

First Page



Co-funded by
the European Union

Decodificare il genoma umano



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."



Body



Sommario

Introduzione.....	4
1. Esplorare: Dai geni alla complessità.....	6
Cos'è il genoma umano?.....	6
Che cos'è il progetto ENCODE?.....	7
Principali scoperte.....	8
Rilevanza del progetto ENCODE.....	9
Vocabolario chiave.....	10
Esercizio interattivo di vocabolario (attività Gimkit).....	10
Istruzioni per gli studenti.....	10
2. Esecuzione: Caratteristiche dell'applicazione AR e valore educativo (Assemblr EDU).....	11
3. Migliorare:.....	12
Come Assemblr EDU migliora l'apprendimento.....	13
1. Visualizzazione migliorata dei concetti genomici astratti.....	13
2. Apprendimento attivo ed esperienziale.....	13
3. Istruzione differenziata e accessibilità.....	14
4. Maggiore coinvolgimento e conservazione delle conoscenze.....	14
5. Contesto del mondo reale e rilevanza scientifica.....	14
Integrazione pratica all'interno dell'unità di apprendimento.....	15
Conclusione.....	15
Fasi dell'unità di apprendimento e descrizione.....	17





Figura 1.

Generato dall'IA

Argomento generale del percorso di apprendimento	Progetto Genoma Umano e Medicina Genomica
Nome specifico dell'unità di apprendimento	Decodificare il genoma umano
Età degli utenti target	14-18 anni
Requisiti per lo studente	Conoscenza di base della struttura del DNA e dell'espressione genica. Interesse per la biologia, la genetica o le biotecnologie. Capacità di utilizzare dispositivi digitali e interagire con contenuti di realtà aumentata (AR).
Descrizione dell'unità di apprendimento	Questa unità didattica introduce gli studenti al Progetto ENCODE e agli elementi funzionali del genoma umano attraverso un approccio didattico interattivo e basato sulla ricerca, supportato dalla realtà aumentata (RA). Gli studenti esplorano concetti genomici chiave come il DNA codificante e non codificante, le regioni regolatrici, l'espressione genica e la struttura della cromatina. Utilizzando Assemblr EDU Come piattaforma AR principale, gli studenti interagiscono con modelli digitali a strati che visualizzano l'organizzazione del genoma e i processi di regolazione genica. L'esplorazione basata sulla realtà aumentata è combinata con discussioni guidate, attività di vocabolario, quiz digitali e attività collaborative. L'unità culmina in un mini-progetto basato sulla realtà aumentata o in una sfida strutturata in realtà aumentata. L'unità di apprendimento mira ad approfondire la comprensione della complessità del genoma da parte degli studenti, evidenziare l'importanza degli elementi regolatori non codificanti e sottolineare il ruolo di progetti di ricerca collaborativa su larga scala come ENCODE nella genetica moderna e nella medicina genomica.
Oggetto: Parti coinvolte	Biologia / Scienze della vita; ICT / Competenza digitale; Insegnanti di scienze; Piattaforma AR utilizzata: Assemblr EDU
Parole chiave	Genoma umano, progetto ENCODE, elementi funzionali del DNA, RNA non codificante, regolazione genica, cromatina, realtà aumentata





	nell'istruzione, bioinformatica, genomica, apprendimento scientifico
Qualifiche chiave, competenze e conoscenze che possono essere acquisite	Comprensione della struttura e della funzione del genoma umano. Conoscenza delle regioni codificanti e non codificanti e dei loro ruoli regolatori. Familiarità con approcci e tecnologie di ricerca genomica (ad esempio, ChIP-seq, RNA-seq). Capacità di interpretare dati genomici scientifici e visivi. Alfabetizzazione digitale attraverso l'esplorazione strutturata della realtà aumentata. Capacità di lavoro di squadra e di comunicazione scientifica. Pensiero critico relativo alla ricerca genetica e alle sue applicazioni in medicina e biotecnologia.
Risorse e supporti didattici utilizzati	Testi scientifici adattati e riassunti. Applicazione di realtà aumentata Assemblr EDU. Dispositivi mobili (smartphone o tablet) per l'interazione con la realtà aumentata. Marcatori di realtà aumentata digitali o stampabili (se necessario). Modelli 3D di DNA, regioni regolatrici e strutture della cromatina. Fogli di lavoro interattivi e tabelle di osservazione. Strumenti di quiz online per la valutazione formativa (ad esempio, Gimkit).
Criteri di valutazione e valutazione	Partecipazione attiva all'esplorazione basata sulla realtà aumentata e ai compiti di gruppo. Completamento di tabelle di osservazione e domande di riflessione. Accuratezza nella spiegazione degli elementi genomici e delle loro funzioni regolatrici. Risultati delle valutazioni formative (controllo del vocabolario e dei concetti). Qualità del mini-progetto finale basato sulla realtà aumentata o del compito strutturato in realtà aumentata. Feedback tra pari e valutazione degli insegnanti.





