



Co-funded by
the European Union

Αποκωδικοποίηση του ανθρώπινου γονιδιώματος



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."





Πίνακας περιεχομένων

Εισαγωγή.....	4
1.ΕΞΕΡΕΥΝΗΣΤΕ: Από τα Γονίδια στην Πολυπλοκότητα	6
Τι είναι το Ανθρώπινο Γονιδίωμα;	6
Τι είναι το Έργο ENCODE;	7
Κύριες ανακαλύψεις	8
Συνάφεια του Έργου ENCODE.....	9
Βασικό Λεξιλόγιο	10
Διαδραστική εξάσκηση λεξιλογίου (Δραστηριότητα Gimkit)	10
Οδηγίες για τους μαθητές.....	10
2. Εκτέλεση: Χαρακτηριστικά εφαρμογής AR και εκπαιδευτική αξία (Assemblr EDU).....	11
3. Βελτίωση:	12
Πώς το Assemblr EDU βελτιώνει τη μάθηση	13
1. Βελτιωμένη Οπτικοποίηση Αφηρημένων Γονιδιωματικών Εννοιών	13
2. Ενεργητική και Βιωματική Μάθηση	13
3. Διαφοροποιημένη Διδασκαλία και Προσβασιμότητα	14
4. Αυξημένη Δέσμευση και Διατήρηση Γνώσεων	14
5. Πραγματικό πλαίσιο και επιστημονική συνάφεια.....	14
Πρακτική Ενσωμάτωση εντός της Μαθησιακής Μονάδας.....	15
Σύναψη.....	15
Φάσεις της Μαθησιακής Μονάδας και Περιγραφή	17





Σχήμα 1. Δημιουργήθηκε από Τεχνητή Νοημοσύνη

Γενικό θέμα της μαθησιακής διαδρομής	Πρόγραμμα Ανθρώπινου Γονιδιώματος και Γονιδιωματική Ιατρική
Συγκεκριμένη ονομασία της μαθησιακής μονάδας	Αποκωδικοποίηση του ανθρώπινου γονιδιώματος
Ηλικία των χρηστών-στόχων	14-18 ετών
Απαιτήσεις για τον εκπαιδευόμενο	Βασικές γνώσεις δομής DNA και γονιδιακής έκφρασης. Ενδιαφέρον για τη βιολογία, τη γενετική ή τη βιοτεχνολογία. Ικανότητα χρήσης ψηφιακών συσκευών και αλληλεπίδρασης με περιεχόμενο επαυξημένης πραγματικότητας (AR).
Περιγραφή της μαθησιακής μονάδας	Αυτή η μαθησιακή ενότητα εισάγει τους μαθητές στο Έργο ENCODE και τα λειτουργικά στοιχεία του ανθρώπινου γονιδιώματος μέσω μιας διαδραστικής και διερευνητικής μαθησιακής προσέγγισης που υποστηρίζεται από την επαυξημένη πραγματικότητα (AR). Οι μαθητές εξερευνούν βασικές γονιδιωματικές έννοιες όπως το κωδικοποιητικό και μη κωδικοποιητικό DNA, τις ρυθμιστικές περιοχές, την γονιδιακή έκφραση και τη δομή της χρωματίνης. Χρησιμοποιώντας Assemblr EDU. Ως κύρια πλατφόρμα επαυξημένης πραγματικότητας (AR), οι μαθητές αλληλεπιδρούν με πολυεπίπεδα ψηφιακά μοντέλα που απεικονίζουν την οργάνωση του γονιδιώματος και τις διαδικασίες ρύθμισης των γονιδίων. Η εξερεύνηση που βασίζεται στην επαυξημένη πραγματικότητα (AR) συνδυάζεται με καθοδηγούμενες συζητήσεις, δραστηριότητες λεξιλογίου, ψηφιακά κουίζ και συνεργατικές εργασίες. Η ενότητα κορυφώνεται με ένα μίνι-έργο ή μια δομημένη πρόκληση επαυξημένης πραγματικότητας (AR). Η μαθησιακή ενότητα στοχεύει στην εμβάθυνση της κατανόησης της πολυπλοκότητας του γονιδιώματος από τους μαθητές, στην ανάδειξη της σημασίας των μη κωδικοποιητικών ρυθμιστικών στοιχείων και στον ρόλο των μεγάλης κλίμακας συνεργατικών





	ερευνητικών έργων, όπως το ENCODE, στη σύγχρονη γενετική και γονιδιωματική ιατρική.
Θέμα: Εμπλεκόμενα μέρη	Βιολογία / Βιοεπιστήμες· ΤΠΕ / Ψηφιακή Ικανότητα· Καθηγητές Φυσικών Επιστημών· Πλατφόρμα AR που χρησιμοποιήθηκε: Assemblr EDU
Λέξεις-κλειδιά	Ανθρώπινο Γονιδίωμα, Έργο ENCODE, Λειτουργικά Στοιχεία DNA, Μη Κωδικοποιητικό RNA, Γονιδιακή Ρύθμιση, Χρωματίνη, Επαυξημένη Πραγματικότητα (AR) στην Εκπαίδευση, Βιοπληροφορική, Γονιδιωματική, Μάθηση Φυσικών Επιστημών
Βασικά προσόντα, δεξιότητες και γνώσεις που μπορούν να αποκτηθούν	Κατανόηση της δομής και της λειτουργίας του ανθρώπινου γονιδιώματος. Γνώση των κωδικοποιητικών και μη κωδικοποιητικών περιοχών και των ρυθμιστικών τους ρόλων. Εξοικείωση με τις προσεγγίσεις και τις τεχνολογίες γονιδιωματικής έρευνας (π.χ., ChIP-seq, RNA-seq). Ικανότητα ερμηνείας επιστημονικών και οπτικών γονιδιωματικών δεδομένων. Ψηφιακός γραμματισμός μέσω δομημένης εξερεύνησης επαυξημένης πραγματικότητας (AR). Ομαδική εργασία και δεξιότητες επιστημονικής επικοινωνίας. Κριτική σκέψη σχετικά με τη γενετική έρευνα και τις εφαρμογές της στην ιατρική και τη βιοτεχνολογία.
Χρησιμοποιήθηκαν πόροι και διδακτικά βοηθήματα	Προσαρμοσμένα επιστημονικά κείμενα και περιλήψεις. Εφαρμογή επαυξημένης πραγματικότητας Assemblr EDU. Κινητές συσκευές (smartphones ή tablets) για αλληλεπίδραση με επαυξημένη πραγματικότητα (AR). Ψηφιακοί ή εκτυπώσιμοι δείκτες επαυξημένης πραγματικότητας (εάν απαιτείται). Τρισδιάστατα μοντέλα DNA, ρυθμιστικών περιοχών και δομών χρωματίνης. Διαδραστικά φύλλα εργασίας και πίνακες παρατήρησης. Εργαλεία online κουίζ για διαμορφωτική αξιολόγηση (π.χ., Gimkit)
Κριτήρια αξιολόγησης και αξιολόγηση	Ενεργός συμμετοχή σε εξερεύνηση και ομαδικές εργασίες που βασίζονται στην επαυξημένη πραγματικότητα (AR). Συμπλήρωση πινάκων παρατήρησης και ερωτήσεων αναστοχασμού. Ακρίβεια στην εξήγηση των γονιδιωματικών στοιχείων και των ρυθμιστικών τους λειτουργιών. Αποτελέσματα διαμορφωτικών αξιολογήσεων (έλεγχοι λεξιλογίου και εννοιών). Ποιότητα του





	τελικού μίνι-έργου ή δομημένης εργασίας AR που βασίζεται στην επαυξημένη πραγματικότητα (AR). Ανατροφοδότηση από ομοτίμους και αξιολόγηση εκπαιδευτικών.
--	--





Εισαγωγή

Στον 21ο αιώνα, η αποκωδικοποίηση του ανθρώπινου γονιδιώματος έχει γίνει ένα από τα σημαντικότερα επιστημονικά επιτεύγματα στη βιολογία και την ιατρική. Η ολοκλήρωση του Προγράμματος Ανθρώπινου Γονιδιώματος παρείχε στους ερευνητές μια αλληλουχία αναφοράς του ανθρώπινου DNA, καθιστώντας δυνατή τη μελέτη της γενετικής βάσης της ανθρώπινης ανάπτυξης, της φυσιολογίας και των ασθενειών. Ωστόσο, ενώ το έργο παρείχε μια πλήρη αλληλουχία, έθεσε επίσης σημαντικά νέα ερωτήματα. Ένα από τα πιο εντυπωσιακά ζητήματα ήταν το πώς ο σχετικά μικρός αριθμός γονιδίων που κωδικοποιούν ανθρώπινες πρωτεΐνες - περίπου 21.000 - θα μπορούσε να εξηγήσει την αξιοσημείωτη βιολογική πολυπλοκότητα του ανθρώπινου οργανισμού (Claverie, 2001; Lander et al., 2001).

