



Co-funded by
the European Union

Žmogaus genomo dekodavimas



BIOS4YOU
AR 2.0

BIO-INSPIRED STEM TOPICS FOR ENGAGING YOUNG GENERATIONS
THANKS TO THE USE OF AUGMENTED REALITY

Project Number: 2023-1-DE03-KA220-SCH-000126516

"Funded by the European Union. Views and opinions expressed are however those of the author(s) only and do not necessarily reflect those of the European Union or the European Education and Culture Executive Agency (EACEA). Neither the European Union nor EACEA can be held responsible for them."





Turinys

Įvadas	4
1. TYRINĖJIMAS: Nuo genų iki sudėtingumo.....	6
Kas yra žmogaus genomus?	6
Kas yra ENCODE projektas?	7
Pagrindiniai atradimai	8
ENCODE projekto aktualumas	9
Pagrindinis žodynas	10
Interaktyvus žodyno lavinimas („Gimkit“ veikla).....	10
Studentų instrukcijos	10
2. TAIKYMAS: AR programos funkcijos ir edukacinė vertė (Assemblr EDU)	11
3. GILINIMAS.....	12
Kaip „Assemblr EDU“ gerina mokymąsi.....	13
1. Patobulinta abstrakčių genominių sąvokų vizualizacija.....	13
2. Aktyvus ir patirtinis mokymasis	13
3. Diferencijuotas mokymas ir prieinamumas	14
4. Didesnis įsitraukimas ir žinių išlaikymas	14
5. Realus pasaulio kontekstas ir mokslinis aktualumas	14
Praktinė integracija į mokymosi vienetą.....	15
Išvados.....	15
Mokymosi vieneto etapai ir aprašymas.....	16
Literatūra	18





1 pav. Dirbtinio intelekto sugeneruota

Bendra mokymosi kelio tema	Žmogaus genomo projektas ir genominė medicina
Konkretus mokymosi vieneto pavadinimas	Žmogaus genomo dekodavimas
Tikslinių vartotojų amžius	14–18 metų
Reikalavimai besimokančiajam	Pagrindinės žinios apie DNR struktūrą ir genų raišką. Domėjimasis biologija, genetika ar biotechnologijomis. Gebėjimas naudotis skaitmeniniais įrenginiais ir sąveikauti su papildytosios realybės (AR) turiniu.
Mokymosi vieneto aprašymas	Šis mokymosi modulis supažindina mokinius su ENCODE projektu ir žmogaus genomo funkciniais elementais, taikant interaktyvų ir tyrimais pagrįstą mokymosi metodą, paremtą papildytos realybės (AR) principais. Mokiniai nagrinėja pagrindines genomikos sąvokas, tokias kaip koduojanti ir nekoduojanti DNR, reguliavimo regionai, genų raiška ir chromatinio struktūra. Naudojant Assembly EDU kaip pagrindinę papildytosios realybės (AR) platformą, besimokantieji sąveikauja su sluoksniuotais skaitmeniniais modeliais, kurie vizualizuoja genomo organizaciją ir genų reguliavimo procesus. AR pagrįstas tyrinėjimas derinamas su vedamomis diskusijomis, žodyno lavinimo veiklomis, skaitmeninėmis viktorinomis ir bendradarbiavimo užduotimis. Modulis baigiasi AR pagrindu atliekamu mini projektu arba struktūrizuotu AR iššūkiu. Mokymosi modulio tikslas – pagilinti studentų supratimą apie genomo sudėtingumą, pabrėžti nekoduojančių reguliavimo elementų svarbą ir pabrėžti didelio masto bendradarbiavimo tyrimų projektų, tokių kaip ENCODE, vaidmenį šiuolaikinėje genetikoje ir genominėje medicinoje.
Tema: Dalyvaujančios šalys	Biologija / Gyvybės mokslai; IKT / Skaitmeninės kompetencijos; Gamtos mokslų mokytojai; Naudojama AR platforma: „Assemblr EDU“
Raktiniai žodžiai	Žmogaus genomas, ENCODE projektas, funkciniai DNR elementai, nekoduojanti RNR, genų reguliacija, chromatinas, papildyta realybė





	švietime, bioinformatika, genomika, gamtos mokslų mokymasis
Pagrindinės kvalifikacijos, įgūdžiai ir žinios, kurias galima įgyti	Žmogaus genomo struktūros ir funkcijos supratimas. Žinios apie koduojančius ir nekoduojančius regionus ir jų reguliavimo vaidmenis. Pažintis su genominių tyrimų metodais ir technologijomis (pvz., ChIP sekvenavimas, RNR sekvenavimas). Gebėjimas interpretuoti mokslinius ir vaizdinius genominius duomenis. Skaitmeninis raštingumas per struktūrizuotą papildytosios realybės tyrinėjimą. Komandinio darbo ir mokslinio bendravimo įgūdžiai. Kritinis mąstymas, susijęs su genetiniais tyrimais ir jų taikymu medicinoje ir biotechnologijose.
Naudoti ištekliai ir didaktinės priemonės	Adaptuoti moksliniai tekstai ir santraukos. „Assemblr EDU“ papildytosios realybės programa. Mobilieji įrenginiai (išmanieji telefonai arba planšetiniai kompiuteriai) AR sąveikai. Skaitmeniniai arba spausdinami AR žymekliai (jei reikia). DNR, reguliavimo sričių ir chromatino struktūrų 3D modeliai. Interaktyvūs darbalapiai ir stebėjimo lentelės. Internetinės viktorinos priemonės formuojamajam vertinimui (pvz., „Gimkit“).
Vertinimo kriterijai ir vertinimas	Aktyvus dalyvavimas AR pagrįstose tyrinėjimo ir grupinėse užduotyse. Stebėjimo lentelių ir refleksijos klausimų pildymas. Tikslus genominių elementų ir jų reguliavimo funkcijų paaiškinimas. Formuojamųjų vertinimų rezultatai (žodyno ir sąvokų patikrinimas). Galutinio AR pagrįsto mini projekto arba struktūrizuotos AR užduoties kokybė. Kolegų atsiliepimai ir mokytojo vertinimas.





