctica, a modo exploratorio y con el fin de establecer posibles relaciones con las producciones de los estudiantes.

### Metodología

Este trabajo se realizó en cursos de primer año de bachillerato de instituciones públicas de Educación media en Uruguay, en el año 2021, participando un total de 92 estudiantes. El programa de la asignatura Biología, incluye a este nivel, la temática "mutaciones".

La secuencia didáctica implementada incluyó la construcción, por parte de los estudiantes de representaciones de mutaciones mediante el uso de masa, la resolución de problemas a partir de la ilustración del código genético mediante analogías, entre otras. Se presentan resultados parciales a modo de avance de investigación. Es un estudio descriptivo cualitativo y cuantitativo, de las producciones y opiniones de estudiantes (Marradi et al. 2007).

### Resultados y discusión

Una de las estrategias utilizadas en la secuencia didáctica fue el uso de analogías. Entre ellas, se utilizó un código mediante combinaciones de dados y números asociados a letras, para que los estudiantes deduzcan "palabras escondidas" así como las consecuencias de posibles modificaciones en su codificación. Ante la pregunta ¿qué se intentó representar mediante esta analogía?, algunas respuestas fueron las siguientes:

- "Intenta explicar las mutaciones, es decir, el cambio de una letra de la palabra anterior representa el cambio al azar de una secuencia de nucleótidos de un ser vivo. Y este cambio causa que en la palabra sea otra diferente y suene distinta y en el ser vivo causa una variación en las características de este." (E1)<sup>6</sup>
- "Cada dado representa un nucleótido, la combinación de tres nucleótidos se llama codón, y eso da un aminoácido. Es decir, una letra en la actividad. Nosotros colocamos los dados en cierto orden para dar un mensaje oculto en

<sup>6</sup> La expresión "E1" significa "estudiante 1" y constituye un código arbitrario de acuerdo al orden en que se presentan las producciones.



códigos, y como vemos si cambiamos un mínimo dado puede ocurrir un cambio rotundo en el mensaje, viéndose este alterado o en otras palabras mutado. Si estuviésemos traduciendo el ARN y resulta que su mensaje esta mutado, la proteína que se formaría sería distinta lo que podría ser malo o bueno, la actividad quiere representar esta situación.” (E2)

La secuencia didáctica también incluyó la representación plástica de mutaciones. El 100% de estudiantes logró representaciones adecuadas y contemplaron diversos mecanismos en la producción de mutaciones. A continuación, se presentan dos ejemplos en las figuras 1 y 2:



Figura N°1. Producción con masa de una estudiante (E3) que propone una mutación con producción de un dímero de timina.

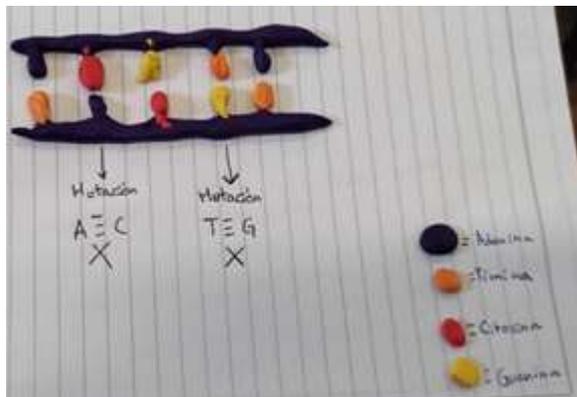


Figura N°2. Producción con masa de un estudiante (E4) que propone mutaciones por sustitución.



Los resultados obtenidos permiten concluir que a pesar de la "invisibilidad" de estos procesos, las analogías resultan muy esclarecedoras y ampliamente satisfactorias para la conceptualización de qué es una mutación y cómo puede producirse.