Introduzione

Nel XXI secolo, la decodifica del genoma umano è diventata una delle conquiste scientifiche più significative in biologia e medicina. Il completamento del Progetto Genoma Umano ha fornito ai ricercatori una sequenza di riferimento del DNA umano, rendendo possibile studiare le basi genetiche dello sviluppo, della fisiologia e delle malattie umane. Tuttavia, sebbene il progetto abbia prodotto una sequenza completa, ha anche sollevato nuove importanti questioni. Una delle questioni più eclatanti è stata come il numero relativamente piccolo di geni codificanti proteine umane – circa 21.000 – potesse spiegare la notevole complessità biologica dell'organismo umano (Claverie, 2001; Lander et al., 2001).

Questa scoperta inaspettata ha messo in discussione le precedenti ipotesi secondo cui la complessità degli organismi fosse direttamente correlata al numero di geni che codificano proteine. Si è scoperto che gli esseri umani possiedono un numero di geni simile a quello di organismi molto più semplici, come i nematodi *Caenorhabditis elegans* (Claverie, 2001). Di conseguenza, gli scienziati hanno iniziato a spostare la loro attenzione sulle ampie porzioni del genoma che non codificano proteine. Queste regioni, precedentemente denominate "DNA spazzatura", sono state sempre più riconosciute come funzionalmente importanti per la regolazione dell'attività genica e la definizione della complessità biologica.

Per rispondere a queste domande, nel 2003 il National Human Genome Research Institute (NHGRI) ha lanciato il progetto ENCODE (Encyclopedia of DNA Elements). L'obiettivo principale del progetto ENCODE era identificare e caratterizzare tutti gli elementi funzionali del genoma umano, comprese sia le sequenze codificanti per proteine che le regioni non codificanti (ENCODE Project Consortium, 2004). Piuttosto che concentrarsi solo sui geni, ENCODE mirava a comprendere il funzionamento del genoma come sistema dinamico e altamente regolato.

Questa unità didattica introduce gli studenti dai 14 ai 18 anni ai concetti fondamentali della genomica e del DNA funzionale attraverso un approccio interattivo e basato sulla ricerca. Combinando la ricerca scientifica attuale con la realtà aumentata (RA), gli studenti esplorano gli strati regolatori nascosti del genoma umano. Questi





includono RNA non codificanti, elementi regolatori del DNA, modificazioni della cromatina e meccanismi di regolazione trascrizionale. La fase pilota iniziale del Progetto ENCODE si è concentrata su circa l'1% del genoma umano (circa 30 megabasi) e ha rivelato un'ampia attività trascrizionale, inclusi molti RNA non codificanti e segnali regolatori precedentemente sconosciuti (ENCODE Project Consortium, 2007).

Attraverso postazioni di apprendimento basate sulla realtà aumentata e modelli digitali, gli studenti sono in grado di visualizzare processi biologici normalmente invisibili a occhio nudo. Modelli tridimensionali interattivi consentono agli studenti di esplorare la struttura della cromatina, osservare come gli elementi regolatori interagiscono con i geni e comprendere come l'espressione genica differisca tra i tipi cellulari. Gli studenti vengono inoltre introdotti a tecnologie genomiche chiave come l'immunoprecipitazione della cromatina seguita da sequenziamento (ChIP-seq), il sequenziamento dei siti ipersensibili alla DNasi I (DNase-seq) e il sequenziamento dell'RNA (RNA-seq). Questi strumenti aiutano gli scienziati ad analizzare l'attività del genoma e a identificare elementi funzionali del DNA (Landt et al., 2012; Djebali et al., 2012; Gerstein et al., 2012).

La ricerca condotta dal Progetto ENCODE ha dimostrato che elementi regolatori come promotori ed enhancer lavorano insieme per ottimizzare l'espressione genica in modo specifico per ogni tipo di cellula. Queste interazioni dipendono fortemente dall'organizzazione della cromatina e dalle modificazioni istoniche, evidenziando l'importanza della struttura del genoma nella regolazione genica (Kundaje et al., 2012). Tali scoperte hanno ridefinito la comprensione scientifica di come l'informazione genetica sia controllata all'interno delle cellule.

Il progetto ha inoltre sottolineato l'importanza delle regioni non codificanti nella salute e nelle malattie umane. Integrando i dati ENCODE con studi di associazione genomica (GWAS), i ricercatori sono stati in grado di annotare funzionalmente un'ampia percentuale di varianti genetiche associate a malattie. Molte di queste varianti si trovano in regioni regolatorie piuttosto che in geni codificanti proteine,





suggerendo che i cambiamenti nella regolazione genica possono svolgere un ruolo critico nello sviluppo di malattie (Schaub et al., 2012; Boyle et al., 2012).

Al termine di questa unità didattica, gli studenti non solo acquisiranno conoscenze di base in biologia molecolare e bioinformatica, ma svilupperanno anche competenze digitali, di lavoro di squadra e di comunicazione scientifica. L'unità è progettata per promuovere la curiosità, il pensiero critico e la comprensione della complessità del genoma umano. Allo stesso tempo, evidenzia la natura collaborativa della ricerca scientifica moderna e l'importanza di progetti internazionali su larga scala come ENCODE. Mentre alcune sequenze di DNA sono direttamente coinvolte nella codifica delle proteine, una porzione significativa del genoma è costituita da regioni non codificanti che svolgono ruoli essenziali di regolazione e struttura.