Įvadas

XXI amžiuje žmogaus genomo iššifravimas tapo vienu reikšmingiausių mokslo pasiekimų biologijoje ir medicinoje. Žmogaus genomo projekto užbaigimas suteikė tyrėjams etaloninę žmogaus DNR seką, leidžiančią tirti žmogaus vystymosi, fiziologijos ir ligų genetinį pagrindą. Tačiau, nors projektas pateikė visą seką, jis taip pat iškėlė svarbių naujų klausimų. Vienas ryškiausių klausimų buvo, kaip santykinai nedidelis žmogaus baltymus koduojančių genų skaičius – maždaug 21 000 – galėjo paaiškinti nepaprastą žmogaus organizmo biologinį sudėtingumą (Claverie, 2001; Lander ir kt., 2001).

Šis netikėtas atradimas paneigė ankstesnes prielaidas, kad organizmų sudėtingumas yra tiesiogiai susijęs su baltymus koduojančių genų skaičiumi. Nustatyta, kad žmonės turi panašų tokių genų skaičių kaip ir daug paprastesni organizmai, pavyzdžiui, nematoda *Caenorhabditis elegans* (Claverie, 2001). Dėl to mokslininkai pradėjo nukreipti dėmesį į dideles genomo dalis, kurios nekoduoja baltymų. Šie regionai, anksčiau vadinami „šiukšlių DNR“, buvo vis labiau pripažįstami kaip funkciškai svarbūs reguliuojant genų aktyvumą ir formuojant biologinį sudėtingumą.

Siekiant atsakyti į šiuos klausimus, 2003 m. Nacionalinis žmogaus genomo tyrimų institutas (NHGRI) pradėjo ENCODE (DNR elementų enciklopedijos) projektą. Pagrindinis ENCODE projekto tikslas buvo identifikuoti ir apibūdinti visus funkcinis žmogaus genomo elementus, įskaitant tiek baltymus koduojančias sekas, tiek nekoduojančius regionus (ENCODE projekto konsorciumas, 2004 m.). Užuo sutelkęs dėmesį tik į genus, ENCODE siekė suprasti, kaip genomas veikia kaip dinamiška ir griežtai reguliuojama sistema.

Šis mokymosi modulis supažindina 14–18 metų mokinius su pagrindinėmis genomikos ir funkcinės DNR idėjomis, taikant interaktyvų ir tyrimais pagrįstą mokymosi metodą. Derindami dabartinius mokslinius tyrimus su papildyta realybe (AR), mokiniai tyrinėja paslėptus žmogaus genomo reguliavimo sluoksnius. Tai apima nekoduojančias RNR, reguliuojančias DNR elementus, chromatino modifikacijas ir transkripcijos reguliavimo mechanizmus. Pradinis bandomasis ENCODE projekto etapas buvo skirtas maždaug 1 % žmogaus genomo (apie 30 megabazių) ir atskleidė plačiai paplitusį transkripcijos





aktyvumą, įskaitant daugelį anksčiau nežinomų nekoduojančių RNR ir reguliavimo signalų (ENCODE projekto konsorciumas, 2007 m.).

Naudodamiesi papildytosios realybės (AR) pagrindu veikiančiomis mokymosi stotimis ir skaitmeniniais modeliais, mokiniai gali vizualizuoti biologinius procesus, kurie paprastai nematomi plika akimi. Interaktyvūs trimačiai modeliai leidžia besimokantiejiems tyrinėti chromatiną, stebėti, kaip reguliavimo elementai sąveikauja su genais, ir suprasti, kuo skiriasi genų raiška tarp ląstelių tipų. Mokiniai taip pat supažindinami su pagrindinėmis genomikos technologijomis, tokiomis kaip chromatinio imunoprecipitacija, po kurios seka sekoskaita (ChIP-seq), DNazės I padidėjusio jautrumo vietų sekoskaita (DNazės-seq) ir RNR sekoskaita (RNA-seq). Šios priemonės padeda mokslininkams analizuoti genomo aktyvumą ir nustatyti funkcinis DNR elementus (Landt ir kt., 2012; Djebali ir kt., 2012; Gerstein ir kt., 2012).

ENCODE projekto atlikti tyrimai parodė, kad reguliavimo elementai, tokie kaip promotoriai ir enhanserai, veikia kartu, kad tiksliai sureguliuotų genų raišką ląstelių tipui būdingu būdu. Ši sąveika labai priklauso nuo chromatinio organizacijos ir histonų modifikacijų, o tai pabrėžia genomo struktūros svarbą genų reguliacijoje (Kundaje ir kt., 2012). Tokie atradimai pakeitė mokslinį supratimą apie tai, kaip genetinė informacija yra kontroliuojama ląstelėse.

Projekte taip pat pabrėžta nekoduojančių regionų svarba žmonių sveikatai ir ligoms. Integruodami ENCODE duomenis su viso genomo asociacijų tyrimais (GWAS), tyrėjai sugebėjo funkciškai anotuoti didelę dalį su ligomis susijusių genetinių variantų. Daugelis šių variantų yra reguliavimo regionuose, o ne baltymus koduojančiuose genuose, o tai rodo, kad genų reguliacijos pokyčiai gali atlikti lemiamą vaidmenį ligos vystymesi (Schaub ir kt., 2012; Boyle ir kt., 2012).

Baigę šį mokymosi vienetą, studentai ne tik įgis pagrindinių žinių molekulinės biologijos ir bioinformatikos srityse, bet ir lavins skaitmeninį raštingumą, komandinį darbą ir mokslinio bendravimo įgūdžius. Šis vienetas skirtas ugdyti smalsumą, kritinį mąstymą ir žmogaus genomo sudėtingumo vertinimą. Tuo pačiu metu jis pabrėžia šiuolaikinių mokslinių tyrimų bendradarbiavimo pobūdį ir didelio masto tarptautinių projektų, tokių





kaip ENCODE, svarbą. Nors kai kurios DNR sekos tiesiogiai dalyvauja baltymų kodavime, didelę genomo dalį sudaro nekoduojantys regionai, kurie atlieka esminius reguliavimo ir struktūrinius vaidmenis.