Con respecto al cuestionario exploratorio, destacamos respuestas a preguntas que indagaban en consecuencias de las mutaciones. Algunos resultados tomados de su aplicación final son los siguientes:

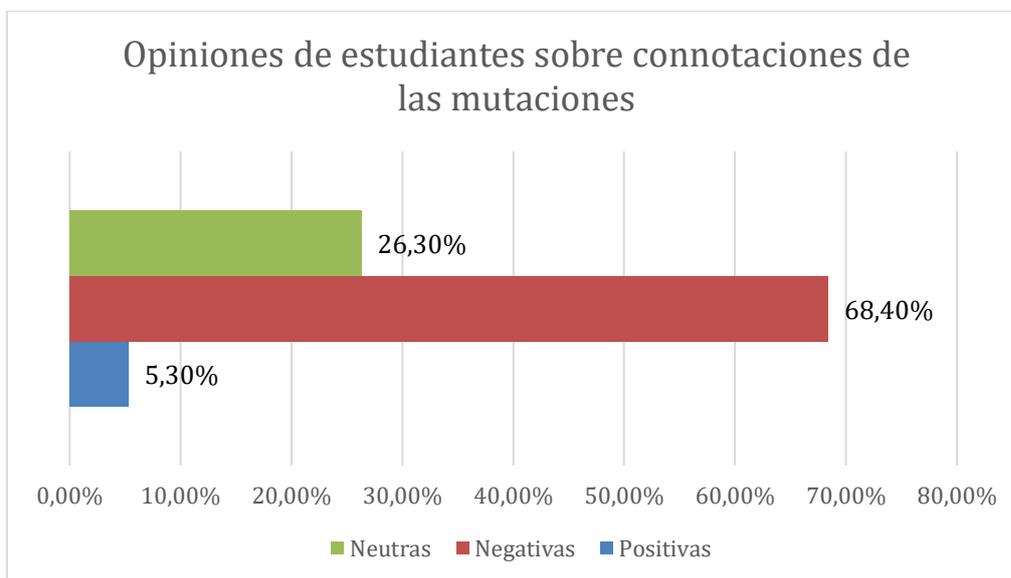


Figura N°3. Connotaciones de las mutaciones en los seres vivos expresadas en frecuencias relativas (n = 92).

Se pone en evidencia que un elevado porcentaje de estudiantes (68.4%) atribuye a las mutaciones, connotaciones negativas. En sus ejemplificaciones mencionan modificaciones anatómicas de índole macroscópico, lo que permite plantear una fuerte asociación entre mutación y cambio fenotípico.

Esta visión limitada a cambios estructurales resulta acorde a respuestas afirmativas frente a la interrogante sobre si las mutaciones son visibles (64.6%). Adicionalmente, podría ilustrar dificultades en la conceptualización de órdenes de magnitud en los diversos niveles de organización biológica, en particular el molecular.

A modo ilustrativo se transcriben algunas producciones de estudiantes:

- "Pueden generar enfermedades peligrosas y también generar deformaciones en nuestro cuerpo". (E5)

- "También pueden causar distintas patologías en un ser vivo, tales como cambios en su estructura o forma de alguna de sus partes". (E6)
- "Pueden generar cambios físicos, en órganos, malformaciones, cambios minúsculos en la genética que pueden perjudicar al individuo". (E7)

Otra pregunta del cuestionario presentaba imágenes de diversos seres vivos y se les preguntaba si dichos organismos podrían presentar en ese momento una mutación. Debían elegir respuesta "Sí" o "No". Cuando la imagen mostraba un ser humano sin deformaciones visibles, las respuestas fueron claramente diferentes a las que resultaron de presentarles un ser de aspecto humanoide que podría corresponder a un humano con malformaciones visibles:

