

Malalties genètiques

Descripció de l'itinerari

A partir d'una malaltia genètica concreta, la fibrosi quística, s'estudia com canvis en l'estructura d'un gen, d'un fragment de DNA, poden donar com a resultat una malaltia que involucra tot l'organisme.

S'analitza la freqüència de la malaltia així com els símptomes de la fibrosi quística a nivell dels aparells respiratori, digestiu i reproductor, cosa que permetrà ampliar els coneixements adquirits a l'ESO sobre aquests sistemes.

Per tal de poder comprendre els símptomes de la malaltia caldrà estudiar l'estructura de la membrana cel·lular així com el seu funcionament, és a dir, com les diferents substàncies poden passar al seu través i, en concret, l'important paper de les proteïnes en aquest transport.

Per poder explicar el funcionament anormal de les membranes cel·lulars en les persones amb fibrosi quística caldrà estudiar com és l'estructura de les proteïnes, com es formen i com la seva funció depèn de la seva estructura. En parlar de la simptomatologia relacionada amb l'aparell digestiu es realitza un estudi tant teòric com experimental dels enzims.

Es relaciona el canvi estructural de les proteïnes de membrana responsables de la FQ amb la informació codificada en el corresponent gen. Així s'estudien amb detall els processos de genètica molecular (transcripció, maduració del RNA en eucariotes, traducció, duplicació del DNA).

També serà necessari revisar els coneixements sobre el model d'herència, és a dir, com passen els gens d'una generació a una altra.

Ens apropiem als principals mètodes de diagnosi. S'analitza com es pot tractar avui dia la fibrosi quística, quines són les perspectives de futur respecte a la teràpia gènica i com es realitzen els programes de detecció precoç de malalties genètiques. També es consideren els aspectes ètics relacionats amb aquestes noves tecnologies i l'alumnat haurà d'aprendre a argumentar les seves posicions.

El material es presenta en un entorn Moodle que cada professor pot descarregar i incloure en la plataforma del seu centre. Com s'explica a la presentació del projecte, el material està pensat de manera que es van presentant els diferents continguts a mida que l'alumnat va "necessitant-los", per tant, cal començar per l'activitat inicial el propòsit de la qual és el plantejament de preguntes. Es recomana que es vagin obrint les diferents parts del moodle a mida que va sorgint la necessitat de aprofundir en cadascun dels apartats.

Cada professor podrà afegir o treure les activitats en funció de les necessitats del seu alumnat. També es podran afegir activitats pròpies de l'entorn

Moodle, per exemple, seria molt apropiat fer un glossari de termes científics per a cada tema.

Continguts, competències i processos que es treballen de forma destacada

Es tracta d'un itinerari llarg, representa la meitat del primer curs de Biologia de batxillerat, en conseqüència es treballen un gran nombre de continguts i processos. Destaquem:

Permet estudiar i aplicar en diferents contextos un gran nombre de conceptes biològics.

Apreciar les aportacions de la biologia per resoldre problemes relacionats amb la salut, tot valorant els aspectes ètics i socials relacionats amb els nous descobriments i les seves aplicacions, i desenvolupant actituds positives vers la ciència i la tecnologia.

Utilitzar informació procedent de diferents fonts i suports per formar-se una opinió crítica sobre problemes actuals relacionats amb la biologia, mostrant una actitud oberta davant diverses opinions contrastades, i tenir capacitat per debatre i argumentar les idees pròpies.

Aplicar les estratègies de la investigació científica: plantejament de problemes, formulació d'hipòtesis, cerca d'informació, elaboració d'estratègies de resolució, disseny i muntatges experimentals, anàlisi i comunicació de resultats amb capacitat explicativa i predictiva dels fenòmens que s'estudien.

Alumnat a qui s'adreça especialment

La gran varietat d'activitat que es proposen, permet atendre la diversitat de ritmes que pot existir en un aula de batxillerat: l'alumnat pot fer activitats a diferent ritme. En ocasions s'indiquen activitats equivalents per tal que el professorat triï la que consideri més adequada en cada moment.

Recursos emprats

Es proposen una gran diversitat de recursos: activitats de laboratori, TAC, jocs de rol...

Temporització

Unes 18 setmanes (aproximadament la meitat d'un curs)