1. TYRINĖJIMAS: Nuo genų iki sudėtingumo

Kas yra žmogaus genomas?

Žmogaus genomas yra visas genetinių instrukcijų rinkinys, užkoduotas DNR. DNR sudaro keturių tipų nukleotidai: adeninas (A), timinas (T), citozinas (C) ir guaninas (G). Šie nukleotidai yra išdėstyti specifine seka, kurią sudaro daugiau nei trys milijardai bazinių porų. Kartu jie saugo informaciją, reikalingą visiems biologiniams procesams žmogaus organizme, įskaitant augimą, vystymąsi, metabolizmą ir reakciją į aplinką, valdyti (Lander ir kt., 2001).

Deoksiribonukleino rūgštis (DNR) yra organizuota į struktūras, vadinamas chromosomomis, kurios yra kiekvienos ląstelės branduolyje. Kiekvienoje chromosomoje yra daug genų. Genas yra apibrėžta nukleotidų seka, kuri paprastai koduoja funkcinį produktą, dažniausiai baltymą. Baltymai atlieka platų spektrą esminių funkcijų ląstelėse, pavyzdžiui, sudaro ląstelių struktūras, katalizuoja biochemines reakcijas ir perduoda signalus tarp ląstelių.

Žmogaus genomo projekto užbaigimas 2001 m. suteikė pirmąją išsamią žmogaus genetinės informacijos apžvalgą. Vienas iš netikėčiausių jo išvadų buvo tas, kad žmogaus genome yra maždaug 21 000 baltymus koduojančių genų. Šis skaičius stebėtinai panašus į daug paprastesnių organizmų, tokių kaip nematoda, skaičių. *Caenorhabditis elegans* (Claverie, 2001). Šis atradimas metė iššūkį ilgalaikiai prielaidai, kad organizmo sudėtingumą pirmiausia lemia baltymus koduojančių genų skaičius.

Dėl to mokslininkai pradėjo tyrinėti kitus biologinio sudėtingumo šaltinius genome. Dėmesys nukrypo į didelę DNR dalį, kuri nekoduoja baltymų. Šie regionai, vadinami nekoduojančia DNR, sudaro didžiąją dalį žmogaus genomo. Nors jie tiesiogiai negamina





baltymų, jie atlieka esminį vaidmenį reguliuojant genų raišką ir palaikant genomo struktūrą (ENCODE projektų konsorciumas, 2007).

Nekoduojantys regionai apima platų funkcinių elementų spektrą. Tarp jų yra promotoriai, kurie žymi transkripcijos pradžios tašką; stiprikliai, kurie padidina genų ekspresijos lygį; slopintojai, kurie slopina transkripciją; ir izoliatoriai, kurie kontroliuoja sąveiką tarp reguliavimo elementų ir genų. Be to, genome yra įvairių tipų nekoduojančių RNR molekulių, tokių kaip ilgos nekoduojančios RNR (lncRNR) ir mikroRNR (miRNR). Šios molekulės veikia genų reguliavimą, paveikdamos chromatino struktūrą, RNR stabilumą ir transliaciją.

Baltymus koduojantys genai, reguliuojančios DNR elementai ir nekoduojančios RNR kartu sudaro labai koordinuotą reguliavimo sistemą. Ši sistema leidžia tam pačiam genomui generuoti daugybę ląstelių tipų, tokių kaip neuronai, raumenų ląstelės ir imuninės ląstelės, kurių kiekviena atlieka skirtingas funkcijas. Ji taip pat leidžia ląstelėms reaguoti į vystymosi signalus ir aplinkos pokyčius. Šio reguliavimo sudėtingumo supratimas yra esminis dalykas norint paaiškinti žmogaus vystymąsi, adaptaciją ir ligas.

Kas yra ENCODE projektas?

DNR elementų enciklopedijos (ENCODE) projektą 2003 m. pradėjo Nacionalinis žmogaus genomo tyrimų institutas (NHGRI). Jo pagrindinis tikslas – identifikuoti ir apibūdinti visus funkcinius žmogaus genomo elementus, įskaitant tuos, kurie nekoduoja baltymų (ENCODE projekto konsorciumas, 2004 m.).

Siekdamas šio tikslo, ENCODE projektas naudoja platų eksperimentinių ir skaičiavimo metodų spektrą. Tai apima chromatino imunoprecipitaciją, po kurios seka sekvenavimas (ChIP-seq), RNR sekvenavimą (RNA-seq) ir DNazės I padidėjusio jautrumo vietų sekvenavimą (DNase-seq). Šios technologijos leidžia mokslininkams tirti genų raišką, transkripcijos faktorių prisijungimą ir chromatino prieinamumą daugelyje skirtingų žmogaus ląstelių tipų (Landt ir kt., 2012; Djebali ir kt., 2012).

Projektas prasidėjo bandomuoju etapu, kuriame daugiausia dėmesio skirta maždaug 1 % žmogaus genomo. Šis etapas buvo skirtas eksperimentiniams metodams ir duomenų





analizės strategijoms išbandyti. Po sėkmės projektas buvo išplėstas ir apėmė visą genomą. ENCODE konsorciumas sukūrė tūkstančius duomenų rinkinių, kuriuose aprašomi genai, transkriptai, chromatino struktūra, transkripcijos faktorių prisijungimo vietos ir kiti reguliavimo ypatumai.