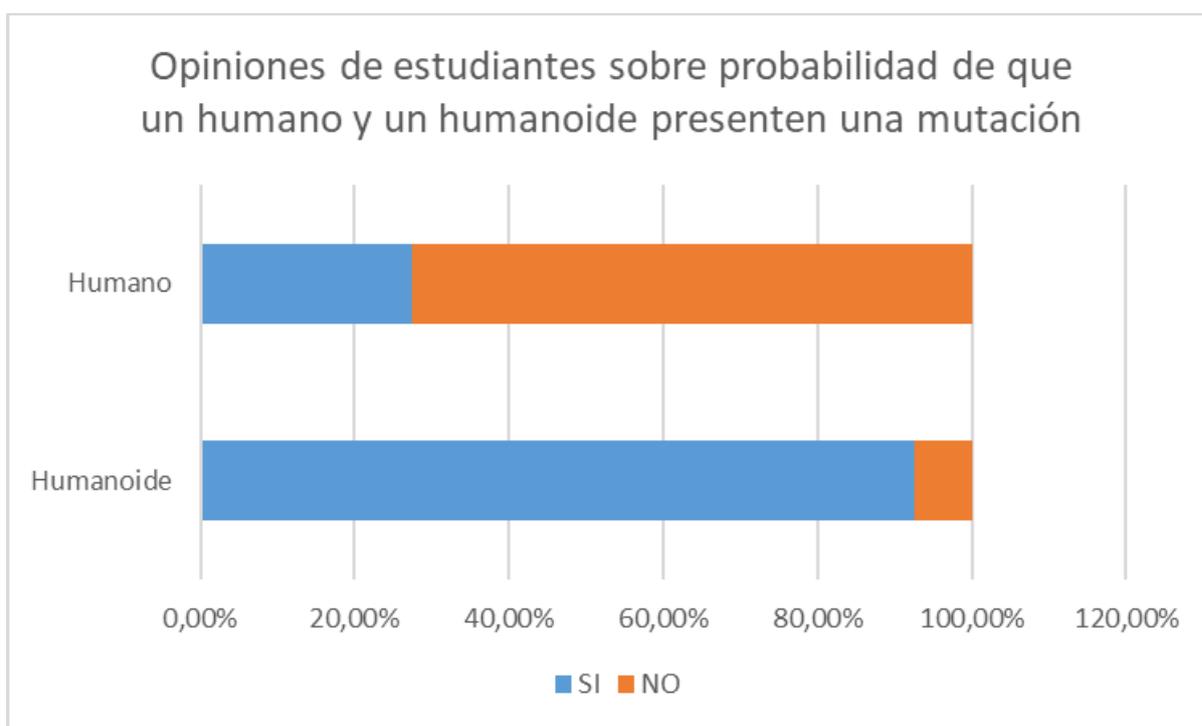


Figura N°4. Los estudiantes asocian con mayor probabilidad la presencia de mutaciones en seres vivos con cambios morfológicos visibles que sin ellos (n = 92).

Cuando se compara la respuesta a una pregunta que indaga en si las mutaciones pueden producir deformaciones (94.6%), con el porcentaje de personas que consideran que el humanoide de la figura podría tener en ese momento una mutación (96.7%), se refuerza la asociación mencionada entre cambios estructurales y mutación.

Si se compara la respuesta a la pregunta que indaga en si las mutaciones pueden producir cambios en el comportamiento (70.7%), con el porcentaje de personas que consideran que un humano sin deformaciones visibles podría tener en ese momento

una mutación (29.3%), se infiere que si bien en teoría el estudiantado admite mayoritariamente la posibilidad de cambios comportamentales como consecuencia de una mutación, no transfiere dicho modelo a un ser vivo sin modificaciones visibles. Estos resultados sugieren obstáculos en la conceptualización de cambios fisiológicos como consecuencia de mutaciones. Lograr este concepto implicaría inferir posibles cambios en la síntesis proteica, así como identificar diversidad de funciones de las proteínas y sus consecuencias a nivel de organismos y poblaciones, lo que claramente supera el conocimiento molecular sobre mutaciones. La contextualización de las mutaciones y sus posibles impactos, parecen requerir mucho más que su estudio a nivel molecular. Esta dificultad puede asociarse también a obstáculos para vincular diversos niveles de organización biológica.

Por otra parte, son escasamente reconocidos, los efectos neutros de las mutaciones (26,3% de estudiantes). Los resultados permiten afirmar que el estudiantado subestima la probabilidad de ocurrencia de mutaciones, pero sobreestima sus efectos indeseables, asociados además a cambios fenotípicos, acordes a la "huella" de los medios de comunicación señalada por Castillón & Amórtegui (2014).

### Conclusiones

Los resultados permiten concluir que a pesar de que la comprensión de qué es y cómo se produce una mutación requiere indefectiblemente su abordaje molecular, correspondiendo a un nivel de organización biológica de gran dificultad en su enseñanza, la utilización de analogías resulta altamente favorable en la construcción de estos aprendizajes, quitándole "invisibilidad" a tales procesos.