Αυτή η απροσδόκητη ανακάλυψη αμφισβήτησε προηγούμενες υποθέσεις ότι η πολυπλοκότητα του οργανισμού σχετίζεται άμεσα με τον αριθμό των γονιδίων που κωδικοποιούν πρωτεΐνες. Διαπιστώθηκε ότι οι άνθρωποι έχουν παρόμοιο αριθμό τέτοιων γονιδίων με πολύ απλούστερους οργανισμούς, όπως ο νηματώδης *Caenorhabditis elegans* (Claverie, 2001). Ως αποτέλεσμα, οι επιστήμονες άρχισαν να στρέφουν την προσοχή τους προς τα μεγάλα τμήματα του γονιδιώματος που δεν κωδικοποιούν πρωτεΐνες. Αυτές οι περιοχές, που προηγουμένως ονομάζονταν «άχρηστο DNA», αναγνωρίζονταν όλο και περισσότερο ως λειτουργικά σημαντικές για τη ρύθμιση της γονιδιακής δραστηριότητας και τη διαμόρφωση της βιολογικής πολυπλοκότητας.

Για να απαντήσει σε αυτά τα ερωτήματα, το Έργο ENCODE (Εγκυκλοπαίδεια των Στοιχείων DNA) ξεκίνησε το 2003 από το Εθνικό Ινστιτούτο Έρευνας Ανθρώπινου Γονιδιώματος (NHGRI). Ο πρωταρχικός στόχος του Έργου ENCODE ήταν να εντοπίσει και να χαρακτηρίσει όλα τα λειτουργικά στοιχεία εντός του ανθρώπινου γονιδιώματος, συμπεριλαμβανομένων τόσο των αλληλουχιών που κωδικοποιούν πρωτεΐνες όσο και των μη κωδικοποιητικών περιοχών (ENCODE Project Consortium, 2004). Αντί να εστιάζει μόνο στα γονίδια, το ENCODE στόχευε στην κατανόηση του τρόπου λειτουργίας του γονιδιώματος ως ένα δυναμικό και άκρως ρυθμιζόμενο σύστημα.





Αυτή η μαθησιακή ενότητα εισάγει μαθητές ηλικίας 14-18 ετών στις βασικές ιδέες της γονιδιωματικής και του λειτουργικού DNA μέσω μιας διαδραστικής και διερευνητικής μαθησιακής προσέγγισης. Συνδυάζοντας την τρέχουσα επιστημονική έρευνα με την επαυξημένη πραγματικότητα (AR), οι μαθητές εξερευνούν τα κρυμμένα ρυθμιστικά στρώματα του ανθρώπινου γονιδιώματος. Αυτά περιλαμβάνουν μη κωδικοποιητικά RNA, ρυθμιστικά στοιχεία DNA, τροποποιήσεις χρωματίνης και μηχανισμούς μεταγραφικής ρύθμισης. Η αρχική πιλοτική φάση του έργου ENCODE επικεντρώθηκε σε περίπου 1% του ανθρώπινου γονιδιώματος (περίπου 30 μεγαβάσεις) και αποκάλυψε εκτεταμένη μεταγραφική δραστηριότητα, συμπεριλαμβανομένων πολλών προηγουμένως άγνωστων μη κωδικοποιητικών RNA και ρυθμιστικών σημάτων (ENCODE Project Consortium, 2007).

Μέσω σταθμών μάθησης που βασίζονται σε επαυξημένη πραγματικότητα (AR) και ψηφιακών μοντέλων, οι μαθητές είναι σε θέση να οπτικοποιήσουν βιολογικές διεργασίες που κανονικά είναι αόρατες με γυμνό μάτι. Τα διαδραστικά τρισδιάστατα μοντέλα επιτρέπουν στους μαθητές να εξερευνήσουν τη δομή της χρωματίνης, να παρατηρήσουν πώς τα ρυθμιστικά στοιχεία αλληλεπιδρούν με τα γονίδια και να κατανοήσουν πώς η γονιδιακή έκφραση διαφέρει μεταξύ των κυτταρικών τύπων. Οι μαθητές εισάγονται επίσης σε βασικές γονιδιωματικές τεχνολογίες όπως η ανοσοκατακρήμνιση χρωματίνης ακολουθούμενη από αλληλούχιση (ChIP-seq), η αλληλούχιση θέσης υπερευαίσθητης DNase I (DNase-seq) και η αλληλούχιση RNA (RNA-seq). Αυτά τα εργαλεία βοηθούν τους επιστήμονες να αναλύσουν τη δραστηριότητα του γονιδιώματος και να εντοπίσουν λειτουργικά στοιχεία DNA (Landt et al., 2012; Djebali et al., 2012; Gerstein et al., 2012).

Η έρευνα που διεξήχθη στο πλαίσιο του Έργου ENCODE κατέδειξε ότι ρυθμιστικά στοιχεία, όπως οι υποκινητές και οι ενισχυτές, συνεργάζονται για να βελτιώσουν την έκφραση γονιδίων με τρόπο ειδικό για τον κυτταρικό τύπο. Αυτές οι αλληλεπιδράσεις εξαρτώνται σε μεγάλο βαθμό από την οργάνωση της χρωματίνης και τις τροποποιήσεις των ιστονών, υπογραμμίζοντας τη σημασία της δομής του γονιδιώματος στη γονιδιακή ρύθμιση (Kundaje et al., 2012). Τέτοια ευρήματα έχουν αναδιαμορφώσει την επιστημονική κατανόηση του τρόπου με τον οποίο ελέγχονται οι γενετικές πληροφορίες εντός των κυττάρων.





Το έργο έχει επίσης τονίσει τη σημασία των μη κωδικοποιητικών περιοχών στην ανθρώπινη υγεία και τις ασθένειες. Ενσωματώνοντας δεδομένα ENCODE με μελέτες συσχέτισης σε επίπεδο γονιδιώματος (GWAS), οι ερευνητές μπόρεσαν να σχολιάσουν λειτουργικά ένα μεγάλο ποσοστό γενετικών παραλλαγών που σχετίζονται με ασθένειες. Πολλές από αυτές τις παραλλαγές βρίσκονται σε ρυθμιστικές περιοχές και όχι σε γονίδια που κωδικοποιούν πρωτεΐνες, γεγονός που υποδηλώνει ότι οι αλλαγές στη γονιδιακή ρύθμιση μπορούν να διαδραματίσουν κρίσιμο ρόλο στην ανάπτυξη ασθενειών (Schaub et al., 2012; Boyle et al., 2012).

Μέχρι το τέλος αυτής της μαθησιακής ενότητας, οι μαθητές όχι μόνο θα αποκτήσουν βασικές γνώσεις στη μοριακή βιολογία και τη βιοπληροφορική, αλλά θα αναπτύξουν επίσης ψηφιακό γραμματισμό, ομαδική εργασία και δεξιότητες επιστημονικής επικοινωνίας. Η ενότητα έχει σχεδιαστεί για να καλλιεργήσει την περιέργεια, την κριτική σκέψη και την εκτίμηση για την πολυπλοκότητα του ανθρώπινου γονιδιώματος. Ταυτόχρονα, υπογραμμίζει τη συνεργατική φύση της σύγχρονης επιστημονικής έρευνας και τη σημασία των μεγάλης κλίμακας διεθνών έργων όπως το ENCODE. Ενώ ορισμένες αλληλουχίες DNA εμπλέκονται άμεσα στην κωδικοποίηση πρωτεϊνών, ένα σημαντικό μέρος του γονιδιώματος αποτελείται από μη κωδικοποιητικές περιοχές που εκτελούν ουσιώδεις ρυθμιστικούς και δομικούς ρόλους.

