



Co-funded by
the European Union

Κατανόηση των γενετικών διαταραχών: Από το DNA στις ασθένειες



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:Εξερευνώ	5
Τι είναι οι γενετικές διαταραχές;	5
Τύποι Γενετικών Διαταραχών.....	6
Χρωμοσωμικές διαταραχές.....	6
Σύνθετες Διαταραχές.....	6
Διάγνωση Γενετικών Διαταραχών	8
Γιατί αυτό έχει σημασία	8
Σύναψη	9
2: Εκτέλεση	10
Ο Ρόλος της Επαυξημένης Πραγματικότητας (AR) στην Επίτευξη Μαθησιακών Στόχων	10
Δραστηριότητες μάθησης βασισμένες σε επαυξημένη πραγματικότητα (AR).....	10
Παγκόσμια Συνάφεια και Συμμετοχή Φοιτητών.....	12
3: Βελτίωση	14
Εμβάθυνση της Κατανόησης Σύνθετων Εννοιών	14
Ενεργητική Μάθηση και Συμμετοχή στο Delightex	15
Εργαλεία και Δομή Μάθησης Delightex	15
Σύνδεση της Γενετικής με τα Πραγματικά Πλαίσια	16
Συμπεριληπτική και Εξατομικευμένη Μάθηση με το Delightex	16
Σύναψη:	17
Αναφορές.....	19





Γενικό θέμα της μαθησιακής διαδρομής	Πρόγραμμα Ανθρώπινου Γονιδιώματος και Γονιδιωματική Ιατρική
Συγκεκριμένη ονομασία της μαθησιακής μονάδας	Κατανόηση των γενετικών διαταραχών – Από το DNA στις ασθένειες
Ηλικία των χρηστών-στόχων	14-18 ετών
Απαιτήσεις για τον εκπαιδευόμενο	Βασική κατανόηση του DNA και της κληρονομικότητας Δυνατότητα χρήσης κινητού τηλεφώνου ή tablet Ενδιαφέρον για την υγεία, την επιστήμη και τα προβλήματα της πραγματικής ζωής Προθυμία για συζήτηση ηθικών ζητημάτων
Περιγραφή της μαθησιακής μονάδας	Αυτή η μαθησιακή ενότητα βοηθά τους μαθητές να κατανοήσουν τις γενετικές διαταραχές με σαφή και ενδιαφέρον τρόπο. Οι μαθητές εξερευνούν πώς οι αλλαγές στο DNA (μεταλλάξεις) μπορούν να οδηγήσουν σε ασθένειες, πώς κληρονομούνται οι γενετικές διαταραχές και πώς η σύγχρονη ιατρική τις εντοπίζει και τις διαχειρίζεται. Η ενότητα βασίζεται σε περιβάλλοντα επαυξημένης πραγματικότητας (AR) Delightex, όπου οι μαθητές αλληλεπιδρούν με τρισδιάστατα μοντέλα DNA, γονιδίων, χρωμοσωμάτων και πρωτεϊνών. Οι αφηρημένες γενετικές έννοιες γίνονται πιο εύκολα κατανοητές μέσω οπτικής και πρακτικής εξερεύνησης. Αντί για τα παραδοσιακά κουίζ, η αξιολόγηση ενσωματώνεται σε εργασίες που βασίζονται στην AR, σε ομαδικές συζητήσεις και σε δραστηριότητες αναστοχασμού που διεξάγονται στο Delightex. Ηθικά ζητήματα όπως οι γενετικές εξετάσεις, το απόρρητο δεδομένων και η ευθύνη στην ιατρική εξετάζονται σε όλη την ενότητα.





	ενθαρρύνοντας την κριτική σκέψη και την τεκμηριωμένη συζήτηση.
Θέμα: Εμπλεκόμενα μέρη	Καθηγητές Βιολογίας, Μαθητές, Συντονιστές AR / ΤΠΕ, Επαγγελματίες υγείας (π.χ. γενετικοί σύμβουλοι), Προσωπικό τεχνικής υποστήριξης σχολείου
Λέξεις-κλειδιά	DNA, μετάλλαξη, γενετική διαταραχή, χρωμόσωμα, κληρονομικότητα, γενετικός έλεγχος, Επαυξημένη Πραγματικότητα (AR) στην εκπαίδευση, βιοηθική, εξατομικευμένη ιατρική
Βασικά προσόντα, δεξιότητες και γνώσεις που μπορούν να αποκτηθούν	Οι φοιτητές θα αναπτύξουν: σαφή κατανόηση του πώς τα γονίδια και οι μεταλλάξεις μπορούν να προκαλέσουν ασθένειες, την ικανότητα διάκρισης μεταξύ διαφορετικών τύπων γενετικών διαταραχών, πρακτική εμπειρία στη χρήση εργαλείων AR για την οπτικοποίηση DNA, γονιδίων και πρωτεϊνών, βασική βιοηθική συλλογιστική σχετικά με γενετικές εξετάσεις και δεδομένα υγείας, κριτική σκέψη και δεξιότητες επικοινωνίας μέσω ομαδικής εργασίας και συζήτησης, ψηφιακές δεξιότητες μέσω της χρήσης τεχνολογιών AR και διαδραστικής μάθησης.
Χρησιμοποιήθηκαν πόροι και διδακτικά βοηθήματα	Κείμενα κεφαλαίων και σχήματα βασισμένα σε πόρους του NHGRI και τον Wallis (2018) Εφαρμογές Επαυξημένης Πραγματικότητας: MoleculAR, Genome AR Εκτυπώσιμες μελέτες περιπτώσεων και εργασίες αναστοχασμού Διαδραστικά φύλλα εργασίας και γραφήματα γενεαλογικού δέντρου Tablet ή προβολείς για δραστηριότητες επαυξημένης πραγματικότητας (AR) Αφίσες για την τάξη που συνοψίζουν τα είδη γενετικών διαταραχών





Κριτήρια αξιολόγησης και αξιολόγηση	Η μάθηση των μαθητών αξιολογείται μέσω: - επιτυχής ολοκλήρωση εργασιών που βασίζονται στην επαυξημένη συμβατότητα (AR) (π.χ. αναγνώριση γονιδιακών μεταλλάξεων) - σαφής και λογική συμμετοχή σε ομαδικές συζητήσεις σχετικά με τη διάγνωση και την ηθική - σύντομη αναστοχαστική γραφή σχετικά με τον ρόλο της γονιδιωματικής στην υγειονομική περίθαλψη - τελική ομαδική ή ατομική παρουσίαση χρησιμοποιώντας απεικονίσεις AR (π.χ. πρωτεϊνικά μοντέλα ή μοτίβα κληρονομικότητας) - ένα σύντομο κουίζ που ελέγχει την κατανόηση των τύπων γενετικών διαταραχών και των μεθόδων εξέτασης
--	---