La persistencia en estudiantes que lograron buenas producciones referidas al nivel molecular, de asociaciones entre mutación y deformación/malformación así como la predominancia de connotaciones negativas, permite afirmar que la comprensión de las implicancias biológicas de las mutaciones, supera ampliamente el abordaje molecular y requiere de situaciones contextualizadoras que contrarresten las "huellas" de la cultura globalizada y digital, en particular para dimensionar tanto los efectos neutros como las posibles connotaciones funcionales de las mutaciones. La fragmentación curricular dificulta también dicha contextualización.

### Referencias

Alves Barbosa, M; Pereira, A; Brayner-Lopes, F; & Rocha, M. (2017). *Análise de uma problematização com estudantes do ensino médio sobre o tema mutação*. Revista debates em educação, vol.9, 18; pp 155-182.



Blanco López, Á., España, E., Franco-Mariscal, A. J. & Rodríguez Mora, F (2018) *Competencias y prácticas científicas en problemas de la vida diaria*. Alambique: Didáctica de las ciencias experimentales, (92), 45-51.

Bocio, J. (2020) *Propuesta didáctica. ADN, mutaciones y proteínas: Interconexión en la genética de 4º de ESO mediante metodología online*. Trabajo fin de Máster. Jaén, Centro de Estudios de Postgrado. Andalucía.

Boto, N. (2018) *Unidad didáctica: La genética molecular o química de la herencia en 2º de bachillerato*. Trabajo de Maestría, Universidad de Valladolid. Valladolid.

Callero Llinares, M., Mayoral, O, Ull & Vilches (2019). *La educación para la sostenibilidad en la formación del profesorado de ciencias experimentales en Secundaria. Enseñanza de las ciencias*. Revista de investigación y experiencias didácticas, 37(1), 157-175.

Castillón Andrade, G., & Amortégui Cedeño, E. F. (2014) *Aproximación a las concepciones del concepto mutación en estudiantes de noveno grado del Instituto Nacional de Educación Media Inem Julián Motta Salas*. Revista Tecné, Episteme y Didaxis: TED. Año 2014, Número Extraordinario. pp.1720-1735.

Chacana Díaz, C. A. (2022). *Historia de la ciencia como estrategia didáctica de enseñanza para la conceptualización de la biología molecular*. Disponible en: [Microsoft Word - Seminario de Tesis Camila Chacana 2022.docx \(udec.cl\)](#)

Estebanez, JM. (2014). *Análisis del conocimiento e ideas previas sobre Genética de alumnos que comienzan 4º de ESO comparados con los alumnos de 1º de bachillerato*. Trabajo de Maestría, Universidad Internacional de La Rioja, Facultad de Educación. Alicante.

Gallego, A. M., & Muela García, F. J. (2015). *Significados sobre genética transmitidos por el cine y la educación formal*.

Gallego, A. M. (2010). *Influencia de la sociedad del conocimiento en la enseñanza de las ciencias experimentales. Un caso de estudio: la genética y la biología molecular*. Antropología Experimental, (10).

García, D & Mejía, D. (2018) *Caracterización de ideas previas e identificación de posibles obstáculos epistemológicos frente al concepto de mutación en grado noveno*. Revista Educación y Ciencia (21,2018). Repositorio Institucional UPTC. Universidad Pedagógica y Tecnológica de Colombia.



Macedo, J. (2013) *Conceito de Matação Biológica: Influência e potencialidades no ensino de Ciências*. Trabalho para obtenção do título de Mestre em Ciências. Instituto Oswaldo Cruz. Rio de Janeiro.

Marradi, A., Archenti, N., Piovani, J. (2007). *Metodología de las Ciencias Sociales*. Buenos Aires. Emecé.

Méndez, E. M., & Quevedo, Y. A. (2016). Una mirada a las estrategias didácticas para la enseñanza de la genética. *Omnia*, 22(1), 61-73.

Moreno, A. L. (2015). *Retos en la enseñanza de la biología molecular y la bioquímica en las carreras del área de la salud*. *Revista Boletín Redipe*, 4(9), 26-39.

Píriz Giménez, N. (2020). *Representaciones visuales en la enseñanza de la biología: el caso del transporte de solutos a través de membranas celulares*. *Prociências*, 3(1), 18-32.



Bio-ponencia