ESPLORA: Dai geni alla complessità

Cos'è il genoma umano?

Il genoma umano è l'insieme completo di istruzioni genetiche codificate nel DNA. Il DNA è composto da quattro tipi di nucleotidi: adenina (A), timina (T), citosina (C) e guanina (G). Questi nucleotidi sono disposti in una sequenza specifica di oltre tre miliardi di coppie di basi. Insieme, immagazzinano le informazioni necessarie per dirigere tutti i processi biologici del corpo umano, tra cui crescita, sviluppo, metabolismo e risposta all'ambiente (Lander et al., 2001).

L'acido desossiribonucleico (DNA) è organizzato in strutture chiamate cromosomi, situate nel nucleo di ogni cellula. Ogni cromosoma contiene molti geni. Un gene è una sequenza definita di nucleotidi che solitamente codifica un prodotto funzionale, più comunemente una proteina. Le proteine svolgono un'ampia gamma di funzioni essenziali nelle cellule, come la costruzione delle strutture cellulari, la catalizzazione di reazioni biochimiche e la trasmissione di segnali tra le cellule.

Il completamento del Progetto Genoma Umano nel 2001 ha fornito la prima panoramica completa delle informazioni genetiche umane. Una delle sue scoperte





più inaspettate è stata che il genoma umano contiene circa 21.000 geni codificanti proteine. Questo numero è sorprendentemente simile a quello di organismi molto più semplici, come i nematodi *Caenorhabditis elegans* (Claverie, 2001). Questa scoperta ha messo in discussione l'ipotesi consolidata secondo cui la complessità di un organismo è determinata principalmente dal numero di geni che codificano per proteine.

Di conseguenza, gli scienziati hanno iniziato a studiare altre fonti di complessità biologica all'interno del genoma. L'attenzione si è spostata sulla grande percentuale di DNA che non codifica proteine. Queste regioni, denominate DNA non codificante, costituiscono la maggior parte del genoma umano. Sebbene non producano direttamente proteine, svolgono un ruolo essenziale nella regolazione dell'espressione genica e nel mantenimento della struttura del genoma (ENCODE Project Consortium, 2007).

Le regioni non codificanti includono un'ampia gamma di elementi funzionali. Tra questi vi sono i promotori, che segnano il punto di inizio della trascrizione; gli enhancer, che aumentano il livello di espressione genica; i silenziatori, che reprimono la trascrizione; e gli isolanti, che controllano le interazioni tra elementi regolatori e geni. Inoltre, il genoma contiene vari tipi di molecole di RNA non codificanti, come i lunghi RNA non codificanti (lncRNA) e i microRNA (miRNA). Queste molecole influenzano la regolazione genica influenzando la struttura della cromatina, la stabilità dell'RNA e la traduzione.

Insieme, i geni codificanti per proteine, gli elementi regolatori del DNA e gli RNA non codificanti formano un sistema di regolazione altamente coordinato. Questo sistema consente allo stesso genoma di generare un'ampia varietà di tipi cellulari, come neuroni, cellule muscolari e cellule immunitarie, ciascuno con funzioni distinte. Permette inoltre alle cellule di rispondere ai segnali di sviluppo e ai cambiamenti ambientali. Comprendere questa complessità regolatoria è fondamentale per spiegare lo sviluppo umano, l'adattamento e le malattie.





Che cos'è il progetto ENCODE?

Il progetto Encyclopedia of DNA Elements (ENCODE) è stato lanciato nel 2003 dal National Human Genome Research Institute (NHGRI). Il suo obiettivo principale è identificare e caratterizzare tutti gli elementi funzionali del genoma umano, compresi quelli che non codificano per proteine (ENCODE Project Consortium, 2004).

Per raggiungere questo obiettivo, il progetto ENCODE utilizza un'ampia gamma di metodi sperimentali e computazionali. Tra questi, l'immunoprecipitazione della cromatina seguita da sequenziamento (ChIP-seq), il sequenziamento dell'RNA (RNA-seq) e il sequenziamento del sito ipersensibile alla DNasi I (DNase-seq). Queste tecnologie consentono agli scienziati di studiare l'espressione genica, il legame dei fattori di trascrizione e l'accessibilità della cromatina in molti diversi tipi di cellule umane (Landt et al., 2012; Djebali et al., 2012).

Il progetto è iniziato con una fase pilota focalizzata su circa l'1% del genoma umano. Questa fase è stata progettata per testare metodi sperimentali e strategie di analisi dei dati. Dopo il successo, il progetto si è esteso all'intero genoma. Il consorzio ENCODE ha generato migliaia di set di dati che descrivono geni, trascritti, struttura della cromatina, siti di legame dei fattori di trascrizione e altre caratteristiche regolatorie.