ΕΞΕΡΕΥΝΗΣΤΕ: Από τα γονίδια στην πολυπλοκότητα

Τι είναι το Ανθρώπινο Γονιδίωμα;

Το ανθρώπινο γονιδίωμα είναι το πλήρες σύνολο γενετικών οδηγιών που κωδικοποιούνται στο DNA. Το DNA αποτελείται από τέσσερις τύπους νουκλεοτιδίων: αδενίνη (A), θυμίνη (T), κυτοσίνη (C) και γουανίνη (G). Αυτά τα νουκλεοτίδια είναι διατεταγμένα σε μια συγκεκριμένη αλληλουχία με περισσότερα από τρία δισεκατομμύρια ζεύγη βάσεων. Μαζί, αποθηκεύουν τις πληροφορίες που απαιτούνται για να κατευθύνουν όλες τις βιολογικές διεργασίες στο ανθρώπινο σώμα,





συμπεριλαμβανομένης της ανάπτυξης, της εξέλιξης, του μεταβολισμού και της απόκρισης στο περιβάλλον (Lander et al., 2001).

Το δεοξυριβονουκλεϊκό οξύ (DNA) είναι οργανωμένο σε δομές που ονομάζονται χρωμοσώματα, τα οποία βρίσκονται στον πυρήνα κάθε κυττάρου. Κάθε χρωμόσωμα περιέχει πολλά γονίδια. Ένα γονίδιο είναι μια καθορισμένη αλληλουχία νουκλεοτιδίων που συνήθως κωδικοποιεί ένα λειτουργικό προϊόν, συνηθέστερα μια πρωτεΐνη. Οι πρωτεΐνες εκτελούν ένα ευρύ φάσμα βασικών λειτουργιών στα κύτταρα, όπως η δημιουργία κυτταρικών δομών, η κατάλυση βιοχημικών αντιδράσεων και η μετάδοση σημάτων μεταξύ των κυττάρων.

Η ολοκλήρωση του Προγράμματος Ανθρώπινου Γονιδιώματος το 2001 παρείχε την πρώτη ολοκληρωμένη επισκόπηση των ανθρώπινων γενετικών πληροφοριών. Ένα από τα πιο απροσδόκητα ευρήματά του ήταν ότι το ανθρώπινο γονιδίωμα περιέχει περίπου 21.000 γονίδια που κωδικοποιούν πρωτεΐνες. Αυτός ο αριθμός είναι εκπληκτικά παρόμοιος με αυτόν πολύ απλούστερων οργανισμών, όπως ο νηματώδης *Caenorhabditis elegans* (Claverie, 2001). Αυτή η ανακάλυψη αμφισβήτησε την μακροχρόνια υπόθεση ότι η οργανισμική πολυπλοκότητα καθορίζεται κυρίως από τον αριθμό των γονιδίων που κωδικοποιούν πρωτεΐνες.

Ως αποτέλεσμα, οι επιστήμονες άρχισαν να διερευνούν άλλες πηγές βιολογικής πολυπλοκότητας εντός του γονιδιώματος. Η προσοχή στράφηκε στο μεγάλο ποσοστό του DNA που δεν κωδικοποιεί πρωτεΐνες. Αυτές οι περιοχές, που αναφέρονται ως μη κωδικοποιητικό DNA, αποτελούν την πλειονότητα του ανθρώπινου γονιδιώματος. Αν και δεν παράγουν άμεσα πρωτεΐνες, παίζουν ουσιαστικό ρόλο στη ρύθμιση της γονιδιακής έκφρασης και στη διατήρηση της δομής του γονιδιώματος (ENCODE Project Consortium, 2007).

Οι μη κωδικοποιητικές περιοχές περιλαμβάνουν ένα ευρύ φάσμα λειτουργικών στοιχείων. Μεταξύ αυτών είναι οι υποκινητές, οι οποίοι σηματοδοτούν το σημείο έναρξης της μεταγραφής, οι ενισχυτές, οι οποίοι αυξάνουν το επίπεδο γονιδιακής έκφρασης, οι σιγαστήρες, οι οποίοι καταστέλλουν τη μεταγραφή και οι μονωτές, οι οποίοι ελέγχουν τις αλληλεπιδράσεις μεταξύ ρυθμιστικών στοιχείων και γονιδίων. Επιπλέον, το γονιδίωμα





περιέχει διάφορους τύπους μη κωδικοποιητικών μορίων RNA, όπως μακρά μη κωδικοποιητικά RNA (lncRNAs) και μικροRNAs (miRNAs). Αυτά τα μόρια επηρεάζουν τη γονιδιακή ρύθμιση επηρεάζοντας τη δομή της χρωματίνης, τη σταθερότητα του RNA και τη μετάφραση.

Μαζί, τα γονίδια που κωδικοποιούν πρωτεΐνες, τα ρυθμιστικά στοιχεία DNA και τα μη κωδικοποιητικά RNA σχηματίζουν ένα εξαιρετικά συντονισμένο ρυθμιστικό σύστημα. Αυτό το σύστημα επιτρέπει στο ίδιο γονιδίωμα να παράγει μια μεγάλη ποικιλία κυτταρικών τύπων, όπως νευρώνες, μυϊκά κύτταρα και ανοσοκύτταρα, καθένα με ξεχωριστές λειτουργίες. Επίσης, επιτρέπει στα κύτταρα να ανταποκρίνονται σε αναπτυξιακά σήματα και περιβαλλοντικές αλλαγές. Η κατανόηση αυτής της ρυθμιστικής πολυπλοκότητας είναι θεμελιώδης για την εξήγηση της ανθρώπινης ανάπτυξης, της προσαρμογής και των ασθενειών.

Τι είναι το Έργο ENCODE;

Το Έργο Εγκυκλοπαίδειας Στοιχείων DNA (ENCODE) ξεκίνησε το 2003 από το Εθνικό Ινστιτούτο Έρευνας Ανθρώπινου Γονιδιώματος (NHGRI). Ο κύριος στόχος του είναι να εντοπίσει και να χαρακτηρίσει όλα τα λειτουργικά στοιχεία στο ανθρώπινο γονιδίωμα, συμπεριλαμβανομένων εκείνων που δεν κωδικοποιούν πρωτεΐνες (ENCODE Project Consortium, 2004).

Για να επιτευχθεί αυτό, το Έργο ENCODE χρησιμοποιεί ένα ευρύ φάσμα πειραματικών και υπολογιστικών μεθόδων. Αυτές περιλαμβάνουν ανοσοκατακρήμνιση χρωματίνης ακολουθούμενη από αλληλούχιση (ChIP-seq), αλληλούχιση RNA (RNA-seq) και αλληλούχιση θέσης υπερευαίσθητης στη DNase I (DNase-seq). Αυτές οι τεχνολογίες επιτρέπουν στους επιστήμονες να μελετήσουν την έκφραση γονιδίων, τη δέσμευση παραγόντων μεταγραφής και την προσβασιμότητα στη χρωματίνη σε πολλούς διαφορετικούς τύπους ανθρώπινων κυττάρων (Landt et al., 2012; Djebali et al., 2012).

Το έργο ξεκίνησε με μια πιλοτική φάση που επικεντρώθηκε σε περίπου 1% του ανθρώπινου γονιδιώματος. Αυτή η φάση σχεδιάστηκε για να δοκιμάσει πειραματικές μεθόδους και στρατηγικές ανάλυσης δεδομένων. Μετά την επιτυχία του, το έργο





επεκτάθηκε ώστε να καλύψει ολόκληρο το γονιδίωμα. Η Κοινοπραξία ENCODE δημιούργησε χιλιάδες σύνολα δεδομένων που περιγράφουν γονίδια, μεταγραφές, δομή χρωματίνης, θέσεις δέσμευσης παραγόντων μεταγραφής και άλλα ρυθμιστικά χαρακτηριστικά.