Εισαγωγή:

Τα γονίδια είναι βιολογικές οδηγίες που ελέγχουν τον τρόπο με τον οποίο το σώμα μας αναπτύσσεται, αναπτύσσεται και λειτουργεί. Επηρεάζουν τα πάντα, από το χρώμα των ματιών μέχρι τον τρόπο με τον οποίο το ανοσοποιητικό μας σύστημα καταπολεμά τις ασθένειες. Τα γονίδια αποτελούνται από DNA και κάθε γονίδιο φέρει συγκεκριμένες πληροφορίες που απαιτούνται για την παραγωγή πρωτεϊνών που διατηρούν το σώμα σε σωστή λειτουργία (Wallis, 2018).

Μερικές φορές αυτές οι γενετικές οδηγίες αλλάζουν. Αυτές οι αλλαγές ονομάζονται μεταλλάξεις. Ενώ ορισμένες μεταλλάξεις δεν έχουν καμία επίδραση, άλλες μπορούν να διαταράξουν τον τρόπο λειτουργίας μιας πρωτεΐνης ή να την σταματήσουν εντελώς. Όταν συμβεί αυτό, μπορεί να οδηγήσει σε μια γενετική διαταραχή - μια πάθηση που προκαλείται από αλλαγές στο DNA (Εθνικό Ινστιτούτο Έρευνας Ανθρώπινου Γονιδιώματος [NHGRI], 2024).

Σε αυτήν την ενότητα μάθησης, οι μαθητές εξερευνούν πώς αναπτύσσονται οι γενετικές διαταραχές και γιατί εμφανίζονται. Μαθαίνουν για διαφορετικούς τύπους γενετικών διαταραχών, συμπεριλαμβανομένων των μονογονιδιακών διαταραχών, των χρωμοσωμικών διαταραχών και των σύνθετων παθήσεων που επηρεάζονται τόσο από τα γονίδια όσο και από το περιβάλλον. Η ενότητα εξηγεί επίσης πώς κληρονομούνται οι γενετικές διαταραχές και πώς η σύγχρονη ιατρική χρησιμοποιεί τις γενετικές εξετάσεις για τη διάγνωση ασθενειών και την αξιολόγηση των κινδύνων για την υγεία (Wallis, 2018).

Επιπλέον, οι φοιτητές εξετάζουν σημαντικά ηθικά ζητήματα που συνδέονται με την γενετική επιστήμη. Καθώς οι γενετικές τεχνολογίες γίνονται πιο ισχυρές και προσβάσιμες, η κοινωνία πρέπει να λάβει υπόψη ζητήματα όπως το γενετικό απόρρητο, η ενημερωμένη συναίνεση και η υπεύθυνη χρήση των γενετικών πληροφοριών. Αυτά τα ερωτήματα είναι ιδιαίτερα σημαντικά σε μια εποχή εξατομικευμένης ιατρικής, όπου οι θεραπείες μπορούν να προσαρμοστούν στο γενετικό προφίλ ενός ατόμου (NHGRI, 2024).





Μέχρι το τέλος αυτής της ενότητας, οι μαθητές αποκτούν μια σαφέστερη κατανόηση του πώς τα γονίδια επηρεάζουν την υγεία και τις ασθένειες. Αυτή η γνώση παρέχει μια ισχυρή βάση για περαιτέρω σπουδές στη βιολογία, την υγειονομική περίθαλψη και τη βιοτεχνολογία και βοηθά τους μαθητές να γίνουν ενημερωμένοι πολίτες που μπορούν να συμμετέχουν στοχαστικά σε επιστημονικές και ηθικές συζητήσεις στη σύγχρονη κοινωνία.

1: Εξερευνήστε

Τι είναι οι γενετικές διαταραχές;

Τα γονίδια είναι σαν εγχειρίδια οδηγιών μέσα σε κάθε κύτταρο του σώματός μας. Υποδεικνύουν στα κύτταρα πώς να κατασκευάζουν πρωτεΐνες — μόρια που μας βοηθούν να αναπτυσσόμαστε, να παραμένουμε υγιείς και να καταπολεμούμε ασθένειες (Wallis, 2018). Τα γονίδια αποτελούνται από DNA και οι οδηγίες τους είναι γραμμένες με συγκεκριμένη σειρά χρησιμοποιώντας τέσσερα γράμματα: A, T, C και G.

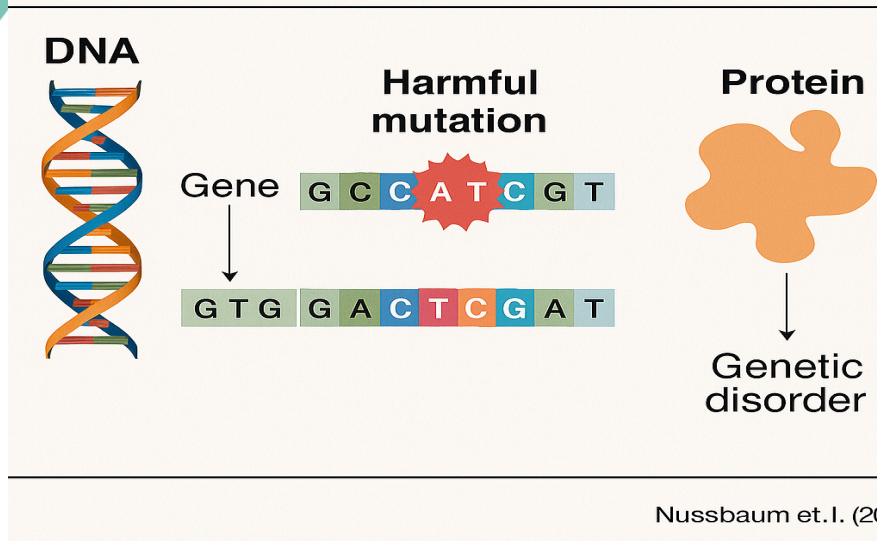
Μερικές φορές συμβαίνει μια μικρή αλλαγή στο DNA. Αυτή η αλλαγή ονομάζεται μετάλλαξη. Μια μετάλλαξη μπορεί να επηρεάσει τον τρόπο παραγωγής μιας πρωτεΐνης ή να εμποδίσει την πρωτεΐνη να λειτουργήσει σωστά. Όταν ένα γονίδιο δεν λειτουργεί όπως θα έπρεπε, μπορεί να οδηγήσει σε μια γενετική διαταραχή (Εθνικό Ινστιτούτο Έρευνας Ανθρώπινου Γονιδιώματος [NHGRI], 2024).