Una delle scoperte più importanti del Progetto ENCODE è che gran parte del genoma umano è trascritto in RNA, sebbene solo una piccola frazione codifichi proteine. I ricercatori hanno identificato migliaia di regioni regolatrici, tra cui promotori, enhancer e isolatori. Questi elementi influenzano l'espressione genica in modo specifico per ogni tipo cellulare e sono strettamente correlati alla struttura della cromatina e alle modificazioni istoniche (Gerstein et al., 2012; Kundaje et al., 2012).

Il progetto ENCODE ha inoltre evidenziato l'importanza degli RNA non codificanti. Sono stati identificati migliaia di RNA non codificanti lunghi, molti dei quali sembrano avere funzioni regolatorie. Questi RNA sono spesso espressi in tessuti specifici e svolgono un ruolo nella regolazione trascrizionale, nel rimodellamento della cromatina e nell'elaborazione dell'RNA (Djebali et al., 2012).





Inoltre, la ricerca ENCODE ha dimostrato che molte varianti genetiche associate a malattie umane sono localizzate in regioni regolatrici non codificanti piuttosto che all'interno di geni codificanti proteine. Integrando i dati ENCODE con studi di associazione genomica (GWAS), gli scienziati sono stati in grado di annotare funzionalmente molte varianti associate a malattie (Schaub et al., 2012; Boyle et al., 2012). Questa scoperta ha migliorato significativamente la nostra comprensione di come i cambiamenti nella regolazione genica contribuiscano alla salute e alle malattie umane.

Principali scoperte

Una ricerca condotta dal Consorzio ENCODE ha dimostrato che un'ampia porzione del genoma umano è trascritta in RNA, sebbene solo una piccola frazione di questi trascritti codifichi proteine. Questa scoperta ha rivelato che la trascrizione è molto più diffusa di quanto si pensasse in precedenza. Sono state identificate migliaia di regioni regolatrici, tra cui promotori, enhancer, silenziatori e isolatori. Questi elementi influenzano quando e dove i geni vengono espressi e spesso funzionano in modo specifico per ogni tipo cellulare (Gerstein et al., 2012; Kundaje et al., 2012).

Il progetto ENCODE ha inoltre evidenziato l'importanza della struttura della cromatina nella regolazione genica. L'organizzazione della cromatina, che è plasmata dalle modificazioni degli istoni e dall'accessibilità del DNA, determina se gli elementi regolatori e i geni possono interagire. I cambiamenti nello stato della cromatina possono attivare o reprimere l'espressione genica, consentendo alle cellule di rispondere a stimoli di sviluppo e segnali ambientali.

Un'altra importante scoperta del progetto ENCODE riguarda gli RNA non codificanti. I ricercatori hanno identificato migliaia di lunghi RNA non codificanti che sembrano avere funzioni regolatrici. Questi RNA sono spesso espressi in tessuti e stadi di sviluppo specifici e possono influenzare la trascrizione, il rimodellamento della cromatina e l'elaborazione dell'RNA (Djebali et al., 2012).

Inoltre, la ricerca ENCODE ha dimostrato che molte varianti genetiche associate a malattie umane sono localizzate in regioni regolatrici non codificanti piuttosto che





all'interno di geni codificanti proteine. Integrando i dati ENCODE con studi di associazione genomica (GWAS), gli scienziati sono stati in grado di annotare funzionalmente molte varianti associate a malattie. Questa scoperta ha migliorato significativamente la comprensione di come i cambiamenti nella regolazione genica contribuiscano al rischio di malattia (Schaub et al., 2012; Boyle et al., 2012).

Rilevanza del progetto ENCODE

Comprendere gli elementi funzionali del genoma è essenziale per spiegare come vengono regolati i geni, come si differenziano le cellule e come si sviluppano gli organismi complessi. Il progetto ENCODE offre libero accesso a dati genomici di alta qualità, rendendolo una risorsa preziosa sia per la ricerca che per la formazione (Rosenbloom et al., 2010).

Integrando i dati ENCODE con altri dataset genomici su larga scala, i ricercatori acquisiscono nuove conoscenze sulle basi molecolari di malattie complesse come cancro, diabete e disturbi neurologici. L'identificazione di varianti funzionali nelle regioni regolatrici consente agli scienziati di sviluppare modelli più accurati della regolazione genica e di identificare potenziali bersagli per interventi medici.

Vocabolario chiave

Termine	Definizione
Genoma	L'insieme completo del materiale genetico (DNA) di un organismo.
Gene	Una sequenza di DNA che contiene istruzioni per produrre un prodotto funzionale, solitamente una proteina.
RNA non codificante	Molecole di RNA che non codificano per le proteine ma hanno funzioni regolatrici.
Promotore	Sequenza di DNA in cui ha inizio la trascrizione di un gene.





Potenziatore	Una regione del DNA che aumenta la trascrizione di geni specifici.
cromatina	Il complesso di DNA e proteine che forma i cromosomi nel nucleo.
Trascrizione	Il processo di copia di un segmento di DNA in RNA.
Epigenetica	Lo studio dei cambiamenti nell'espressione genica che non comportano cambiamenti nella sequenza del DNA.
GWAS	Studio di associazione genomica; identifica varianti genetiche legate a tratti o malattie.