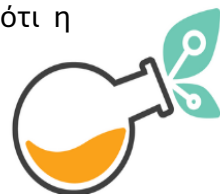
Μία από τις σημαντικότερες ανακαλύψεις του Έργου ENCODE είναι ότι ένα μεγάλο ποσοστό του ανθρώπινου γονιδιώματος μεταγράφεται σε RNA, παρόλο που μόνο ένα μικρό κλάσμα κωδικοποιεί πρωτεΐνες. Οι ερευνητές εντόπισαν χιλιάδες ρυθμιστικές περιοχές, συμπεριλαμβανομένων υποκινητών, ενισχυτών και μονωτών. Αυτά τα στοιχεία επηρεάζουν την γονιδιακή έκφραση με τρόπο ειδικό για τον κυτταρικό τύπο και συνδέονται στενά με τη δομή της χρωματίνης και τις τροποποιήσεις των ιστονών (Gerstein et al., 2012; Kundaje et al., 2012).

Το Έργο ENCODE τόνισε επίσης τη σημασία των μη κωδικοποιητικών RNA. Εντοπίστηκαν χιλιάδες μακρά μη κωδικοποιητικά RNA, πολλά από τα οποία φαίνεται να έχουν ρυθμιστικές λειτουργίες. Αυτά τα RNA εκφράζονται συχνά σε συγκεκριμένους ιστούς και παίζουν ρόλο στη μεταγραφική ρύθμιση, την αναδιαμόρφωση της χρωματίνης και την επεξεργασία του RNA (Djebali et al., 2012).

Επιπλέον, η έρευνα ENCODE κατέδειξε ότι πολλές γενετικές παραλλαγές που σχετίζονται με ανθρώπινες ασθένειες βρίσκονται σε μη κωδικοποιητικές ρυθμιστικές περιοχές και όχι εντός γονιδίων που κωδικοποιούν πρωτεΐνες. Ενσωματώνοντας δεδομένα ENCODE με μελέτες συσχέτισης σε ολόκληρο το γονιδίωμα (GWAS), οι επιστήμονες μπόρεσαν να σχολιάσουν λειτουργικά πολλές παραλλαγές που σχετίζονται με ασθένειες (Schaub et al., 2012; Boyle et al., 2012). Αυτό το εύρημα έχει βελτιώσει σημαντικά την κατανόησή μας για το πώς οι αλλαγές στη γονιδιακή ρύθμιση συμβάλλουν στην ανθρώπινη υγεία και τις ασθένειες.

Κύριες ανακαλύψεις

Έρευνα που διεξήχθη από την Κοινοπραξία ENCODE έδειξε ότι ένα μεγάλο ποσοστό του ανθρώπινου γονιδιώματος μεταγράφεται σε RNA, παρόλο που μόνο ένα μικρό κλάσμα αυτών των μεταγραφών κωδικοποιεί πρωτεΐνες. Αυτό το εύρημα αποκάλυψε ότι η





μεταγραφή είναι πολύ πιο διαδεδομένη από ό,τι πιστεύαμε προηγουμένως. Έχουν εντοπιστεί χιλιάδες ρυθμιστικές περιοχές, συμπεριλαμβανομένων των υποκινητών, των ενισχυτών, των σιγαστήρων και των μονωτών. Αυτά τα στοιχεία επηρεάζουν το πότε και πού εκφράζονται τα γονίδια και συχνά λειτουργούν με τρόπο ειδικό για τον κυτταρικό τύπο (Gerstein et al., 2012; Kundaje et al., 2012).

Το Έργο ENCODE τόνισε επίσης τη σημασία της δομής της χρωματίνης στη ρύθμιση των γονιδίων. Η οργάνωση της χρωματίνης, η οποία διαμορφώνεται από τις τροποποιήσεις των ιστονών και την προσβασιμότητα του DNA, καθορίζει εάν τα ρυθμιστικά στοιχεία και τα γονίδια μπορούν να αλληλεπιδράσουν. Οι αλλαγές στην κατάσταση της χρωματίνης μπορούν να ενεργοποιήσουν ή να καταστείλουν την γονιδιακή έκφραση, επιτρέποντας στα κύτταρα να ανταποκρίνονται σε αναπτυξιακά ερεθίσματα και περιβαλλοντικά σήματα.

Μια άλλη σημαντική ανακάλυψη του Έργου ENCODE αφορά τα μη κωδικοποιητικά RNA. Οι ερευνητές εντόπισαν χιλιάδες μακρά μη κωδικοποιητικά RNA που φαίνεται να έχουν ρυθμιστικές λειτουργίες. Αυτά τα RNA εκφράζονται συχνά σε συγκεκριμένους ιστούς και στάδια ανάπτυξης και μπορούν να επηρεάσουν τη μεταγραφή, την αναδιαμόρφωση της χρωματίνης και την επεξεργασία του RNA (Djebali et al., 2012).

Επιπλέον, η έρευνα ENCODE κατέδειξε ότι πολλές γενετικές παραλλαγές που σχετίζονται με ανθρώπινες ασθένειες βρίσκονται σε μη κωδικοποιητικές ρυθμιστικές περιοχές και όχι εντός γονιδίων που κωδικοποιούν πρωτεΐνες. Ενσωματώνοντας τα δεδομένα ENCODE με μελέτες συσχέτισης σε ολόκληρο το γονιδίωμα (GWAS), οι επιστήμονες μπόρεσαν να σχολιάσουν λειτουργικά πολλές παραλλαγές που σχετίζονται με ασθένειες. Αυτό το εύρημα έχει βελτιώσει σημαντικά την κατανόηση του πώς οι αλλαγές στη γονιδιακή ρύθμιση συμβάλλουν στον κίνδυνο ασθένειας (Schaub et al., 2012; Boyle et al., 2012).

Συνάφεια του Έργου ENCODE

Η κατανόηση των λειτουργικών στοιχείων του γονιδιώματος είναι απαραίτητη για την εξήγηση του τρόπου με τον οποίο ρυθμίζονται τα γονίδια, του τρόπου διαφοροποίησης



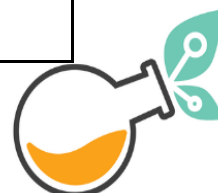


των κυττάρων και του τρόπου ανάπτυξης των πολύπλοκων οργανισμών. Το Έργο ENCODE παρέχει ανοιχτή πρόσβαση σε γονιδιωματικά δεδομένα υψηλής ποιότητας, καθιστώντας το πολύτιμο πόρο τόσο για την έρευνα όσο και για την εκπαίδευση (Rosenbloom et al., 2010).

Ενσωματώνοντας δεδομένα ENCODE με άλλα σύνολα γονιδιωματικών δεδομένων μεγάλης κλίμακας, οι ερευνητές αποκτούν νέες γνώσεις σχετικά με τη μοριακή βάση σύνθετων ασθενειών όπως ο καρκίνος, ο διαβήτης και οι νευρολογικές διαταραχές. Ο εντοπισμός λειτουργικών παραλλαγών σε ρυθμιστικές περιοχές επιτρέπει στους επιστήμονες να αναπτύξουν πιο ακριβή μοντέλα γονιδιακής ρύθμισης και να εντοπίσουν πιθανούς στόχους για ιατρική παρέμβαση.

Βασικό Λεξιλόγιο

Ορος	Ορισμός
Γονιδίωμα	Το πλήρες σύνολο του γενετικού υλικού (DNA) σε έναν οργανισμό.
Γονίδιο	Μια αλληλουχία DNA που περιέχει οδηγίες για την παραγωγή ενός λειτουργικού προϊόντος, συνήθως μιας πρωτεΐνης.
Μη κωδικοποιητικό RNA	Μόρια RNA που δεν κωδικοποιούν πρωτεΐνες αλλά έχουν ρυθμιστικές λειτουργίες.
Υποστηρικτικές	Μια αλληλουχία DNA όπου ξεκινά η μεταγραφή ενός γονιδίου.
Ενισχυτής	Μια περιοχή DNA που αυξάνει τη μεταγραφή συγκεκριμένων γονιδίων.
Χρωματίνη	Το σύμπλεγμα DNA και πρωτεϊνών που σχηματίζει τα χρωμοσώματα στον πυρήνα.
Μεταγραφή	Η διαδικασία αντιγραφής ενός τμήματος DNA σε RNA.
Επιγενετική	Η μελέτη των αλλαγών στην γονιδιακή έκφραση που δεν περιλαμβάνουν αλλαγές στην αλληλουχία του DNA.