Vienas svarbiausių ENCODE projekto atradimų yra tai, kad didelė žmogaus genomo dalis yra transkribuojama į RNR, nors tik maža dalis koduoja baltymus. Tyrėjai nustatė tūkstančius reguliavimo regionų, įskaitant promotorius, stipriklus ir izoliatorius. Šie elementai veikia genų raišką ląstelių tipui būdingu būdu ir yra glaudžiai susiję su chromatino struktūra ir histonų modifikacijomis (Gerstein ir kt., 2012; Kundaje ir kt., 2012).

ENCODE projektas taip pat pabrėžė nekoduojančių RNR svarbą. Buvo identifikuotos tūkstančiai ilgų nekoduojančių RNR, iš kurių daugelis, atrodo, atlieka reguliavimo funkcijas. Šios RNR dažnai ekspresuojamos specifiniuose audiniuose ir atlieka vaidmenį transkripcijos reguliavime, chromatino pertvarkyme ir RNR apdorojime (Djebali ir kt., 2012).

Be to, ENCODE tyrimai parodė, kad daugelis su žmonių ligomis susijusių genetinių variantų yra nekoduojančiuose reguliavimo regionuose, o ne baltymus koduojančiuose genuose. Integruodami ENCODE duomenis su viso genomo asociacijų tyrimais (GWAS), mokslininkai galėjo funkciškai anotuoti daugelį su ligomis susijusių variantų (Schaub ir kt., 2012; Boyle ir kt., 2012). Šis atradimas gerokai pagerino mūsų supratimą apie tai, kaip genų reguliavimo pokyčiai prisideda prie žmonių sveikatos ir ligų.

Pagrindiniai atradimai

ENCODE konsorciumo atlikti tyrimai parodė, kad didelė žmogaus genomo dalis yra transkribuojama į RNR, nors tik nedidelė šių transkriptų dalis koduoja baltymus. Šis atradimas atskleidė, kad transkripcija yra daug labiau paplitusi nei manyta anksčiau. Nustatyti tūkstančiai reguliavimo regionų, įskaitant promotorius, stipriklus, slopintuvus ir izoliatorius. Šie elementai įtakoja genų ekspresijos laiką ir vietą ir dažnai veikia ląstelių tipui būdingu būdu (Gerstein ir kt., 2012; Kundaje ir kt., 2012).





ENCODE projektas taip pat pabrėžė chromatinio struktūros svarbą genų reguliacijoje. Chromatino organizacija, kurią formuoja histonų modifikacijos ir DNR prieinamumas, lemia, ar reguliavimo elementai ir genai gali sąveikauti. Chromatino būsenos pokyčiai gali aktyvuoti arba slopinti genų ekspresiją, leisdami ląstelėms reaguoti į vystymosi ženklus ir aplinkos signalus.

Kitas svarbus ENCODE projekto atradimas susijęs su nekoduojančiomis RNR. Tyrėjai nustatė tūkstančius ilgų nekoduojančių RNR, kurios, atrodo, atlieka reguliavimo funkcijas. Šios RNR dažnai ekspresuojamos specifiniuose audiniuose ir vystymosi stadijose ir gali paveikti transkripciją, chromatino pertvarkymą ir RNR apdorojimą (Djebali ir kt., 2012).

Be to, ENCODE tyrimai parodė, kad daugelis su žmonių ligomis susijusių genetinių variantų yra nekoduojančiuose reguliavimo regionuose, o ne baltymus koduojančiuose genuose. Integruodami ENCODE duomenis su viso genomo asociacijų tyrimais (GWAS), mokslininkai galėjo funkciškai anotuoti daugelį su ligomis susijusių variantų. Šis atradimas gerokai pagerino supratimą apie tai, kaip genų reguliacijos pokyčiai prisideda prie ligų rizikos (Schaub ir kt., 2012; Boyle ir kt., 2012).

ENCODE projekto aktualumas

Norint paaiškinti, kaip reguliuojami genai, kaip diferencijuojasi ląstelės ir kaip vystosi sudėtingi organizmai, labai svarbu suprasti genomo funkcinius elementus. ENCODE projektas suteikia atvirą prieigą prie aukštos kokybės genominių duomenų, todėl tai vertingas šaltinis tiek moksliniams tyrimams, tiek švietimui (Rosenbloom ir kt., 2010).

Integruodami ENCODE duomenis su kitais didelio masto genomikos duomenų rinkiniais, tyrėjai įgyja naujų įžvalgų apie sudėtingų ligų, tokių kaip vėžys, diabetas ir neurologiniai sutrikimai, molekulinį pagrindą. Funkcinių variantų nustatymas reguliavimo regionuose leidžia mokslininkams sukurti tikslesnius genų reguliavimo modelius ir nustatyti galimus medicinines intervencijos taikinius.





Pagrindinis žodynas

Terminas	Apibrėžimas
Genomas	Visas genetinės medžiagos (DNR) rinkinys organizme.
Genas	DNR seka, kurioje yra instrukcijos, kaip pagaminti funkcinį produktą, dažniausiai baltymą.
Nekoduojanti RNR	RNR molekulės, kurios nekoduoja baltymų, bet atlieka reguliavimo funkcijas.
Reklamuotojas	DNR seka, kurioje pradedama geno transkripcija.
Stipriklis	DNR regionas, kuris padidina specifinių genų transkripciją.
Chromatinas	DNR ir baltymų kompleksas, kuris branduolyje sudaro chromosomas.
Transkripcija	DNR segmento kopijavimo į RNR procesas.
Epigenetika	Genų raiškos pokyčių, nesusijusių su DNR sekos pokyčiais, tyrimas.
GWAS	Viso genomo asociacijų tyrimas; nustato genetinius variantus, susijusius su požymiais ar ligomis.

Interaktyvus žodyno lavinimas („Gimkit“ veikla)

Dabar, kai išmokote pagrindines žmogaus genomo ir ENCODE projekto sąvokas, laikas **patikrinkite savo supratimą interaktyviu būdu**.