Esercizio interattivo di vocabolario (attività Gimkit)

Ora che hai appreso i concetti chiave relativi al genoma umano e al progetto ENCODE, è il momento **diverifica la tua comprensione in modo interattivo**.

Istruzioni per gli studenti

1. Prendi il tuo telefono, tablet o computer.
2. Apri il link al gioco Gimkit fornito dal tuo insegnante.
3. Inserisci il codice del gioco e il tuo nome.
4. Leggi attentamente ogni domanda e scegli la risposta corretta.
5. Utilizza il feedback dopo ogni domanda per imparare dai tuoi errori.
6. Prova a migliorare il tuo punteggio applicando il vocabolario e i concetti di questa sezione.

2. Esecuzione: Caratteristiche dell'applicazione AR e valore educativo (Assemblr EDU)

In questa unità di apprendimento, Assemblr EDU Viene utilizzato come piattaforma di realtà aumentata primaria per supportare l'esplorazione degli elementi funzionali del genoma umano. Assemblr EDU consente agli studenti di interagire con contenuti tridimensionali stratificati in modo strutturato e intuitivo, rendendolo particolarmente





adatto alla visualizzazione di sistemi biologici complessi come l'organizzazione del DNA, la regolazione genica e la struttura della cromatina.

Visualizzazione a strati di elementi genomici

Assemblr EDU consente la creazione di scene di realtà aumentata composte da più livelli di contenuto. In questa unità, gli studenti esplorano mappe genomiche a strati che includono filamenti di DNA, geni codificanti proteine, elementi regolatori, regioni di RNA non codificanti e modifiche della cromatina. Questo approccio a strati aiuta gli studenti a comprendere come diversi elementi funzionali coesistono e interagiscono all'interno del genoma, anziché considerarli come componenti isolati.

Esplorazione interattiva e controllo dell'utente

Gli studenti interagiscono attivamente con gli oggetti di realtà aumentata toccando, ruotando e selezionando gli elementi all'interno dell'ambiente Assemblr. Gli hotspot interattivi forniscono spiegazioni concise, domande guida e supporto lessicale. Questa interazione pratica incoraggia l'apprendimento attivo e consente agli studenti di esplorare le strutture genomiche al proprio ritmo, rafforzando la comprensione attraverso la manipolazione diretta.

Visualizzazione dei meccanismi di regolazione genica

Assemblr EDU supporta la visualizzazione dei processi regolatori consentendo agli studenti di attivare o disattivare specifici elementi genomici all'interno della scena di realtà aumentata. Ad esempio, gli studenti possono osservare come la presenza o l'assenza di enhancer o regioni regolatrici influenzi l'espressione genica. Questa rappresentazione interattiva supporta la comprensione concettuale della logica regolatoria e delle relazioni causa-effetto in genomica.

Apprendimento contestuale e comparativo

Attraverso scene di realtà aumentata attentamente progettate, gli studenti possono confrontare la regolazione genica in diversi contesti cellulari. Passando da uno scenario all'altro, gli studenti osservano come la struttura della cromatina e l'attività degli elementi regolatori differiscano tra i diversi tipi di cellule. Questa funzionalità supporta la comprensione dell'espressione genica specifica di ogni tipo di cellula e della natura dinamica della regolazione del genoma.





Impalcature integrate e valutazione formativa

Assemblr EDU consente l'integrazione di testo didattico, prompt guida e brevi domande di riflessione direttamente nell'esperienza di realtà aumentata. Questi supporti integrati supportano la comprensione e aiutano gli studenti a monitorare il proprio apprendimento. Le attività di realtà aumentata fungono da valutazioni formative, consentendo agli insegnanti di osservare l'interazione degli studenti e identificare le aree che richiedono ulteriori chiarimenti.

Allineamento con gli obiettivi di apprendimento

Utilizzando un'unica piattaforma di realtà aumentata per tutta l'unità didattica, gli studenti acquisiscono familiarità con l'interfaccia e si concentrano sui contenuti scientifici piuttosto che sulla complessità tecnica. Assemblr EDU supporta gli obiettivi di apprendimento dell'unità didattica combinando accuratezza scientifica, competenza digitale e apprendimento basato sulla ricerca, garantendo che la realtà aumentata sia uno strumento didattico significativo piuttosto che un'aggiunta visiva.

3. Migliorare:

La Realtà Aumentata (RA) rappresenta un potente strumento di approfondimento per l'apprendimento di sistemi biologici complessi come il genoma umano. La genomica coinvolge processi astratti, microscopici e dinamici, che li rendono difficili da comprendere attraverso risorse visive bidimensionali o testuali tradizionali. Integrando la RA in questa unità didattica, questi meccanismi invisibili diventano visibili, interattivi e concettualmente accessibili agli studenti.