Οι μεταλλάξεις μπορούν να κληρονομηθούν από τον έναν ή και τους δύο γονείς ή μπορούν να συμβούν αυθόρμητα. Ορισμένες μεταλλάξεις δεν έχουν καμία επίδραση, αλλά άλλες επηρεάζουν τις φυσιολογικές λειτουργίες του σώματος. Σε ορισμένες περιπτώσεις, ακόμη και μια μικρή αλλαγή στο DNA μπορεί να προκαλέσει μια σοβαρή ασθένεια, ανάλογα με τον ρόλο του προσβεβλημένου γονιδίου (Wallis, 2018).





Understanding Genetic Disorders: From DNA to Disease



Σχήμα 1. Μια μετάλλαξη στο DNA μπορεί να αλλάξει μια πρωτεΐνη και να οδηγήσει σε ασθένεια (που προκαλείται από την τεχνητή νοημοσύνη).

Τύποι Γενετικών Διαταραχών

Υπάρχουν τρεις κύριοι τύποι γενετικών διαταραχών, με βάση τον τρόπο που αναπτύσσονται και κληρονομούνται.

Διαταραχές ενός γονιδίου

Οι μονογονιδιακές διαταραχές εμφανίζονται όταν ένα συγκεκριμένο γονίδιο μεταλλάσσεται. Η μετάλλαξη μπορεί να μεταβιβάζεται σε οικογένειες ή να εμφανίζεται τυχαία.

Παραδείγματα περιλαμβάνουν:

- Κυστική ίνωση – μια διαταραχή που προκαλεί παχύρρευστη, κολλώδη βλέννα στους πνεύμονες και στο πεπτικό σύστημα (NHGRI, 2024).
- Δρεπανοκυτταρική αναιμία – μια πάθηση που αλλάζει το σχήμα των ερυθρών αιμοσφαιρίων, καθιστώντας πιο δύσκολο για αυτά να μεταφέρουν οξυγόνο.





Αυτές οι διαταραχές ακολουθούν σαφή πρότυπα κληρονομικότητας, όπως κυρίαρχη ή υπολειπόμενη, γεγονός που καθιστά ευκολότερη την ανίχνευσή τους χρησιμοποιώντας γενεαλογικά δέντρα (Wallis, 2018).

Χρωμοσωμικές διαταραχές

Χρωμοσωμικές διαταραχές εμφανίζονται όταν ένα ολόκληρο χρωμόσωμα λείπει, είναι επιπλέον ή έχει αναδιαταχθεί. Αυτές οι αλλαγές συχνά οδηγούν σε σοβαρά αναπτυξιακά προβλήματα και προβλήματα υγείας.

Παραδείγματα περιλαμβάνουν:

- Σύνδρομο Down – που προκαλείται από την ύπαρξη τριών αντιγράφων του χρωμοσώματος 21.
- Σύνδρομο Turner – επηρεάζει τις γυναίκες όταν ένα από τα χρωμοσώματα X λείπει ή έχει αλλοιωθεί (NHGRI, 2024).

Τέτοιες παθήσεις συχνά εντοπίζονται μέσω προγεννητικού ελέγχου ή καρυότυπου, που επιτρέπει στους γιατρούς να εξετάσουν τα χρωμοσώματα.

Σύνθετες Διαταραχές

Οι σύνθετες διαταραχές προκαλούνται από έναν συνδυασμό γενετικών και περιβαλλοντικών παραγόντων, όπως ο τρόπος ζωής, η διατροφή, το άγχος ή η ρύπανση.

Παραδείγματα περιλαμβάνουν:

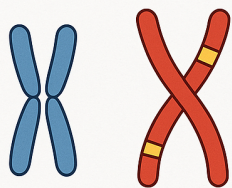
- διαβήτης
- καρδιακό νόσημα
- αυτισμός





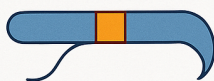
Types of Genetic Disorders

Chromosomal



Missing or extra
chromosomes

Single-Gene



Mutation in
a specific gene

Complex Multigenic



Gene variants
and environment

NHGRI, 2024)

Σχήμα 2. Τύποι γενετικών διαταραχών ανά προέλευση και κληρονομικότητα (που προκαλούνται από την Τεχνητή Νοημοσύνη).

Αυτές οι διαταραχές δεν ακολουθούν απλά πρότυπα κληρονομικότητας. Οι επιστήμονες μελετούν μεγάλους πληθυσμούς για να εντοπίσουν γενετικούς δείκτες που αυξάνουν τον κίνδυνο εμφάνισης αυτών των παθήσεων (Wallis, 2018).

Καρκίνος και Γονίδια

Ο καρκίνος συχνά συνδέεται με μεταλλάξεις σε γονίδια που ελέγχουν την ανάπτυξη και τη διαίρεση των κυττάρων, αν και δεν είναι όλοι οι καρκίνοι κληρονομικοί.

Υπάρχουν δύο σημαντικοί τύποι γονιδίων που εμπλέκονται:

- Ογκογονίδια – όταν ενεργοποιούνται λανθασμένα, προκαλούν την υπερβολικά γρήγορη ανάπτυξη των κυττάρων.
- Τα γονίδια καταστολής όγκων – κανονικά επιβραδύνουν την κυτταρική ανάπτυξη· όταν υποστούν βλάβη, μπορεί να επιτρέψουν την ανάπτυξη καρκίνου.

Οι μεταλλάξεις σε γονίδια όπως τα BRCA1 και BRCA2 μπορούν να αυξήσουν σημαντικά τον κίνδυνο εμφάνισης καρκίνου του μαστού και των ωοθηκών. Για αυτόν τον λόγο, οι





γενετικές εξετάσεις συνιστώνται συχνά σε άτομα με οικογενειακό ιστορικό αυτών των καρκίνων (NHGRI, 2024).