Studentų instrukcijos

1. Pasiimkite telefoną, planšetinį kompiuterį ar kompiuterį.





2. Atidarykite mokytojo pateiktą nuorodą į „Gimkit“ žaidimą.
3. Įveskite žaidimo kodą ir savo vardą.
4. Atidžiai perskaitykite kiekvieną klausimą ir pasirinkite teisingą atsakymą.
5. Pasinaudokite atsiliepimais po kiekvieno klausimo, kad pasimokytumėte iš savo klaidų.
6. Pabandykite pagerinti savo rezultatą taikydami šio skyriaus žodyną ir sąvokas.

2. TAIKYMAS: AR programos funkcijos ir edukacinė vertė (Assemblr EDU)

Šiame mokymosi skyriuje Assembly EDU yra naudojama kaip pagrindinė papildytosios realybės platforma, skirta žmogaus genomo funkcinių elementų tyrinėjimui. „Assemblr EDU“ leidžia studentams struktūrizuotai ir intuityviai sąveikauti su sluoksniuotu trimačiu turiniu, todėl ypač tinka sudėtingų biologinių sistemų, tokių kaip DNR organizacija, genų reguliavimas ir chromatinio struktūra, vizualizavimui.

Genominių elementų sluoksninė vizualizacija „Assemblr EDU“ leidžia kurti papildytosios realybės (AR) scenas, sudarytas iš kelių turinio sluoksnių. Šiame skyriuje mokiniai tyrinėja sluoksniuotus genomo žemėlapius, kuriuose yra DNR grandinės, baltymus koduojantys genai, reguliavimo elementai, nekoduojantys RNR regionai ir chromatinio modifikacijos. Šis sluoksniuotas požiūris padeda mokiniams suprasti, kaip skirtingi funkciniai elementai egzistuoja ir sąveikauja genome, o ne vertinti juos kaip izoliuotus komponentus.

Interaktyvus tyrinėjimas ir naudotojo valdymas Mokiniai aktyviai sąveikauja su papildytosios realybės objektais, bakstelėdami, sukdami ir pasirinkdami elementus „Assemblr“ aplinkoje. Interaktyviose vietose pateikiami glausti paaiškinimai, vedantys klausimai ir žodyno papildymas. Ši praktinė sąveika skatina aktyvų mokymąsi ir leidžia mokiniams tyrinėti genomines struktūras savo tempu, stiprinant supratimą tiesioginio manipuliavimo būdu.

Genų reguliavimo mechanizmų vizualizavimas „Assemblr EDU“ palaiko reguliavimo procesų vizualizaciją, leisdamas





besimokantiejiems aktyvuoti arba deaktivuoti konkrečius genominius elementus papildytosios realybės (AR) scenoje. Pavyzdžiui, studentai gali stebėti, kaip stipriklių ar reguliavimo regionų buvimas arba nebuvimas veikia genų raišką. Šis interaktyvus vaizdavimas padeda konceptualiai suprasti reguliavimo logiką ir priežasties bei pasekmės ryšius genomikoje.

Kontekstinis ir lyginamasis mokymasis

Naudodami kruopščiai sukurtas papildytosios realybės (AR) scenas, mokiniai gali palyginti genų reguliavimą skirtinguose ląstelių kontekstuose. Perjungdami vizualinius sluoksnius ar scenarijus, besimokantieji stebi, kaip chromatino struktūra ir reguliavimo elementų aktyvumas skiriasi priklausomai nuo ląstelių tipo. Ši funkcija padeda suprasti ląstelių tipui būdingą genų raišką ir dinamišką genomo reguliavimo pobūdį.

Įterptieji pastoliai ir formuojamasis vertinimas

„Assemblr EDU“ leidžia integruoti mokomąjį tekstą, vadovaujančias užduotis ir trumpus refleksijos klausimus tiesiai į papildytosios realybės (AR) patirtį. Šie integruoti pastoliai padeda suprasti ir stebėti savo mokymąsi. AR užduotys veikia kaip formuojamieji vertinimai, leidžiantys mokytojams stebėti mokinių sąveiką ir nustatyti sritis, kurias reikia toliau aiškinti.

Suderinamumas su mokymosi tikslais

Naudodami vieną papildytosios realybės (AR) platformą visame skyriuje, mokiniai susipažįsta su sąsaja ir sutelkia dėmesį į mokslinį turinį, o ne į techninį sudėtingumą. „Assemblr EDU“ padeda siekti skyriaus mokymosi tikslų, derindamas mokslinį tikslumą, skaitmeninę kompetenciją ir tyrimais pagrįstą mokymąsi, užtikrindamas, kad AR būtų prasminga edukacinė priemonė, o ne vizualinis priedas.

3. GILINIMAS

Papildytoji realybė (AR) yra galinga mokymosi priemonė apie sudėtingas biologines sistemas, tokias kaip žmogaus genomas. Genomika apima abstrakčius, mikroskopinius ir dinamiškus procesus, todėl juos sunku suprasti naudojant tradicinius tekstinius ar





dvimačius vaizdinius išteklius. Integravus AR į šį mokymosi vienetą, šie nematomi mechanizmai tampa matomi, interaktyvūs ir konceptualiai prieinami mokiniams.

Šio ENCODE projekto skyriaus kontekste „Assemblr EDU“ atlieka pagrindinį vaidmenį gerinant konceptualų supratimą ir besimokančiųjų įsitraukimą. „Assemblr“ leidžia studentams tyrinėti trimačius genominių struktūrų, reguliavimo elementų ir chromatino organizacijos vaizdus erdvinėje ir interaktyvioje aplinkoje. Šis metodas padeda giliau suprasti, leisdamas besimokantiejiems stebėti, kaip skirtingi genomo funkciniai elementai sąveikauja bendrame biologiniame kontekste.

Tiesiogiai sąveikaudami su papildytosios realybės (AR) turiniu, mokiniai lavina savo erdvinio mąstymo ir sisteminio mąstymo įgūdžius. Manipuliuodami virtualūs genominiai elementais, besimokantieji įgyja įžvalgų apie tai, kaip DNR yra organizuota branduolyje, kaip chromatino struktūra veikia prieinamumą ir kaip reguliavimo regionai kontroliuoja genų raišką. Ši sąveika skatina mokinius pereiti nuo įsiminimo prie prasmingo konceptualaus supratimo.