Nel contesto di questa unità del Progetto ENCODE, Assemblr EDU svolge un ruolo centrale nel migliorare la comprensione concettuale e il coinvolgimento degli studenti. Assemblr consente agli studenti di esplorare rappresentazioni tridimensionali di strutture genomiche, elementi regolatori e organizzazione della cromatina in un ambiente spaziale e interattivo. Questo approccio favorisce una comprensione più approfondita consentendo agli studenti di osservare come i diversi elementi funzionali del genoma interagiscono all'interno di un contesto biologico condiviso.





Attraverso l'interazione diretta con i contenuti di realtà aumentata, gli studenti rafforzano le loro capacità di ragionamento spaziale e di pensiero sistemico. Manipolando elementi genomici virtuali, gli studenti acquisiscono conoscenze su come il DNA è organizzato all'interno del nucleo, come la struttura della cromatina influenza l'accessibilità e come le regioni regolatrici controllano l'espressione genica. Queste interazioni incoraggiano gli studenti ad andare oltre la memorizzazione e a raggiungere una comprensione concettuale significativa.

Come Assemblr EDU migliora l'apprendimento

1. Visualizzazione migliorata dei concetti genomici astratti

Assemblr EDU consente agli studenti di ruotare, ingrandire ed esplorare modelli tridimensionali di DNA, fibre di cromatina, regioni regolatrici e strutture correlate alla trascrizione. Questo accesso visivo è particolarmente utile per comprendere meccanismi spaziali come le interazioni enhancer-promoter e il looping della cromatina, spesso difficili da comprendere solo attraverso diagrammi statici.

Livelli codificati a colori e layout strutturati aiutano gli studenti a distinguere i diversi elementi genomici e a riconoscere le relazioni funzionali. Ad esempio, le regioni regolatrici possono essere visivamente separate dalle sequenze codificanti, rafforzando il concetto che il DNA non codificante svolge un ruolo attivo ed essenziale nella regolazione genica.

2. Apprendimento attivo ed esperienziale

Invece di ricevere informazioni passivamente, gli studenti interagiscono attivamente con scenari basati sulla realtà aumentata. In Assemblr EDU, gli studenti interagiscono con hotspot, modelli a strati e prompt guidati che richiedono un processo decisionale e un'interpretazione. Ad esempio, gli studenti possono esplorare come l'attivazione o la disattivazione di un elemento regolatore influenzi l'espressione genica all'interno dell'ambiente di realtà aumentata.

Questo approccio esperienziale promuove l'apprendimento basato sulla ricerca e incoraggia gli studenti a testare ipotesi, osservare i risultati e riflettere sulle relazioni





di causa ed effetto. L'interazione in tempo reale contribuisce a rafforzare l'apprendimento e favorisce la memorizzazione a lungo termine di concetti complessi.

3. Istruzione differenziata e accessibilità

Assemblr EDU supporta diverse esigenze di apprendimento offrendo molteplici punti di accesso ai contenuti. Gli studenti visivi traggono vantaggio dai modelli tridimensionali, mentre gli studenti che necessitano di supporto aggiuntivo possono contare su spiegazioni integrate e prompt strutturati. La piattaforma consente agli insegnanti di adattare il livello di guida fornito, rendendola adatta a classi con abilità miste.

Gli studenti possono procedere nelle attività di realtà aumentata al proprio ritmo, rivisitando gli elementi secondo necessità. Questa flessibilità favorisce un apprendimento inclusivo e incentrato sullo studente e aiuta a ridurre il sovraccarico cognitivo quando si lavora con materiale scientifico impegnativo.

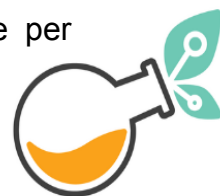
4. Maggiore coinvolgimento e conservazione delle conoscenze

La natura interattiva e immersiva della realtà aumentata aumenta la motivazione e l'attenzione degli studenti. Coinvolgendo molteplici canali cognitivi – visivo, spaziale e cinestetico – Assemblr EDU favorisce un apprendimento più approfondito e una migliore memorizzazione dei concetti genomici.

Quando gli studenti manipolano attivamente gli elementi genomici, anziché limitarsi a leggerli, è più probabile che ricordino concetti chiave come la regolazione genica, l'accessibilità della cromatina e l'importanza funzionale del DNA non codificante. Questo coinvolgimento è particolarmente prezioso per gli studenti che potrebbero trovare la biologia molecolare astratta o intimidatoria.

5. Contesto del mondo reale e rilevanza scientifica

Assemblr EDU consente agli studenti di collegare i concetti genomici ad applicazioni del mondo reale. Le scene di realtà aumentata possono essere progettate per





includere varianti associate a malattie, mutazioni regolatorie o modelli di espressione genica specifici per tipo cellulare, ispirati ai dati ENCODE. Questo aiuta gli studenti a comprendere come la ricerca genomica contribuisca alla medicina personalizzata, alla prevenzione delle malattie e all'innovazione biotecnologica.

Collegando l'apprendimento in classe a domande scientifiche autentiche, la realtà aumentata supporta l'alfabetizzazione scientifica e aiuta gli studenti a riconoscere la rilevanza della genomica nella società moderna.