Διάγνωση Γενετικών Διαταραχών

Χάρη σε μεγάλα ερευνητικά έργα όπως το Πρόγραμμα Ανθρώπινου Γονιδιώματος, οι επιστήμονες μπορούν πλέον να αναλύσουν το DNA ενός ατόμου για να ελέγξουν για γενετικές διαταραχές ή κινδύνους για την υγεία. Αυτή η διαδικασία είναι γνωστή ως γενετικός έλεγχος.

Οι γενετικές εξετάσεις χρησιμοποιούνται για:

- διάγνωση ασθενειών
- εντοπίστε την αιτία των συμπτωμάτων
- καθοδηγήστε τις αποφάσεις θεραπείας
- αξιολόγηση του οικογενειακού κινδύνου (Wallis, 2018)

Οι σύγχρονες μέθοδοι, όπως η αλληλούχιση ολόκληρου του γονιδιώματος και η αλληλούχιση εξονίων, επιτρέπουν στους γιατρούς να εξετάζουν χιλιάδες γονίδια ταυτόχρονα. Παρέχεται επίσης γενετική συμβουλευτική για να βοηθήσει τους ασθενείς να κατανοήσουν τα αποτελέσματα των εξετάσεων και να λάβουν τεκμηριωμένες αποφάσεις.

Πριν από την εκτέλεση οποιασδήποτε γενετικής εξέτασης, οι ασθενείς πρέπει να δώσουν ενημερωμένη συγκατάθεση, που σημαίνει ότι κατανοούν τον σκοπό, τους κινδύνους και τα πιθανά αποτελέσματα της εξέτασης (NHGRI, 2024).

Γιατί αυτό έχει σημασία

Η κατανόηση των γενετικών διαταραχών βοηθά τους ανθρώπους να λαμβάνουν τεκμηριωμένες αποφάσεις σχετικά με την υγεία και την ιατρική περίθαλψη. Ταυτόχρονα, εγείρει σημαντικά ηθικά ερωτήματα. Για παράδειγμα:

- Θα πρέπει οι εργοδότες να έχουν πρόσβαση σε γενετικές πληροφορίες;
- Μπορούν οι ασφαλιστικές εταιρείες υγείας να χρησιμοποιήσουν γενετικά δεδομένα για να περιορίσουν την ασφαλιστική κάλυψη;

Αυτά τα ζητήματα αποτελούν μέρος της βιοηθικής, της μελέτης του τι είναι σωστό και τι λάθος στην επιστήμη και την ιατρική (Wallis, 2018). Η εκμάθηση του DNA και των ασθενειών δίνει στους μαθητές τη δυνατότητα να συμμετέχουν σε τεκμηριωμένες συζητήσεις για την επιστήμη, την τεχνολογία και την κοινωνία.





Σύναψη

Οι γενετικές διαταραχές προσφέρουν πολύτιμες γνώσεις για το πώς λειτουργεί το ανθρώπινο σώμα και τι μπορεί να συμβεί όταν τροποποιηθούν οι γενετικές οδηγίες. Μαθαίνοντας πώς οι μεταλλάξεις επηρεάζουν το DNA, κατανοώντας διαφορετικούς τύπους γενετικών διαταραχών και διερευνώντας πώς χρησιμοποιούνται οι γενετικές εξετάσεις στη σύγχρονη ιατρική, οι μαθητές προετοιμάζονται καλύτερα να σκεφτούν κριτικά για τη βιολογία και την προσωπική υγεία.

Καθώς οι γενετικές τεχνολογίες συνεχίζουν να εξελίσσονται, η λήψη ηθικών αποφάσεων θα αποκτά ολοένα και μεγαλύτερη σημασία. Η κατανόηση τόσο του επιστημονικού όσο και του κοινωνικού αντίκτυπου της γενετικής βοηθά τους μαθητές να πλοηγηθούν στη ζωή σε μια σύγχρονη γονιδιωματική εποχή.





2: Εκτέλεση

Σε αυτήν την ενότητα, οι μαθητές περνούν από τη θεωρία στην ενεργητική μάθηση. Εφαρμόζουν όσα έχουν μάθει για το DNA, τις μεταλλάξεις και τις γενετικές διαταραχές μέσω πρακτικών δραστηριοτήτων, εξερεύνησης Επαυξημένης Πραγματικότητας (AR) και συνεργατικών εργασιών στο Delightex.

Ο κύριος στόχος αυτής της φάσης είναι να βοηθήσει τους μαθητές να κατανοήσουν πώς οι γενετικές αλλαγές επηρεάζουν το ανθρώπινο σώμα, βλέποντας και εξερευνώντας αυτές τις διαδικασίες με οπτικό και διαδραστικό τρόπο (Wallis, 2018).

Ο Ρόλος της Επαυξημένης Πραγματικότητας (AR) στην Επίτευξη Μαθησιακών Στόχων

Η Επαυξημένη Πραγματικότητα παίζει κεντρικό ρόλο στη φάση Εκτέλεσης. Χρησιμοποιώντας εφαρμογές όπως το MoleculAR και το Genome AR, οι μαθητές αλληλεπιδρούν με τρισδιάστατα μοντέλα DNA, γονιδίων, χρωμοσωμάτων και πρωτεϊνών. Αυτά τα εργαλεία καθιστούν τις αφηρημένες μοριακές δομές ορατές και πιο εύκολα κατανοητές (NHGRI, 2024).

Με την Επαυξημένη Πραγματικότητα (AR), οι μαθητές μπορούν:

- Παρατηρήστε τη διπλή έλικα του DNA σε τρεις διαστάσεις
- να διερευνήσουν πώς μια μετάλλαξη αλλάζει ένα γονίδιο ή μια πρωτεΐνη
- συγκρίνετε υγιείς και μεταλλαγμένες γενετικές δομές
- συνδέουν τις γενετικές αλλαγές με πραγματικές γενετικές διαταραχές

Αυτός ο τύπος χωρικής και οπτικής αλληλεπίδρασης βοηθά τους μαθητές να κατανοήσουν καλύτερα πώς οι μεταλλάξεις μπορούν να οδηγήσουν σε ασθένειες (Wallis, 2018).