GWAS

Μελέτη συσχέτισης σε ολόκληρο το γονιδίωμα· εντοπίζει γενετικές παραλλαγές που συνδέονται με χαρακτηριστικά ή ασθένειες.

Διαδραστική εξάσκηση λεξιλογίου (Δραστηριότητα Gimkit)

Τώρα που μάθατε τις βασικές έννοιες που σχετίζονται με το ανθρώπινο γονιδίωμα και το Έργο ENCODE, ήρθε η ώρα να ελέγξετε **την κατανόησή σας με διαδραστικό τρόπο**.

Οδηγίες για μαθητές

1. Πάρτε μαζί σας το τηλέφωνο, το tablet ή τον υπολογιστή σας.
2. Ανοίξτε τον σύνδεσμο που σας έδωσε ο δάσκαλός σας για το παιχνίδι Gimkit.
3. Εισαγάγετε τον κωδικό παιχνιδιού και το μικρό σας όνομα.
4. Διαβάστε προσεκτικά κάθε ερώτηση και επιλέξτε τη σωστή απάντηση.
5. Χρησιμοποιήστε τα σχόλια μετά από κάθε ερώτηση για να μάθετε από τα λάθη σας.
6. Προσπαθήστε να βελτιώσετε τη βαθμολογία σας εφαρμόζοντας το λεξιλόγιο και τις έννοιες από αυτήν την ενότητα.

2. Εκτέλεση: Χαρακτηριστικά εφαρμογής AR και εκπαιδευτική αξία (Assemblr EDU)

Σε αυτήν την μαθησιακή ενότητα, Assemblr EDU Χρησιμοποιείται ως η κύρια πλατφόρμα επαυξημένης πραγματικότητας για την υποστήριξη της εξερεύνησης λειτουργικών στοιχείων του ανθρώπινου γονιδιώματος. Το Assemblr EDU επιτρέπει στους μαθητές να αλληλεπιδρούν με πολυεπίπεδο τρισδιάστατο περιεχόμενο με δομημένο και διαισθητικό τρόπο, καθιστώντας το ιδιαίτερα κατάλληλο για την οπτικοποίηση σύνθετων βιολογικών συστημάτων όπως η οργάνωση του DNA, η γονιδιακή ρύθμιση και η δομή της χρωματίνης.

Πολυεπίπεδη

απεικόνιση

γονιδιωματικών

στοιχείων

Το Assemblr EDU επιτρέπει τη δημιουργία σκηνών AR που αποτελούνται από πολλαπλά





επίπεδα περιεχομένου. Σε αυτήν την ενότητα, οι μαθητές εξερευνούν πολυεπίπεδους γονιδιωματικούς χάρτες που περιλαμβάνουν κλώνους DNA, γονίδια που κωδικοποιούν πρωτεΐνες, ρυθμιστικά στοιχεία, μη κωδικοποιητικές περιοχές RNA και τροποποιήσεις χρωματίνης. Αυτή η πολυεπίπεδη προσέγγιση βοηθά τους μαθητές να κατανοήσουν πώς συνυπάρχουν και αλληλεπιδρούν διαφορετικά λειτουργικά στοιχεία μέσα στο γονιδίωμα, αντί να τα βλέπουν ως μεμονωμένα συστατικά.

Διαδραστική εξερεύνηση και έλεγχος χρήση

Οι μαθητές αλληλεπιδρούν ενεργά με αντικείμενα AR πατώντας, περιστρέφοντας και επιλέγοντας στοιχεία μέσα στο περιβάλλον Assemblr. Τα διαδραστικά hotspots παρέχουν συνοπτικές εξηγήσεις, καθοδηγητικές ερωτήσεις και υποστήριξη λεξιλογίου. Αυτή η πρακτική αλληλεπίδραση ενθαρρύνει την ενεργή μάθηση και επιτρέπει στους μαθητές να εξερευνούν γονιδιωματικές δομές με τον δικό τους ρυθμό, ενισχύοντας την κατανόηση μέσω άμεσου χειρισμού.

Οπτικοποίηση μηχανισμών ρύθμισης γονιδίων

Το Assemblr EDU υποστηρίζει την οπτικοποίηση των ρυθμιστικών διεργασιών επιτρέποντας στους μαθητές να ενεργοποιούν ή να απενεργοποιούν συγκεκριμένα γονιδιωματικά στοιχεία εντός της σκηνής AR. Για παράδειγμα, οι μαθητές μπορούν να παρατηρήσουν πώς η παρουσία ή η απουσία ενισχυτών ή ρυθμιστικών περιοχών επηρεάζει την γονιδιακή έκφραση. Αυτή η διαδραστική αναπαράσταση υποστηρίζει την εννοιολογική κατανόηση της ρυθμιστικής λογικής και των σχέσεων αιτίας-αποτελέσματος στη γονιδιωματική.

Συγκριτική και συμφραζόμενη μάθηση

Μέσω προσεκτικά σχεδιασμένων σκηνών επαυξημένης πραγματικότητας (AR), οι μαθητές μπορούν να συγκρίνουν τη γονιδιακή ρύθμιση σε διαφορετικά κυτταρικά περιβάλλοντα. Με την εναλλαγή μεταξύ οπτικών στρώσεων ή σεναρίων, οι μαθητές παρατηρούν πώς η δομή της χρωματίνης και η δραστηριότητα των ρυθμιστικών στοιχείων διαφέρουν μεταξύ των κυτταρικών τύπων. Αυτή η λειτουργία υποστηρίζει την κατανόηση της γονιδιακής έκφρασης ανά κυτταρικό τύπο και της δυναμικής φύσης της γονιδιωματικής ρύθμισης.





Ενσωματωμένη σκαλωσιά και διαμορφωτική αξιολόγηση
Το Assemblr EDU επιτρέπει την ενσωμάτωση διδακτικού κειμένου, καθοδηγητικών προτροπών και σύντομων ερωτήσεων αναστοχασμού απευθείας στην εμπειρία AR. Αυτά τα ενσωματωμένα υποστηρίγματα υποστηρίζουν την κατανόηση και βοηθούν τους μαθητές να παρακολουθούν τη δική τους μάθηση. Οι εργασίες AR λειτουργούν ως διαμορφωτικές αξιολογήσεις, επιτρέποντας στους εκπαιδευτικούς να παρατηρούν την αλληλεπίδραση των μαθητών και να εντοπίζουν τομείς που απαιτούν περαιτέρω διευκρίνιση.

Ευθυγράμμιση με τους μαθησιακούς στόχους
Χρησιμοποιώντας μια ενιαία πλατφόρμα AR σε όλη τη μονάδα, οι μαθητές αναπτύσσουν εξοικείωση με τη διεπαφή και επικεντρώνονται στο επιστημονικό περιεχόμενο και όχι στην τεχνική πολυπλοκότητα. Το Assemblr EDU υποστηρίζει τους μαθησιακούς στόχους της μονάδας συνδυάζοντας την επιστημονική ακρίβεια, την ψηφιακή ικανότητα και τη μάθηση βασισμένη στην έρευνα, διασφαλίζοντας ότι η AR χρησιμεύει ως ένα ουσιαστικό εκπαιδευτικό εργαλείο και όχι ως ένα οπτικό πρόσθετο.

3. Βελτίωση:

Η Επαυξημένη Πραγματικότητα (ΕΠ) χρησιμεύει ως ένα ισχυρό εργαλείο βελτίωσης για την εκμάθηση σύνθετων βιολογικών συστημάτων όπως το ανθρώπινο γονιδίωμα. Η γονιδιωματική περιλαμβάνει διαδικασίες που είναι αφηρημένες, μικροσκοπικές και δυναμικές, καθιστώντας τις δύσκολο να κατανοηθούν μέσω παραδοσιακών κειμενικών ή δισδιάστατων οπτικών πόρων. Ενσωματώνοντας την ΕΠ σε αυτήν την μαθησιακή ενότητα, αυτοί οι αόρατοι μηχανισμοί γίνονται ορατοί, διαδραστικοί και εννοιολογικά προσβάσιμοι για τους μαθητές.