Integrazione pratica all'interno dell'unità di apprendimento

In questa unità, Assemblr EDU non viene utilizzato come attività isolata, ma come ambiente di apprendimento integrato. Gli studenti acquisiscono innanzitutto conoscenze di base attraverso la lettura e l'approfondimento del vocabolario, per poi applicare e approfondire la loro comprensione attraverso l'esplorazione della realtà aumentata e sfide interattive. Le attività di riflessione integrate nelle attività di realtà aumentata o che le seguono incoraggiano gli studenti ad articolare il loro apprendimento e a collegare le esperienze visive alle spiegazioni scientifiche.

Grazie a questa integrazione strutturata, la realtà aumentata diventa uno strumento per migliorare la comprensione, supportare la ricerca e alimentare la curiosità. Assemblr EDU trasforma la conoscenza genomica astratta in un'esperienza di apprendimento interattiva, aiutando gli studenti a sviluppare sia competenze scientifiche che competenze digitali.

Conclusione:

Il genoma umano è un sistema altamente complesso e dinamico che si estende ben oltre le sequenze codificanti per proteine tradizionalmente associate ai geni. I risultati del Progetto ENCODE hanno trasformato radicalmente la nostra comprensione della funzione del genoma, dimostrando che il DNA non codificante, gli elementi regolatori e l'organizzazione della cromatina svolgono ruoli essenziali nel controllo dell'espressione genica (ENCODE Project Consortium, 2007; Djebali et al., 2012). Queste scoperte hanno dimostrato che la complessità biologica deriva non solo dai





geni stessi, ma anche dalle sofisticate reti di regolazione che governano quando, dove e come i geni vengono attivati.

Questa unità didattica ha introdotto gli studenti ai principi della genomica funzionale, combinando conoscenze scientifiche con strumenti digitali innovativi. Attraverso l'esplorazione della ricerca ENCODE, gli studenti hanno esaminato come le regioni regolatrici, gli RNA non codificanti e la struttura della cromatina interagiscono per regolare con precisione l'attività genica. Lavorando con concetti e dati scientifici autentici, gli studenti hanno acquisito una visione approfondita di come viene condotta la moderna ricerca genomica e perché i progetti collaborativi su larga scala siano essenziali per il progresso della conoscenza biologica.

L'integrazione di **Realtà aumentata (RA)**, in particolare attraverso **Assemblr EDU**, ha svolto un ruolo centrale nel migliorare il coinvolgimento e la comprensione degli studenti. La realtà aumentata ha trasformato processi genomici astratti e microscopici in esperienze interattive e visivamente accessibili. Manipolando modelli tridimensionali ed esplorando strutture genomiche stratificate, gli studenti sono stati in grado di sviluppare una comprensione concettuale più profonda e rafforzare le loro capacità di pensiero spaziale e sistemico. Questo approccio supporta l'apprendimento basato sulla ricerca e incoraggia gli studenti ad andare oltre la memorizzazione verso un'interpretazione significativa dei fenomeni scientifici.

Oltre a sviluppare conoscenze specifiche della materia, questa unità ha supportato l'acquisizione di competenze trasversali. Gli studenti hanno migliorato le loro competenze digitali attraverso l'uso di tecnologie di realtà aumentata, rafforzato le capacità di collaborazione e comunicazione durante le attività di gruppo e praticato il pensiero critico analizzando i meccanismi regolatori e le varianti associate alle malattie. Elementi di gamification e valutazioni formative hanno ulteriormente supportato la motivazione e la partecipazione attiva durante tutto il processo di apprendimento.

Nel complesso, questa unità didattica dimostra come l'integrazione ponderata tra ricerca scientifica e innovazione digitale possa creare esperienze educative inclusive, coinvolgenti e orientate al futuro. Collegando la teoria genomica alla





pratica interattiva basata sulla realtà aumentata, gli studenti sono meglio preparati a comprendere la rilevanza della genomica in medicina, biotecnologia e società. L'unità incoraggia la curiosità scientifica, l'uso responsabile delle tecnologie digitali e la comprensione della complessità del genoma umano: competenze chiave per gli studenti che si muovono in un mondo sempre più guidato dalla scienza.

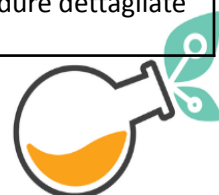
Fasi dell'unità di apprendimento e descrizione