Δραστηριότητες μάθησης βασισμένες σε επαυξημένη πραγματικότητα (AR)

Εξερεύνηση Μεταλλάξεων DNA (Δραστηριότητα AR)

Οι μαθητές χρησιμοποιούν Μοριακός να εξερευνήσουν ένα μοντέλο DNA και να παρατηρήσουν πώς μια μετάλλαξη αλλάζει τον γενετικό κώδικα. Συγκρίνοντας ένα φυσιολογικό γονίδιο με ένα μεταλλαγμένο, οι μαθητές μπορούν να δουν πώς μια μικρή αλλαγή στο DNA μπορεί να επηρεάσει τη λειτουργία της πρωτεΐνης.

Εργασία για μαθητές:

- Εξερευνήστε το μοντέλο DNA στην επαυξημένη πραγματικότητα (AR)
- Προσδιορίστε τη θέση της μετάλλαξης
- Συζητήστε πώς η μετάλλαξη θα μπορούσε να επηρεάσει το σώμα

Αυτή η δραστηριότητα υποστηρίζει την κατανόηση της σχέσης μεταξύ DNA, πρωτεϊνών και ασθενειών (NHGRI, 2024).

Κληρονομικά Πρότυπα στις Οικογένειες

Χρησιμοποιώντας **AR** προσομοίωση **Γονιδιώματος** και απλά διαγράμματα γενεαλογικών δέντρων, οι μαθητές εξερευνούν πώς κληρονομούνται οι γενετικές διαταραχές. Εντοπίζουν κυρίαρχα και υπολειπόμενα χαρακτηριστικά και προβλέπουν την πιθανότητα εμφάνισης μιας διαταραχής στις μελλοντικές γενιές.

Εργασία για μαθητές:

- Ανάλυση ενός γενεαλογικού δέντρου
- Προσδιορίστε τους φορείς και τα προσβεβλημένα άτομα
- Εξηγήστε το μοτίβο κληρονομικότητας

Αυτή η εργασία βοηθά τους μαθητές να συνδέσουν τους θεωρητικούς κανόνες κληρονομικότητας με γενετικές συνθήκες της πραγματικής ζωής (Wallis, 2018).

Μελέτη περίπτωσης: Διάγνωση της διαταραχής





Στους μαθητές παρουσιάζεται ένα σύντομο σενάριο ασθενούς μέσα στο περιβάλλον Delightex. Η περίπτωση περιλαμβάνει συμπτώματα και βασικές γενετικές πληροφορίες που σχετίζονται με μια γενετική διαταραχή.

Παράδειγμα

σεναρίου:

Ένας ασθενής αντιμετωπίζει αναπνευστικά προβλήματα και συχνές πνευμονικές λοιμώξεις που προκαλούνται από μια μετάλλαξη σε ένα γονίδιο.

Φοιτητόκοσμος:

- αναλύστε τα συμπτώματα
- διερευνήστε μοντέλα AR του επηρεαζόμενου γονιδίου ή πρωτεΐνης
- προσδιορίστε τον πιο πιθανό τύπο γενετικής διαταραχής

Η μάθηση που βασίζεται σε περιστατικά ενθαρρύνει την επίλυση προβλημάτων και υποστηρίζει την βαθύτερη κατανόηση των γενετικών ασθενειών (NHGRI, 2024).

Ηθική στην πράξη

Η σύγχρονη γενετική εγείρει επίσης σημαντικά ηθικά ερωτήματα. Κατά τη διάρκεια αυτής της φάσης, οι μαθητές εξερευνούν σύντομα ηθικά σενάρια που σχετίζονται με τις γενετικές εξετάσεις, το απόρρητο δεδομένων και την υπεύθυνη χρήση των γενετικών πληροφοριών.

Ερωτήσεις για συζήτηση:

- Πρέπει όλοι να υποβάλλονται σε εξετάσεις για γενετικές διαταραχές;
- Ποιος θα πρέπει να έχει πρόσβαση στα αποτελέσματα των γενετικών εξετάσεων;
- Πώς μπορούν να προστατευθούν τα γενετικά δεδομένα;

Αυτές οι συζητήσεις συνδέονται με βιοηθικές αρχές και βοηθούν τους μαθητές να αναλογιστούν τον κοινωνικό αντίκτυπο των γενετικών τεχνολογιών (Wallis, 2018; NHGRI, 2024).

Σχόλια και Υποστήριξη

Καθ' όλη τη φάση Εκτέλεσης, οι μαθητές λαμβάνουν ανατροφοδότηση μέσω:





- συζητήσεις με καθοδήγηση εκπαιδευτικού
- ανατροφοδότηση από συνομηλίκους κατά τη διάρκεια ομαδικών δραστηριοτήτων
- σύντομες προτροπές αναστοχασμού στο Delightex

Το επίκεντρο αυτής της φάσης είναι στην κατανόηση και την εφαρμογή, παρά στην απομνημόνευση. Δουλεύοντας ενεργά με εργαλεία επαυξημένης πραγματικότητας (AR) και παραδείγματα από την πραγματική ζωή, οι μαθητές προετοιμάζονται για τις αναστοχαστικές εργασίες στη φάση Βελτίωσης.

Παγκόσμια Συνάφεια και Συμμετοχή Φοιτητών

Οι μαθησιακές δραστηριότητες σε αυτήν την ενότητα αντικατοπτρίζουν σύγχρονες προσεγγίσεις που χρησιμοποιούνται ήδη σε σχολεία και επιστημονικά κέντρα σε όλο τον κόσμο. Διαδραστικές εφαρμογές DNA και γενετικής χρησιμοποιούνται σήμερα στην εκπαίδευση γενετικής σε χώρες όπως η Φινλανδία, οι Ηνωμένες Πολιτείες και η Ιαπωνία, όπου η ψηφιακή μάθηση και η μάθηση που βασίζεται στην επαυξημένη Πραγματικότητα (AR) ενσωματώνονται στα προγράμματα σπουδών των φυσικών επιστημών (NHGRI, 2024).

Οι εκπαιδευτικοί αναφέρουν ότι η εμπλοκή των μαθητών αυξάνεται όταν οι αφηρημένες βιολογικές έννοιες γίνονται οπτικές και διαδραστικές. Η Επαυξημένη Πραγματικότητα (AR) επιτρέπει στους μαθητές να κινούνται, να εξερευνούν και να χειρίζονται μοντέλα, γεγονός που υποστηρίζει βαθύτερη εννοιολογική κατανόηση σε σύγκριση με την παραδοσιακή μάθηση που βασίζεται σε εγχειρίδια (Wallis, 2018).