Στο πλαίσιο αυτής της ενότητας για το Έργο ENCODE, το Assemblr EDU διαδραματίζει κεντρικό ρόλο στην ενίσχυση της εννοιολογικής κατανόησης και της εμπλοκής των μαθητών. Το Assemblr δίνει τη δυνατότητα στους μαθητές να εξερευνήσουν τρισδιάστατες αναπαραστάσεις γονιδιωματικών δομών, ρυθμιστικών στοιχείων και οργάνωσης χρωματίνης σε ένα χωρικό και διαδραστικό περιβάλλον. Αυτή η προσέγγιση υποστηρίζει την βαθύτερη κατανόηση, επιτρέποντας στους μαθητές να παρατηρήσουν





πώς αλληλεπιδρούν διαφορετικά λειτουργικά στοιχεία του γονιδιώματος μέσα σε ένα κοινό βιολογικό πλαίσιο.

Μέσω της άμεσης αλληλεπίδρασης με περιεχόμενο AR, οι μαθητές ενισχύουν τις δεξιότητες χωρικής συλλογιστικής και συστημικής σκέψης τους. Χειριζόμενοι εικονικά γονιδιωματικά στοιχεία, οι μαθητές αποκτούν εικόνα για το πώς οργανώνεται το DNA μέσα στον πυρήνα, πώς η δομή της χρωματίνης επηρεάζει την προσβασιμότητα και πώς οι ρυθμιστικές περιοχές ελέγχουν την γονιδιακή έκφραση. Αυτές οι αλληλεπιδράσεις ενθαρρύνουν τους μαθητές να προχωρήσουν πέρα από την απομνημόνευση και προς μια ουσιαστική εννοιολογική κατανόηση.

Πώς το Assemblr EDU βελτιώνει τη μάθηση

1. Βελτιωμένη Οπτικοποίηση Αφηρημένων Γονιδιωματικών Εννοιών

Το Assemblr EDU επιτρέπει στους μαθητές να περιστρέφουν, να κάνουν ζουμ και να εξερευνούν τρισδιάστατα μοντέλα DNA, ινών χρωματίνης, ρυθμιστικών περιοχών και δομών που σχετίζονται με τη μεταγραφή. Αυτή η οπτική πρόσβαση είναι ιδιαίτερα πολύτιμη για την κατανόηση χωρικών μηχανισμών όπως οι αλληλεπιδράσεις ενισχυτή-υποκινητή και η επανάληψη χρωματίνης, οι οποίοι συχνά είναι δύσκολο να γίνουν κατανοητοί μόνο μέσω στατικών διαγραμμάτων.

Τα χρωματικά κωδικοποιημένα επίπεδα και οι δομημένες διατάξεις βοηθούν τους μαθητές να διακρίνουν μεταξύ διαφορετικών γονιδιωματικών στοιχείων και να αναγνωρίζουν λειτουργικές σχέσεις. Για παράδειγμα, οι ρυθμιστικές περιοχές μπορούν να διαχωριστούν οπτικά από τις κωδικοποιητικές αλληλουχίες, ενισχύοντας την ιδέα ότι το μη κωδικοποιητικό DNA παίζει ενεργό και ουσιαστικό ρόλο στη γονιδιακή ρύθμιση.

2. Ενεργητική και Βιωματική Μάθηση

Αντί να λαμβάνουν παθητικά πληροφορίες, οι μαθητές ασχολούνται ενεργά με σενάρια που βασίζονται στην επαυξημένη πραγματικότητα (AR). Στο Assemblr EDU, οι μαθητές αλληλεπιδρούν με hotspots, πολυεπίπεδα μοντέλα και καθοδηγούμενες υποδείξεις που απαιτούν λήψη αποφάσεων και ερμηνεία. Για παράδειγμα, οι μαθητές μπορούν να





διερευνήσουν πώς η ενεργοποίηση ή η απενεργοποίηση ενός ρυθμιστικού στοιχείου επηρεάζει την γονιδιακή έκφραση στο περιβάλλον της επαυξημένης πραγματικότητας (AR).

Αυτή η βιωματική προσέγγιση προωθεί τη μάθηση που βασίζεται στην έρευνα και ενθαρρύνει τους μαθητές να δοκιμάζουν υποθέσεις, να παρατηρούν αποτελέσματα και να αναλογίζονται τις σχέσεις αιτίας-αποτελέσματος. Η αλληλεπίδραση σε πραγματικό χρόνο βοηθά στην ενίσχυση της μάθησης και υποστηρίζει τη μακροπρόθεσμη απομνημόνευση σύνθετων εννοιών.

3. Διαφοροποιημένη Διδασκαλία και Προσβασιμότητα

Το Assemblr EDU υποστηρίζει ποικίλες μαθησιακές ανάγκες προσφέροντας πολλαπλά σημεία εισόδου στο περιεχόμενο. Οι οπτικοί μαθητές επωφελούνται από τρισδιάστατα μοντέλα, ενώ οι μαθητές που χρειάζονται πρόσθετη υποστήριξη μπορούν να βασίζονται σε ενσωματωμένες εξηγήσεις και δομημένες υποδείξεις. Η πλατφόρμα επιτρέπει στους εκπαιδευτικούς να προσαρμόζουν το επίπεδο της παρεχόμενης καθοδήγησης, καθιστώντας την κατάλληλη για τάξεις μεικτών ικανοτήτων.

Οι μαθητές μπορούν να προχωρήσουν στις δραστηριότητες AR με τον δικό τους ρυθμό, επανεξετάζοντας στοιχεία όπως απαιτείται. Αυτή η ευελιξία υποστηρίζει τη συμπεριληπτική, μαθητοκεντρική μάθηση και βοηθά στη μείωση της γνωστικής υπερφόρτωσης κατά την εργασία με απαιτητικό επιστημονικό υλικό.

4. Αυξημένη Δέσμευση και Διατήρηση Γνώσεων

Η διαδραστική και καθηλωτική φύση της επαυξημένης πραγματικότητας (AR) αυξάνει το κίνητρο και την προσοχή των μαθητών. Με την εμπλοκή πολλαπλών γνωστικών καναλιών —οπτικών, χωρικών και κιναισθητικών— το Assemblr EDU υποστηρίζει την εμβάθυνση στη μάθηση και τη βελτιωμένη απομνημόνευση γονιδιωματικών εννοιών.

Όταν οι μαθητές χειρίζονται ενεργά τα γονιδιωματικά στοιχεία αντί απλώς να διαβάζουν γι' αυτά, είναι πιο πιθανό να θυμούνται βασικές ιδέες όπως η γονιδιακή ρύθμιση, η προσβασιμότητα της χρωματίνης και η λειτουργική σημασία του μη κωδικοποιητικού





DNA. Αυτή η ενασχόληση είναι ιδιαίτερα πολύτιμη για τους μαθητές που μπορεί να βρίσκουν τη μοριακή βιολογία αφηρημένη ή τρομακτική.

5. Πραγματικό πλαίσιο και επιστημονική συνάφεια

Το Assemblr EDU δίνει τη δυνατότητα στους μαθητές να συνδέουν γονιδιωματικές έννοιες με εφαρμογές του πραγματικού κόσμου. Οι σκηνές AR μπορούν να σχεδιαστούν ώστε να περιλαμβάνουν παραλλαγές που σχετίζονται με ασθένειες, ρυθμιστικές μεταλλάξεις ή πρότυπα γονιδιακής έκφρασης ειδικά για τον κυτταρικό τύπο, εμπνευσμένα από δεδομένα ENCODE. Αυτό βοηθά τους μαθητές να κατανοήσουν πώς η γονιδιωματική έρευνα συμβάλλει στην εξατομικευμένη ιατρική, την πρόληψη ασθενειών και την βιοτεχνολογική καινοτομία.