Fase	Descrizione
Esplorare	-Ricerca e scoperta:Gli studenti esplorano il Progetto Genoma Umano e le origini del Progetto ENCODE utilizzando testi scientifici adattati e attività di lettura guidata.
	-Sviluppo dei contenuti:Introduzione ai concetti chiave della genomica, tra cui struttura del DNA, geni, regioni codificanti e non codificanti, elementi regolatori, cromatina e genomica funzionale. Tabelle di vocabolario e supporti visivi supportano la comprensione concettuale.
	-Impalcatura concettuale:Le difficoltà degli studenti nel comprendere la complessa regolazione genica vengono identificate attraverso discussione e verifiche formative. Strumenti interattivi, tra cui un'attività di vocabolario Gimkit, vengono utilizzati per rafforzare la terminologia chiave e preparare gli studenti all'esplorazione basata sulla realtà aumentata.
Eseguire	- Implementazione del curriculum: le lezioni principali vengono fornite attraverso presentazioni interattive, testi scientifici e discussioni guidate. Assemblr EDU viene introdotto come principale piattaforma di realtà aumentata per supportare la comprensione dell'organizzazione della cromatina, della regolazione genica e delle interazioni regolatorie.
	- Esercizi di realtà aumentata interattivi: gli studenti completano attività di realtà aumentata basate su Assemblr, tra cui l'esplorazione di mappe genomiche stratificate, l'identificazione di elementi regolatori e la visualizzazione di meccanismi di espressione genica ispirati ai dati ENCODE.
	- Feedback e riflessione: gli insegnanti raccolgono le riflessioni degli studenti, il feedback dei colleghi e i risultati delle valutazioni formative (inclusi compiti di realtà aumentata e quiz digitali) per monitorare i progressi di apprendimento e adattare l'insegnamento.
	- Integrazione AR: Assemblr EDU viene utilizzato per modellare strutture genomiche complesse e sistemi regolatori. Gli studenti interagiscono con sovrapposizioni visive che mostrano i modelli di espressione genica, l'organizzazione della cromatina e le interazioni enhancer-promotor.
	- Apprendimento basato sulla ricerca: gli studenti partecipano ad attività di realtà aumentata strutturate, tra cui esplorazioni basate su hotspot, simulazioni guidate e procedure dettagliate di realtà aumentata sui processi di regolazione del genoma.

Migliora
re

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."





- | | |
|--|--|
| | <ul style="list-style-type: none">- Elementi di gamification: gli studenti guadagnano punti o badge digitali per aver completato attività di realtà aumentata, per l'uso accurato del vocabolario scientifico e per aver identificato correttamente gli elementi genomici.- Missioni e progressione: le "Missioni genomiche" opzionali consentono agli studenti di risolvere sfide sempre più complesse basate su ENCODE in Assemblr, sbloccando nuove scene AR o livelli di contenuto man mano che si dimostra la padronanza.- Attività AR collaborative: gli studenti lavorano in team per costruire reti geniche funzionali, modelli di cromatina o simulazioni di trascrizione semplificate all'interno dell'ambiente AR, rafforzando l'apprendimento tra pari e le capacità di comunicazione. |
| | <ul style="list-style-type: none">-Valutazione basata sulla realtà aumentata: gli studenti completano valutazioni strutturate direttamente collegate alle attività di realtà aumentata, tra cui attività di etichettatura, identificazione di regioni regolatrici e previsioni di causa-effetto basate su cambiamenti genomici. La valutazione è guidata da rubriche incentrate sulla comprensione concettuale, l'accuratezza e l'uso corretto del vocabolario biologico. |

Riferimenti

1. Boyle, A. P., Hong, E. L., Hariharan, M., Cheng, Y., Schaub, M. A., Kasowski, M., ... e Snyder, M. (2012). Annotazione della variazione funzionale nei genomi personali utilizzando RegulomeDB. *Genome Research*, 22(9), 1790–1797. <https://doi.org/10.1101/gr.137323.112>
2. Claverie, J. M. (2001). Numero di geni: cosa succederebbe se ci fossero solo 30.000 geni umani? *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., ... e Gingeras, T. R. (2012). Panorama della trascrizione nelle cellule umane. *Nature*, 489(7414), 101–108. <https://doi.org/10.1038/nature11233>
4. Consorzio del progetto ENCODE. (2004). Il progetto ENCODE (Enciclopedia degli elementi del DNA). *Science*, 306(5696), 636–640. <https://doi.org/10.1126/science.1105136>
5. Consorzio del progetto ENCODE. (2007). Identificazione e analisi di elementi funzionali nell'1% del genoma umano mediante il progetto pilota ENCODE. *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., ... e Snyder, M. (2012). Architettura della rete regolatoria umana derivata dai dati ENCODE. *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., ... & Kellis, M. (2015). Analisi integrativa di 111 epigenomi umani di riferimento. *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., ... e Collins, F. S. (2001). Sequenziamento iniziale e analisi del genoma umano. *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., ... e Snyder, M. (2012). Linee guida e pratiche ChIP-seq dei consorzi ENCODE e modENCODE. *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., ... e Kent, W. J. (2010). Dati ENCODE dell'intero genoma nel Genome Browser dell'UCSC. *Nucleic Acids Research*, 38 (numero del database), D620–D625. <https://doi.org/10.1093/nar/gkp961>
11. Schaub, M. A., Boyle, A. P., Kundaje, A., Batzoglou, S. e Snyder, M. (2012). Collegamento tra associazioni di malattie e informazioni regolatorie nel genoma umano. *Genome Research*, 22(9), 1748–1759. <https://doi.org/10.1101/gr.136127.111>



Last Page



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-00026516

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.