Kaip „Assemblr EDU“ gerina mokymąsi

1. Patobulinta abstrakčių genominių sąvokų vizualizacija

„Assemblr EDU“ leidžia studentams sukurti, priartinti ir tyrinėti trimačius DNR, chromatino skaidulų, reguliavimo sričių ir su transkripcija susijusių struktūrų modelius. Ši vizualinė prieiga yra ypač vertinga norint suprasti erdvinius mechanizmus, tokius kaip stiprintuvo ir promotoriaus sąveika ir chromatino kilpavimas, kuriuos dažnai sunku suvokti vien statinėmis diagramomis.

Spalvomis koduoti sluoksniai ir struktūrizuoti išdėstymai padeda studentams atskirti skirtingus genomo elementus ir atpažinti funkcinis ryšius. Pavyzdžiui, reguliavimo regionus galima vizualiai atskirti nuo koduojančių sekų, taip sustiprinant koncepciją, kad nekoduojanti DNR atlieka aktyvų ir esminį vaidmenį genų reguliavime.

2. Aktyvus ir patirtinis mokymasis





Užuot pasyviai gaudami informaciją, mokiniai aktyviai įsitraukia į papildytosios realybės (AR) pagrindu veikiančius scenarijus. „Assemblr EDU“ sistemoje besimokantieji sąveikauja su problemomis, sluoksniuotais modeliais ir vadovaujamomis užduotimis, kurioms reikia priimti sprendimus ir jas interpretuoti. Pavyzdžiui, mokiniai gali tyrinėti, kaip reguliavimo elemento aktyvavimas arba deaktivavimas veikia genų raišką AR aplinkoje.

Šis patyriminis metodas skatina tyrimais grįstą mokymąsi ir skatina mokinius tikrinti hipotezes, stebėti rezultatus ir apmąstyti priežasties ir pasekmės ryšius. Sąveika realiuoju laiku padeda įtvirtinti mokymąsi ir palaiko ilgalaikį sudėtingų sąvokų įsiminimą.

3. Diferencijuotas mokymas ir prieinamumas

„Assemblr EDU“ atitinka įvairius mokymosi poreikius, siūlydama kelis turinio pasiekimo taškus. Vizualiniai besimokantieji gali pasinaudoti trimačiais modeliais, o besimokantieji, kuriems reikia papildomos pagalbos, gali pasikliauti integruotais paaiškinimais ir struktūrizuotais raginimais. Platforma leidžia mokytojams koreguoti teikiamų nurodymų lygį, todėl ji tinka mišrių gebėjimų klasėse.

Mokiniai gali atlikti AR veiklas savo tempu, prireikus peržiūrėdami elementus. Toks lankstumas skatina įtraukų, į mokinį orientuotą mokymąsi ir padeda sumažinti kognityvinį perkrovą dirbant su sudėtinga moksline medžiaga.

4. Didesnis įsitraukimas ir žinių išlaikymas

Interaktyvus ir įtraukiantis AR pobūdis didina mokinių motyvaciją ir dėmesį. Įtraukdamas kelis kognityvinius kanalus – regimąjį, erdvinį ir kinestetinį – „Assemblr EDU“ skatina gilesnį mokymąsi ir geresnį genomikos sąvokų įsiminimą.

Kai mokiniai aktyviai manipuliuoja geno elementais, o ne tik apie juos skaito, jie labiau linkę prisiminti pagrindines idėjas, tokias kaip genų reguliavimas, chromatinio prieinamumas ir nekoduojančios DNR funkcinė svarba. Šis užsiėmimas ypač vertingas mokiniams, kuriems molekulinė biologija gali atrodyti abstrakti arba bauginanti.

5. Realus pasaulio kontekstas ir mokslinis aktualumas





„Assemblr EDU“ suteikia studentams galimybę susieti genomikos sąvokas su realaus pasaulio taikymais. AR scenos gali būti sukurtos taip, kad apimtų su ligomis susijusius variantus, reguliacines mutacijas arba ląstelių tipui būdingus genų raiškos modelius, įkvėptus ENCODE duomenų. Tai padeda besimokantiejiems suprasti, kaip genomikos tyrimai prisideda prie personalizuotos medicinos, ligų prevencijos ir biotechnologinių inovacijų.

Susiejant mokymąsi klasėje su autentiškais moksliniais klausimais, papildytoji realybė (AR) skatina mokslinį raštingumą ir padeda mokiniams atpažinti genomikos aktualumą šiuolaikinėje visuomenėje.

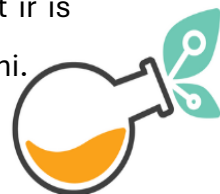
Praktinė integracija į mokymosi vieneta

Šiame skyriuje „Assemblr EDU“ naudojamas ne kaip izoliuota veikla, o kaip integruota mokymosi aplinka. Pirmiausia mokiniai įgyja pagrindines žinias skaitydami ir vartodami žodyną, o tada pritaiko ir gilina savo supratimą tyrinėdami papildytąją realybę (AR) ir sprenddami interaktyvius iššūkius. Refleksijos užduotys, įtrauktos į AR veiklas arba po jų, skatina mokinius aiškiai išreikšti savo žinias ir susieti vizualinę patirtį su moksliniais paaiškinimais.

Dėl šios struktūrizuotos integracijos AR tampa įrankiu, padedančiu suprasti, remti tyrimus ir skatinti smalsumą. „Assemblr EDU“ paverčia abstrakčias genomikos žinias interaktyvia mokymosi patirtimi, padėdama mokiniams lavinti tiek mokslinius gebėjimus, tiek skaitmeninius įgūdžius.