Συνδέοντας τη μάθηση στην τάξη με αυθεντικά επιστημονικά ερωτήματα, η Επαυξημένη Πραγματικότητα (AR) υποστηρίζει τον επιστημονικό γραμματισμό και βοηθά τους μαθητές να αναγνωρίσουν τη σημασία της γονιδιωματικής στη σύγχρονη κοινωνία.

Πρακτική Ενσωμάτωση εντός της Μαθησιακής Μονάδας

Σε αυτήν την ενότητα, το Assemblr EDU χρησιμοποιείται όχι ως μεμονωμένη δραστηριότητα αλλά ως ένα ολοκληρωμένο μαθησιακό περιβάλλον. Οι μαθητές αρχικά οικοδομούν βασικές γνώσεις μέσω ανάγνωσης και λεξιλογικής εργασίας και στη συνέχεια εφαρμόζουν και εμβαθύνουν την κατανόησή τους μέσω εξερεύνησης επαυξημένης πραγματικότητας (AR) και διαδραστικών προκλήσεων. Οι εργασίες αναστοχασμού που ενσωματώνονται σε ή μετά από δραστηριότητες επαυξημένης πραγματικότητας ενθαρρύνουν τους μαθητές να διατυπώσουν τη μάθησή τους και να συνδέσουν τις οπτικές εμπειρίες με επιστημονικές εξηγήσεις.

Μέσω αυτής της δομημένης ενσωμάτωσης, η Επαυξημένη Πραγματικότητα (AR) γίνεται ένα εργαλείο για την ενίσχυση της κατανόησης, την υποστήριξη της έρευνας και την ενίσχυση της περιέργειας. Το Assemblr EDU μετατρέπει την αφηρημένη γονιδιωματική γνώση σε μια διαδραστική μαθησιακή εμπειρία, βοηθώντας τους μαθητές να αναπτύξουν τόσο επιστημονική ικανότητα όσο και ψηφιακές δεξιότητες.





Συμπέρασμα:

Το ανθρώπινο γονιδίωμα είναι ένα εξαιρετικά πολύπλοκο και δυναμικό σύστημα που εκτείνεται πολύ πέρα από τις αλληλουχίες κωδικοποίησης πρωτεϊνών που παραδοσιακά συνδέονται με τα γονίδια. Τα ευρήματα του Έργου ENCODE έχουν μεταμορφώσει ριζικά την κατανόησή μας για τη λειτουργία του γονιδιώματος, αποδεικνύοντας ότι το μη κωδικοποιητικό DNA, τα ρυθμιστικά στοιχεία και η οργάνωση της χρωματίνης παίζουν ουσιαστικό ρόλο στον έλεγχο της γονιδιακής έκφρασης (ENCODE Project Consortium, 2007; Djebali et al., 2012). Αυτές οι ανακαλύψεις έχουν δείξει ότι η βιολογική πολυπλοκότητα προκύπτει όχι μόνο από τα ίδια τα γονίδια αλλά και από τα εξελεγμένα ρυθμιστικά δίκτυα που διέπουν το πότε, πού και πώς ενεργοποιούνται τα γονίδια.

Αυτή η μαθησιακή ενότητα εισήγαγε τους φοιτητές στις αρχές της λειτουργικής γονιδιωματικής συνδυάζοντας την επιστημονική γνώση με καινοτόμα ψηφιακά εργαλεία. Μέσω της εξερεύνησης της έρευνας ENCODE, οι φοιτητές εξέτασαν πώς οι ρυθμιστικές περιοχές, τα μη κωδικοποιητικά RNA και η δομή της χρωματίνης αλληλεπιδρούν για να βελτιώσουν τη γονιδιακή δραστηριότητα. Δουλεύοντας με αυθεντικές επιστημονικές έννοιες και δεδομένα, οι φοιτητές απέκτησαν γνώσεις σχετικά με τον τρόπο διεξαγωγής της σύγχρονης γονιδιωματικής έρευνας και γιατί τα μεγάλης κλίμακας συνεργατικά έργα είναι απαραίτητα για την προώθηση της βιολογικής γνώσης.

Η ενσωμάτωση του **Επαυξημένη Πραγματικότητα (AR)**, συγκεκριμένα μέσω **Assemblr EDU**, έχει διαδραματίσει κεντρικό ρόλο στην ενίσχυση της εμπλοκής και της κατανόησης των μαθητών. Η AR μετέτρεψε τις αφηρημένες και μικροσκοπικές γονιδιωματικές διεργασίες σε διαδραστικές και οπτικά προσβάσιμες εμπειρίες. Χειριζόμενοι τρισδιάστατα μοντέλα και εξερευνώντας πολυεπίπεδες γονιδιωματικές δομές, οι μαθητές μπόρεσαν να οικοδομήσουν βαθύτερη εννοιολογική κατανόηση και να ενισχύσουν τις δεξιότητες χωρικής και συστημικής σκέψης τους. Αυτή η προσέγγιση υποστηρίζει τη μάθηση που βασίζεται στην έρευνα και ενθαρρύνει τους μαθητές να προχωρήσουν πέρα από την απομνημόνευση προς την ουσιαστική ερμηνεία των επιστημονικών φαινομένων.





Εκτός από την ανάπτυξη γνώσεων ειδικών για το θέμα, αυτή η ενότητα υποστήριξε την απόκτηση εγκάρσιων δεξιοτήτων. Οι μαθητές βελτίωσαν την ψηφιακή τους ικανότητα μέσω της χρήσης τεχνολογιών επαυξημένης πραγματικότητας (AR), ενίσχυσαν τις δεξιότητες συνεργασίας και επικοινωνίας κατά τη διάρκεια ομαδικών δραστηριοτήτων και εξασκήθηκαν στην κριτική σκέψη αναλύοντας ρυθμιστικούς μηχανισμούς και παραλλαγές που σχετίζονται με ασθένειες. Τα παιχνιδοποιημένα στοιχεία και οι διαμορφωτικές αξιολογήσεις υποστήριξαν περαιτέρω το κίνητρο και την ενεργό συμμετοχή σε όλη τη μαθησιακή διαδικασία.

Συνολικά, αυτή η μαθησιακή ενότητα καταδεικνύει πώς η στοχαστική ενσωμάτωση της επιστημονικής έρευνας και της ψηφιακής καινοτομίας μπορεί να δημιουργήσει συμπεριληπτικές, ενδιαφέρουσες και προσανατολισμένες στο μέλλον εκπαιδευτικές εμπειρίες. Συνδέοντας τη γονιδιωματική θεωρία με διαδραστική πρακτική που βασίζεται στην επαυξημένη πραγματικότητα (AR), οι μαθητές είναι καλύτερα προετοιμασμένοι να κατανοήσουν τη σημασία της γονιδιωματικής στην ιατρική, τη βιοτεχνολογία και την κοινωνία. Η ενότητα ενθαρρύνει την επιστημονική περιέργεια, την υπεύθυνη χρήση των ψηφιακών τεχνολογιών και την εκτίμηση της πολυπλοκότητας του ανθρώπινου γονιδιώματος - βασικές ικανότητες για τους μαθητές που πλοηγούνται σε έναν κόσμο που βασίζεται ολοένα και περισσότερο στην επιστήμη.





Co-funded by
the European Union

Φάσεις της Μαθησιακής Μονάδας και Περιγραφή

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."