Χρησιμοποιώντας στοιχεία AR σε αυτήν την ενότητα, οι μαθητές γίνονται ενεργοί συμμετέχοντες στην επιστημονική εξερεύνηση και όχι παθητικοί δέκτες πληροφοριών. Δεν κάνουν μόνοβλέπωγενετικές μεταλλάξεις, αλλάεμπειρίαπώς οι αλλαγές στο DNA μπορούν να επηρεάσουν την ανθρώπινη υγεία. Αυτή η προσέγγιση προετοιμάζει τους μαθητές για τεκμηριωμένες συζητήσεις σχετικά με τη σύγχρονη ιατρική, τη γενετική και τη λήψη ηθικών αποφάσεων σε πραγματικά περιβάλλοντα (NHGRI, 2024).





3: Βελτίωση

Σε αυτή τη φάση, η μάθηση είναι βαθύτερη μέσω του Delightex ως το κύριο διαδραστικό περιβάλλον. Όλες οι δραστηριότητες λαμβάνουν χώρα μέσα σε μια σκηνή Delightex, όπου στοιχεία Επαυξημένης Πραγματικότητας (AR), πίνακες πληροφοριών και εργασίες αναστοχασμού συνδυάζονται σε μια συνεκτική μαθησιακή εμπειρία.

Για μαθητές ηλικίας 14–18 ετών, θέματα όπως οι μεταλλάξεις του DNA, τα πρότυπα κληρονομικότητας και οι αλληλεπιδράσεις γονιδίων-πρωτεΐνης μπορεί να είναι δύσκολο να κατανοηθούν μόνο μέσω κειμένου. Το Delightex βοηθά στη γεφύρωση αυτού του χάσματος ενσωματώνοντας τρισδιάστατα μοντέλα επαυξημένης πραγματικότητας (AR), καθοδηγούμενες εργασίες και προτροπές αναστοχασμού σε έναν ενιαίο χώρο εμπύθισης, επιτρέποντας στους μαθητές να εξερευνήσουν ενεργά σύνθετες γενετικές έννοιες (Wallis, 2018).

Εμβάθυνση της Κατανόησης Σύνθετων Εννοιών

Μέσα στη σκηνή του Delightex, οι μαθητές αλληλεπιδρούν με στοιχεία AR που υποστηρίζουν την κατανόηση γενετικών διαταραχών, όπως:

- η δομή διπλής έλικας του DNA και ο ρόλος της στην αντιγραφή και τη μεταγραφή,
- σημειακές μεταλλάξεις και οι επιπτώσεις τους στη σύνθεση πρωτεϊνών,
- χρωμοσωμικές αλλαγές όπως τρισωμία ή διαγραφές που συνδέονται με διαταραχές όπως το σύνδρομο Down ή το σύνδρομο Turner,
- η οδός από μια μετάλλαξη του DNA σε σωματικά συμπτώματα που προκαλούνται από ελαττωματικές πρωτεΐνες.

Αυτές οι έννοιες παρουσιάζονται μέσω ενσωματωμένα μοντέλα επαυξημένης πραγματικότητας (AR) και οπτικά πάνελ αντί για στατικά διαγράμματα. Χρησιμοποιώντας εργαλεία όπως Μοριακός και Genome AR ενσωματωμένο στη ροή εργασίας Delightex, οι μαθητές μπορούν να περιστρέφουν, να κάνουν ζουμ και να εξερευνούν γενετικές δομές βήμα προς βήμα. Αυτό υποστηρίζει την κατανόηση του χώρου και βοηθά τους μαθητές





να δουν πώς οι μικρές γενετικές αλλαγές μπορούν να οδηγήσουν σε σημαντικές επιπτώσεις στην υγεία (NHGRI, 2024).

Ενεργητική Μάθηση και Συμμετοχή στο Delightex

Το Delightex μετατρέπει τη φάση Enhance σε ενεργητική μαθησιακή αποστολή, όχι μια παθητική επανάληψη. Αντί να παρακολουθούν βίντεο ή να διαβάζουν μεγάλα κείμενα, οι μαθητές ολοκληρώνουν καθοδηγούμενες εργασίες απευθείας στο περιβάλλον Delightex.

Οι εκπαιδευόμενοι συμμετέχουν μέσω:

- αλληλεπίδραση με μοντέλα AR που τοποθετούνται μέσα στη σκηνή,
- σύντομα ενημερωτικά πάνελ Delightex που καθοδηγούν την παρατήρηση και τη σκέψη,
- εργασίες τύπου αποστολής (π.χ. ανάλυση μιας μετάλλαξης ή επίλυση μιας μελέτης περίπτωσης),
- συζήτηση μεταξύ ομοτίμων βασισμένη σε προτροπές που εμφανίζονται στη σκηνή.

Αυτή η προσέγγιση υποστηρίζει το εσωτερικό κίνητρο και ενθαρρύνει τους μαθητές να αναλάβουν την ευθύνη της μάθησής τους. Η ενεργή συμμετοχή έχει αποδειχθεί ότι βελτιώνει την κατανόηση πολύπλοκων βιολογικών διεργασιών, ειδικά στην εκπαίδευση στη γενετική (Wallis, 2018).

Εργαλεία και Δομή Μάθησης Delightex

Σε αυτή τη φάση, το Delightex χρησιμοποιείται για να συνδυάσει πολλαπλά μαθησιακά στοιχεία:

- Αντικείμενα AR (DNA, γονίδια, χρωμοσώματα, πρωτεΐνες) για εξερεύνηση και παρατήρηση
- Πίνακες πληροφοριών που εξηγούν τις βασικές ιδέες σε σύντομη, φιλική προς τους μαθητές γλώσσα





- Πάνελ μελέτης περιπτώσεων που παρουσιάζουν γενετικά σενάρια πραγματικής ζωής
- Πάνελ προβληματισμού που καθοδηγούν τη συζήτηση περί δεοντολογίας και την προσωπική ανταπόκριση

Εξωτερικά εργαλεία επαυξημένης πραγματικότητας (AR) όπως τα MoleculAR, Genome AR ή Merge EDU χρησιμοποιούνται ως πηγές περιεχομένου, ενώ το Delightex παραμένει η κύρια πλατφόρμα που δομεί τη μαθησιακή διαδικασία και την αξιολόγηση.