Išvados

Žmogaus genomas yra labai sudėtinga ir dinamiška sistema, kuri gerokai viršija baltymus koduojančias sekas, tradiciškai siejamas su genais. ENCODE projekto rezultatai iš esmės pakeitė mūsų supratimą apie genomo funkciją, parodydami, kad nekoduojanti DNR, reguliavimo elementai ir chromatino organizacija atlieka esminius vaidmenis kontroliuojant genų raišką (ENCODE projekto konsorciumas, 2007; Djebali ir kt., 2012). Šie atradimai parodė, kad biologinis sudėtingumas kyla ne tik iš pačių genų, bet ir iš sudėtingų reguliavimo tinklų, kurie reguliuoja, kada, kur ir kaip genai yra aktyvuojami.





Šis mokymosi modulis supažindino mokinius su funkcinės genomikos principais, derindamas mokslines žinias su novatoriškais skaitmeniniais įrankiais. Tyrinėdami ENCODE tyrimus, mokiniai nagrinėjo, kaip reguliavimo regionai, nekoduojančios RNR ir chromatino struktūra sąveikauja, kad tiksliai sureguliuotų genų aktyvumą. Dirbdami su autentiškomis mokslinėmis koncepcijomis ir duomenimis, mokiniai įgijo supratimo apie tai, kaip atliekami šiuolaikiniai genomikos tyrimai ir kodėl didelio masto bendradarbiavimo projektai yra būtini biologinių žinių gilinimui.

Integracija **Papildytoji realybė (AR)**, konkrečiai per **Assembly EDU**, atliko pagrindinį vaidmenį didinant mokinių įsitraukimą ir supratimą. AR transformavo abstrakčius ir mikroskopinius genominius procesus į interaktyvią ir vizualiai prieinamą patirtį. Manipuliuodami trimačiais modeliais ir tyrinėdami sluoksniuotas genomines struktūras, mokiniai galėjo giliau suprasti sąvokas ir sustiprinti erdvinio bei sisteminio mąstymo įgūdžius. Šis metodas palaiko tyrimais pagrįstą mokymąsi ir skatina mokinius pereiti nuo įsiminimo prie prasmingo mokslinių reiškinių aiškinimo.

Be dalykinių žinių ugdymo, šis modulis padėjo įgyti ir perkeliamuosius įgūdžius. Studentai tobulino savo skaitmeninius gebėjimus naudodami papildytosios realybės technologijas, stiprino bendradarbiavimo ir bendravimo įgūdžius grupinės veiklos metu ir praktikavo kritinį mąstymą analizuodami reguliavimo mechanizmus ir su ligomis susijusius variantus. Žaidimo elementai ir formuojamieji vertinimai dar labiau sustiprino motyvaciją ir aktyvų dalyvavimą visame mokymosi procese.

Apskritai šis mokymosi modulis parodo, kaip apgalvota mokslinių tyrimų ir skaitmeninių inovacijų integracija gali sukurti įtraukią, patrauklią ir į ateitį orientuotą edukacinę patirtį. Susiejus genomikos teoriją su interaktyvia papildytosios realybės (AR) praktika, studentai yra geriau pasirengę suprasti genomikos svarbą medicinoje, biotechnologijose ir visuomenėje. Modulis skatina mokslinį smalsumą, atsakingą skaitmeninių technologijų naudojimą ir žmogaus genomo sudėtingumo vertinimą – tai pagrindinės besimokančiųjų kompetencijos, padedančios orientuotis vis labiau mokslu paremtame pasaulyje.

Mokymosi vieneto etapai ir aprašymas





Fazė	Aprašymas
Tyrinėjimas	-Tyrimai ir atradimai:Mokiniai tyrinėja Žmogaus genomo projektą ir ENCODE projekto ištakas, naudodamiesi adaptuotais moksliniais teksta ir vedamomis skaitymo veiklomis.
	-Turinio kūrimas:Įvadas į pagrindines genomikos sąvokas, įskaitant DNR struktūrą, genus, koduojančius ir nekoduojančius regionus, reguliavimo elementus, chromatiną ir funkcinę genomiką. Žodyno lentelės ir vaizdinės priemonės padeda suprasti sąvokas.
	-Konceptualūs pastoliai:Studentų sunkumai, suprantantys sudėtingą genų reguliavimą, nustatomi per diskusijas ir formuojamieji patikrinimai. Interaktyvūs įrankiai, įskaitant „Gimkit“ žodyno užduotį, naudojami pagrindinei terminologijai įtvirtinti ir besimokantiejiems parengti papildytosios realybės (AR) pagrindu veikiančiam tyrinėjimui.
Taikymas	- Mokymo programos įgyvendinimas: pagrindinės pamokos dėstomos interaktyvių pristatymų, mokslinių tekstų ir diskusijų forma. „Assemblr EDU“ pristatoma kaip pagrindinė papildytosios realybės platforma, padedanti suprasti chromatiną organizaciją, genų reguliaciją ir reguliavimo sąveikas.
	- Interaktyvūs papildytosios realybės (AR) pratimai: mokiniai atlieka „Assemblr“ pagrindu sukurtas papildytosios realybės (AR) užduotis, įskaitant sluoksniuotų genominių žemėlapių tyrinėjimą, reguliavimo elementų identifikavimą ir genų raiškos mechanizmų, įkvėptų ENCODE duomenų, vizualizavimą.
	- Atsiliepimai ir refleksija: mokytojai renka mokinių refleksijas, bendraamžių atsiliepimus ir formuojamųjų vertinimų (įskaitant papildytosios realybės užduotis ir skaitmeninius testus) rezultatus, kad galėtų stebėti mokymosi pažangą ir koreguoti mokymą.
Gilinimas	- AR integracija: „Assemblr EDU“ naudojama sudėtingoms genominiams struktūroms ir reguliavimo sistemoms modeliuoti. Studentai sąveikauja su vaizdiniais perdengimais, rodančiais genų raiškos modelius, chromatiną organizaciją ir stiprintuvo-promotoriaus sąveiką.
	- Tyrimais grįstas mokymasis: besimokantieji dalyvauja struktūrizuotose papildytosios realybės (AR) veiklose, įskaitant aktyviųjų taškų tyrimą, vedamas simuliacijas ir nuoseklias genomo reguliavimo procesų apžvalgas.
	- Žaidimo elementai: mokiniai renka taškus arba skaitmeninius ženklelius už atliktas papildytosios realybės užduotis, tikslų mokslinės leksikos vartojimą ir sėkmingą genominių elementų identifikavimą.
	- Užduotys ir progresavimas: pasirenkamos „Genomo užduotys“ leidžia mokiniams spręsti vis sudėtingesnius ENCODE pagrindu sukurtus iššūkius „Assemblr“ žaidime, atrakinant naujas AR scenas ar turinio sluoksnius, demonstruojant meistriškumą.
	- Bendradarbiavimo būdu atliekamos papildytosios realybės (AR) užduotys: studentai dirba komandose, kad AR aplinkoje sukurtų funkcinis genų tinklus, chromatiną modelius arba supaprastintas transkripcijos simuliacijas, stiprindami tarpusavio mokymosi ir bendravimo įgūdžius.
	-AR pagrindu atliekamas vertinimas: mokiniai atlieka struktūrizuotus vertinimus, tiesiogiai susijusius su AR veikla, įskaitant ženklinimo užduotis, reguliavimo regionų identifikavimą ir priežasties bei pasekmės prognozes, pagrįstas genominiiais pokyčiais. Vertinimas atliekamas pagal rubrikas, kuriose daugiausia dėmesio skiriama sąvokų supratimui, tikslumui ir teisingam biologinės terminijos vartojimui.