Φάση	Περιγραφή
Εξερευνώ	-Έρευνα και ανακάλυψη:Οι μαθητές εξερευνούν το Πρόγραμμα του Ανθρώπινου Γονιδιώματος και την προέλευση του Προγράμματος ENCODE χρησιμοποιώντας προσαρμοσμένα επιστημονικά κείμενα και δραστηριότητες καθοδηγούμενης ανάγνωσης.
	-Ανάπτυξη περιεχομένου:Εισαγωγή σε βασικές γονιδιωματικές έννοιες, συμπεριλαμβανομένης της δομής του DNA, των γονιδίων, των κωδικοποιητικών και μη κωδικοποιητικών περιοχών, των ρυθμιστικών στοιχείων, της χρωματίνης και της λειτουργικής γονιδιωματικής. Πίνακες λεξιλογίου και οπτικά βοηθήματα υποστηρίζουν την εννοιολογική κατανόηση.
	-Εννοιολογική σκαλωσιά:Οι δυσκολίες των μαθητών στην κατανόηση της πολύπλοκης γονιδιακής ρύθμισης εντοπίζονται μέσω του συζήτησης και διαμορφωτικοί έλεγχοι. Διαδραστικά εργαλεία, συμπεριλαμβανομένης μιας δραστηριότητας λεξιλογίου Gimkit,χρησιμοποιούνται για την ενίσχυση της βασικής ορολογίας και την προετοιμασία των μαθητών για εξερεύνηση με βάση την επαυξημένη πραγματικότητα.
Εκτελώ	- Εφαρμογή του προγράμματος σπουδών: Τα βασικά μαθήματα παρέχονται μέσω διαδραστικών παρουσιάσεων, επιστημονικών κειμένων και καθοδηγούμενων συζητήσεων. Το Assemblr EDU εισάγεται ως η κύρια πλατφόρμα AR για την υποστήριξη της κατανόησης της οργάνωσης της χρωματίνης, της γονιδιακής ρύθμισης και των ρυθμιστικών αλληλεπιδράσεων.
	- Διαδραστικές ασκήσεις AR: Οι μαθητές ολοκληρώνουν δραστηριότητες AR που βασίζονται σε Assemblr, συμπεριλαμβανομένης της εξερεύνησης πολυεπίπεδων γονιδιωματικών χαρτών, της αναγνώρισης ρυθμιστικών στοιχείων και της οπτικοποίησης μηχανισμών γονιδιακής έκφρασης εμπνευσμένων από δεδομένα ENCODE.
	- Ανατροφοδότηση και αναστοχασμός: Οι εκπαιδευτικοί συλλέγουν αναστοχασμούς μαθητών, ανατροφοδότηση από συνομηλίκους και αποτελέσματα από διαμορφωτικές αξιολογήσεις (συμπεριλαμβανομένων εργασιών AR και ψηφιακών κουίζ) για την παρακολούθηση της μαθησιακής προόδου και την προσαρμογή της διδασκαλίας.
Επαυξάνω	- Ενσωμάτωση AR: Το Assemblr EDU χρησιμοποιείται για τη μοντελοποίηση σύνθετων γονιδιωματικών δομών και ρυθμιστικών συστημάτων. Οι μαθητές αλληλεπιδρούν με οπτικές επικαλύψεις που δείχνουν πρότυπα γονιδιακής έκφρασης, οργάνωση χρωματίνης και αλληλεπιδράσεις ενισχυτή-υποκινητή.
	- Μάθηση με γνώμονα την έρευνα: Οι μαθητές συμμετέχουν σε δομημένες δραστηριότητες επαυξημένης πραγματικότητας (AR), συμπεριλαμβανομένης της εξερεύνησης με βάση τα hotspots, καθοδηγούμενων προσομοιώσεων και βήμα προς βήμα αναλυτικών οδηγιών επαυξημένης πραγματικότητας (AR) σχετικά με τις διαδικασίες ρύθμισης του γονιδιώματος.





	- Στοιχεία παιχνιδιοποίησης: Οι μαθητές κερδίζουν πόντους ή ψηφιακά σήματα για την ολοκλήρωση εργασιών AR, την ακριβή χρήση επιστημονικού λεξιλογίου και την επιτυχή αναγνώριση γονιδιωματικών στοιχείων. - Αποστολές και εξέλιξη: Οι προαιρετικές «Γονιδιωματικές Αποστολές» επιτρέπουν στους μαθητές να λύνουν ολοένα και πιο σύνθετες προκλήσεις που βασίζονται στο ENCODE στο Assemblr, ξεκλειδώνοντας νέες σκηνές AR ή επίπεδα περιεχομένου καθώς επιδεικνύεται η άριστη γνώση. - Συνεργατικές εργασίες AR: Οι μαθητές εργάζονται σε ομάδες για να κατασκευάσουν λειτουργικά γονιδιακά δίκτυα, μοντέλα χρωματίνης ή απλοποιημένες προσομοιώσεις μεταγραφής εντός του περιβάλλοντος AR, ενισχύοντας την αλληλοδιδασκτική μάθηση και τις δεξιότητες επικοινωνίας.
	-Αξιολόγηση βασισμένη σε AR: Οι μαθητές ολοκληρώνουν δομημένες αξιολογήσεις που συνδέονται άμεσα με δραστηριότητες AR, συμπεριλαμβανομένων εργασιών επισήμανσης, αναγνώρισης ρυθμιστικής περιοχής και προβλέψεων αιτίας-αποτελέσματος με βάση γονιδιωματικές αλλαγές. Η αξιολόγηση καθοδηγείται από ρουμπρίκες που επικεντρώνονται στην εννοιολογική κατανόηση, την ακρίβεια και τη σωστή χρήση βιολογικού λεξιλογίου.

Αναφορές

1. Boyle, A. P., Hong, E. L., Hariharan, M., Cheng, Y., Schaub, M. A., Kasowski, M., ... & Snyder, M. (2012). Σχολιασμός λειτουργικής ποικιλομορφίας σε προσωπικά γονιδιώματα χρησιμοποιώντας το RegulomeDB. *Genome Research*, 22(9), 1790–1797.<https://doi.org/10.1101/gr.137323.112>
2. Claverie, J. M. (2001). Αριθμός γονιδίων: Τι γίνεται αν υπάρχουν μόνο 30.000 ανθρώπινα γονίδια; *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., ... & Gingeras, T. R. (2012). Τοπίο της μεταγραφής σε ανθρώπινα κύτταρα. *Nature*, 489(7414), 101–108.<https://doi.org/10.1038/nature11233>
4. Κοινοπραξία Έργου ENCODE. (2004). Το Έργο ENCODE (Εγκυκλοπαίδεια των Στοιχείων DNA). *Science*, 306(5696), 636–640.<https://doi.org/10.1126/science.1105136>
5. Κοινοπραξία Έργου ENCODE. (2007). Αναγνώριση και ανάλυση λειτουργικών στοιχείων στο 1% του ανθρώπινου γονιδιώματος από το πιλοτικό έργο 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., ... & Snyder, M. (2012). Αρχιτεκτονική του ανθρώπινου ρυθμιστικού δικτύου που



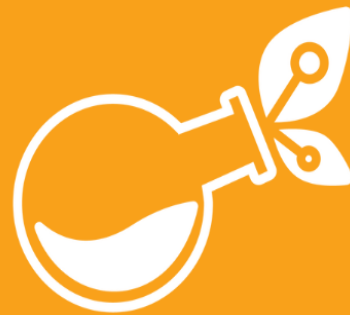


- προέρχεται από δεδομένα ENCODE. Nature, 489(7414), 91–100.<https://doi.org/10.1038/nature11245>
7. Kundaje, A., Meuleman, W., Ernst, J., Bilenky, M., Yen, A., Heravi-Moussavi, A., ... & Kellis, M. (2015). Ολοκληρωτική ανάλυση 111 ανθρώπινων επιγονιδιωμάτων αναφοράς. Nature, 518(7539), 317–330.<https://doi.org/10.1038/nature14248>
 8. Lander, E. S., Linton, L. M., Birren, B., Nusbaum, C., Zody, M. C., Baldwin, J., ... & Collins, F. S. (2001). Αρχική αλληλούχιση και ανάλυση του ανθρώπινου γονιδιώματος. 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., ... & Snyder, M. (2012). Κατευθυντήριες γραμμές και πρακτικές ChIP-seq των κοινοπραξιών ENCODE και 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., ... & Kent, W. J. (2010). ΚΩΔΙΚΟΠΟΙΗΣΗ δεδομένων ολόκληρου του γονιδιώματος στον Περιηγητή Γονιδιώματος του UCSC. Nucleic Acids Research, 38 (Τεύχος Βάσης Δεδομένων), D620–D625.<https://doi.org/10.1093/nar/gkp961>
 11. Schaub, M. A., Boyle, A. P., Kundaje, A., Batzoglou, S., & Snyder, M. (2012). Σύνδεση συσχετίσεων ασθενειών με ρυθμιστικές πληροφορίες στο ανθρώπινο γονιδίωμα. 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.