Σύνδεση της Γενετικής με τα Πραγματικά Πλαίσια

Οι σκηνές Delightex υποστηρίζουν επίσης την εφαρμογή της γενετικής γνώσης στον πραγματικό κόσμο. Μέσω σεναρίων που υποστηρίζονται από την επαυξημένη Πραγματικότητα (AR), οι μαθητές εξερευνούν ρόλους όπως γενετικοί σύμβουλοι ή ασθενείς και αναλογίζονται πώς χρησιμοποιούνται οι γενετικές πληροφορίες στην υγειονομική περίθαλψη.

Για παράδειγμα:

- Οι μαθητές αναλύουν τον αντίκτυπο μιας μετάλλαξης του γονιδίου BRCA χρησιμοποιώντας μοντέλα AR και θέματα συζήτησης,
- Οι επιτροπές δεοντολογίας εγείρουν ερωτήματα σχετικά με τις γενετικές εξετάσεις, την ιδιωτικότητα και την προστασία δεδομένων.

Αυτές οι εργασίες βοηθούν τους μαθητές να κατανοήσουν πώς η γονιδιωματική επιστήμη επηρεάζει τα άτομα και την κοινωνία, υποστηρίζοντας τη διεπιστημονική μάθηση σε θέματα βιολογίας, ηθικής και τεχνολογίας (NHGRI, 2024).

Συμπεριληπτική και Εξατομικευμένη Μάθηση με το Delightex

Η Delightex υποστηρίζει την συμπεριληπτική μάθηση προσφέροντας:

- οπτικές εξηγήσεις που υποστηρίζουν μαθητές με διαφορετικό γλωσσικό υπόβαθρο,
- σύντομο, πολυεπίπεδο περιεχόμενο αντί για μακροσκελή κείμενα,





- αυτο-ρυθμιζόμενη εξερεύνηση στοιχείων επαυξημένης πραγματικότητας (AR) μέσα στη σκηνή.

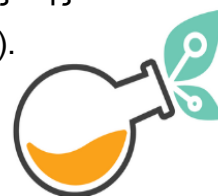
Οι μαθητές μπορούν να επανεξετάσουν πάνελ και μοντέλα ανάλογα με τις ανάγκες, κάτι που ενισχύει την αυτοπεποίθηση και την ανεξάρτητη μάθηση.

Συμπέρασμα:

Σε αυτήν την μαθησιακή ενότητα, οι μαθητές εξερεύνησαν τα βασικά στοιχεία των γενετικών διαταραχών, συμπεριλαμβανομένου του τι είναι, του πώς κληρονομούνται, του πώς επηρεάζουν το ανθρώπινο σώμα και του τρόπου διάγνωσής τους. Μέσω δομημένων μαθημάτων και διαδραστικών εργασιών, οι μαθητές ανέπτυξαν μια σαφή κατανόηση του πώς οι μεταλλάξεις στο DNA μπορούν να οδηγήσουν σε διάφορες ασθένειες, όπως μονογονιδιακές διαταραχές, χρωμοσωμικές διαταραχές και σύνθετες καταστάσεις που επηρεάζονται τόσο από γενετικούς όσο και από περιβαλλοντικούς παράγοντες (Wallis, 2018).

Ένα βασικό χαρακτηριστικό αυτής της ενότητας ήταν η χρήση του Delightex ως κύριου μαθησιακού περιβάλλοντος, όπου στοιχεία Επαυξημένης Πραγματικότητας (AR), πίνακες πληροφοριών και μαθησιακές εργασίες συνδυάστηκαν σε μια συνεκτική μαθησιακή διαδρομή. Εργαλεία AR όπως το MoleculAR, το Genome AR και το Merge EDU χρησιμοποιήθηκαν στο Delightex για την υποστήριξη της εξερεύνησης και της κατανόησης. Αυτά τα εργαλεία επέτρεψαν στους μαθητές να οπτικοποιήσουν δομές DNA, να παρατηρήσουν τις επιπτώσεις των μεταλλάξεων και να εξερευνήσουν χρωμοσωμικές ανωμαλίες με διαδραστικό τρόπο. Ως αποτέλεσμα, οι αφηρημένες γενετικές έννοιες έγιναν πιο προσιτές και πιο εύκολες στην κατανόηση (NHGRI, 2024).

Η ενότητα υποστήριξε επίσης την ανάπτυξη σημαντικών δεξιοτήτων του 21ου αιώνα. Μέσω εργασιών, συζητήσεων και συνεργατικών δραστηριοτήτων που βασίζονται στην επαυξημένη Πραγματικότητα (AR), οι μαθητές εξασκήθηκαν στην ηθική συλλογιστική, τον ψηφιακό γραμματισμό, την επικοινωνία και την ομαδική εργασία. Εξερευνώντας εφαρμογές της πραγματικής ζωής, όπως οι γενετικές εξετάσεις, η πρόβλεψη ασθενειών και η βιοηθική λήψη αποφάσεων, οι μαθητές μπόρεσαν να συνδέσουν την επιστημονική γνώση με τρέχοντα κοινωνικά ζητήματα, συμπεριλαμβανομένης της εξατομικευμένης ιατρικής και της προστασίας δεδομένων (Green & Guyer, 2015).



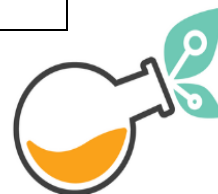


Συνολικά, αυτή η μαθησιακή ενότητα ενθάρρυνε τους μαθητές να σκέφτονται κριτικά και να ενεργούν ως ενημερωμένοι μαθητές και υπεύθυνοι πολίτες. Δουλεύοντας στο περιβάλλον του Delightex, οι μαθητές όχι μόνο μάθαιναν για τη γενετική, αλλά και βίωναν πώς η γονιδιωματική γνώση χρησιμοποιείται στη σύγχρονη επιστήμη και την υγειονομική περίθαλψη. Καθώς οι γενετικές τεχνολογίες συνεχίζουν να αναπτύσσονται, οι μαθητές είναι πλέον καλύτερα προετοιμασμένοι να συμμετάσχουν σε τεκμηριωμένες συζητήσεις και να αντιμετωπίσουν μελλοντικές προκλήσεις που σχετίζονται με την επιστήμη, την ιατρική και την κοινωνία (Collins et al., 2003).