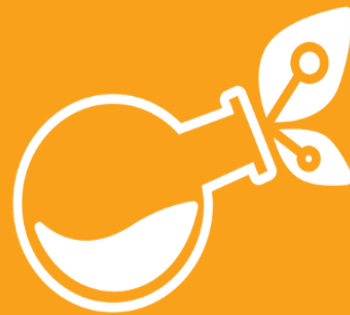
Literatūra

1. Boyle, A. P., Hong, E. L., Hariharan, M., Cheng, Y., Schaub, M. A., Kasowski, M., ... ir Snyder, M. (2012). Funkcinio variacijos asmeniniuose genomuose anotavimas naudojant „RegulomeDB“. *Genome Research*, 22(9), 1790–1797. <https://doi.org/10.1101/gr.137323.112>
2. Claverie, J. M. (2001). Genų skaičius: kas, jeigu žmogaus genų yra tik 30 000? „*Science*“, 291 (5507), 1255–1257. <https://doi.org/10.1126/science.1058785>
3. Djebali, S., Davis, C. A., Merkel, A., Dobin, A., Lassmann, T., Mortazavi, A., ... ir Gingeras, T. R. (2012). Transkripcijos peizažas žmogaus ląstelėse. *Nature*, 489(7414), 101–108. <https://doi.org/10.1038/nature11233>
4. ENCODE projekto konsorciumas. (2004). ENCODE (DNR elementų enciklopedijos) projektas. *Mokslas*, 306(5696), 636–640. <https://doi.org/10.1126/science.1105136>
5. ENCODE projekto konsorciumas. (2007). Funkcinių elementų identifikavimas ir analizė 1% žmogaus genomo, atlikta ENCODE bandomojo projekto metu. *Nature*, 447(7146), 799–816. <https://doi.org/10.1038/nature05874>
6. Gerstein, M. B., Kundaje, A., Hariharan, M., Landt, S. G., Yan, K. K., Cheng, C., ... ir Snyder, M. (2012). Žmogaus reguliavimo tinklo architektūra, gauta iš ENCODE duomenų. *Nature*, 489(7414), 91–100. <https://doi.org/10.1038/nature11245>
7. Kundaje, A., Meuleman, W., Ernst, J., Bilenky, M., Yen, A., Heravi-Moussavi, A., ... ir Kellis, M. (2015). 111 etaloninių žmogaus epigenomų integruota analizė. *Nature*, 518(7539), 317–330. <https://doi.org/10.1038/nature14248>
8. Lander, E. S., Linton, L. M., Birren, B., Nusbaum, C., Zody, M. C., Baldwin, J., ... ir Collins, F. S. (2001). Pradinis žmogaus genomo sekvenavimas ir analizė. *Nature*, 409(6822), 860–921. <https://doi.org/10.1038/35057062>
9. Landt, S. G., Marinov, G. K., Kundaje, A., Kheradpour, P., Pauli, F., Batzoglou, S., ... ir Snyder, M. (2012). ENCODE ir modENCODE konsorciumų ChIP sekos nustatymo gairės ir praktika. *Genome Research*, 22(9), 1813–1831. <https://doi.org/10.1101/gr.136184.111>
10. Rosenbloom, K. R., Dreszer, T. R., Long, J. C., Malladi, V. S., Sloan, C. A., Raney, B. J., ... ir Kent, W. J. (2010). Viso genomo duomenų kodavimas UCSC genomo naršyklėje. *Nucleic Acids Research*, 38 (duomenų bazės leidimas), D620–D625. <https://doi.org/10.1093/nar/gkp961>
11. Schaub, M. A., Boyle, A. P., Kundaje, A., Batzoglou, S. ir Snyder, M. (2012). Ligų sąsajų su reguliavimo informacija žmogaus genome susiejimas. *Genome Research*, 22(9), 1748–1759. <https://doi.org/10.1101/gr.136127.111>





Co-funded by
the European Union



BIOS4YOU

AR 2.0

BIO-INSPIRED STEM TOPICS FOR ENGAGING YOUNG GENERATIONS
THANKS TO THE USE OF AUGMENTED REALITY

Project Number: 2023-1-DE03-KA220-SCH-000126516

Funded by the European Union. Views and opinions expressed are however those of the author(s) only and do not necessarily reflect those of the European Union or the European Education and Culture Executive Agency (EACEA). Neither the European Union nor EACEA can be held responsible for them.