Φάση	Περιγραφή
Εξερευνώ	- Έρευνα και Ανακάλυψη: Οι μαθητές εισάγονται σε βασικές έννοιες όπως το DNA, τα γονίδια, οι μεταλλάξεις και οι γενετικές διαταραχές μέσω οπτικού υλικού, παραδειγμάτων από την πραγματική ζωή και σύντομων επεξηγηματικών κειμένων.
	- Ανάπτυξη Περιεχομένου: Οι εκπαιδευτικοί χρησιμοποιούν πόρους φιλικούς προς τους μαθητές (π.χ. ενημερωτικά δελτία NHGRI) που υποστηρίζονται από διαγράμματα, καρυότυπους και γραφήματα.
	- Ανάλυση Αναγκών: Οι διαγνωστικές εργασίες βοηθούν στον εντοπισμό των προηγούμενων γνώσεων των μαθητών, επιτρέποντας στους εκπαιδευτικούς να προσαρμόσουν το βάθος του περιεχομένου και να παρέχουν την κατάλληλη υποστήριξη.
Εκτελώ	- Υλοποίηση Προγράμματος Σπουδών: Τα μαθήματα συνδυάζουν την καθοδήγηση των εκπαιδευτικών, τη συζήτηση και τις επιδείξεις επαυξημένης πραγματικότητας (AR) χρησιμοποιώντας το Delightex με ενσωματωμένα εργαλεία όπως το MoleculAR και το Merge EDU.
	- Διαδραστικές Ασκήσεις: Οι μαθητές ολοκληρώνουν εργασίες που βασίζονται σε επαυξημένη Πραγματικότητα (AR), όπως η ανίχνευση μεταλλάξεων, η ανάλυση εικονικού καρυότυπου και οι συζητήσεις ηθικών σεναρίων. Η ομαδική εργασία και τα φύλλα εργασίας υποστηρίζουν τη συνεργασία και την εφαρμογή της γνώσης.
	- Συλλογή σχολίων: Η μάθηση υποστηρίζεται μέσω σχολίων από συνομηλίκους, σχολίων εκπαιδευτικών, σύντομων κουίζ και αναστοχαστικών προτροπών στο Delightex.
Επαυξάνω	- Ενσωμάτωση AR: Το Delightex χρησιμοποιείται ως το βασικό περιβάλλον όπου οι μαθητές αλληλεπιδρούν με τρισδιάστατα μοντέλα DNA, χρωμοσωμάτων και μεταλλάξεων. Αυτά τα εργαλεία καθιστούν ορατές και διαδραστικές τις αόρατες βιολογικές δομές.
	- Διαδραστική Μάθηση: Οι μαθητές ολοκληρώνουν εργασίες βασισμένες σε αποστολές, όπως αποκωδικοποίηση μεταλλάξεων, ανάλυση εικονικών περιπτώσεων ασθενών και εξήγηση γενετικών μηχανισμών χρησιμοποιώντας μοντέλα AR.
	Παιχνιδοποιημένο Περιεχόμενο: Πόντοι και κονκάρδες: Οι μαθητές κερδίζουν ψηφιακά badges για την ολοκλήρωση εργασιών και προκλήσεων AR (π.χ. <i>Ντετέκτιβ DNA</i> , <i>Ηρώας Χρωμοσώματος</i>). Πίνακες κατάταξης: Οι οπτικοί δείκτες προόδου υποστηρίζουν το κίνητρο και τον φιλικό ανταγωνισμό.
	Αποστολές και επίπεδα: Η μάθηση είναι δομημένη ως ένα ταξίδι όπου νέες προκλήσεις ξεκλειδώνονται καθώς η κατανόηση εμβαθύνει. Ανταμοιβές για εξερεύνηση: Το προαιρετικό περιεχόμενο AR ξεκλειδώνεται μέσω πρόσθετης εξερεύνησης και αναστοχασμού.
	Συνεργατικές παιχνιδοποιημένες εργασίες: Οι ομαδικές προκλήσεις περιλαμβάνουν την επίλυση γενετικών μυστηρίων και τη δημιουργία αφισών βασισμένων στην επαυξημένη Πραγματικότητα (AR) που εξηγούν μια συγκεκριμένη γενετική διαταραχή.
	Αξιολογήσεις που βασίζονται σε AR: Η αξιολόγηση ενσωματώνεται απευθείας στο Delightex και περιλαμβάνει: ανάλυση μιας γενετικής διαταραχής χρησιμοποιώντας μελέτες περίπτωσης που υποστηρίζονται από AR, ολοκλήρωση ενός εικονικού τετραγώνου Punnett ή μιας εργασίας κληρονομικότητας, εξήγηση των επιπτώσεων των μεταλλάξεων χρησιμοποιώντας τρισδιάστατα γενετικά μοντέλα, ένα τελικό σύντομο κουίζ που υποστηρίζεται από απεικονίσεις AR.





Αναφορές

Collins, F. S., Morgan, M., & Patrinos, A. (2003). Το Πρόγραμμα του Ανθρώπινου Γονιδιώματος: Μαθήματα από τη βιολογία μεγάλης κλίμακας. *Επιστήμη*, 300(5617), 286–290. <https://doi.org/10.1126/science.1084564>

Green, E. D., & Guyer, M. S. (2015). Χάραξη μιας πορείας για τη γονιδιωματική ιατρική από τα ζεύγη βάσεων έως την κλίνη. *Φύση*, 470(7333), 204–213. <https://doi.org/10.1038/nature09764>

Εθνικό Ινστιτούτο Έρευνας Ανθρώπινου Γονιδιώματος. (2024). *Ενημερωτικά δελτία: Γενετικές διαταραχές Εθνικά Ινστιτούτα Υγείας*. <https://www.genome.gov/Genetic-Disorders>

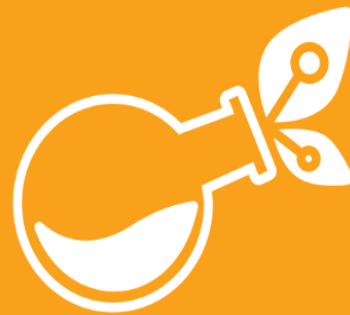
Εθνικό Ινστιτούτο Έρευνας Ανθρώπινου Γονιδιώματος. (2024). *Ενημερωτικό δελτίο για το Πρόγραμμα Ανθρώπινου Γονιδιώματος Εθνικά Ινστιτούτα Υγείας*. <https://www.genome.gov/human-genome-project>

Wallis, G. A. (2018). Η γενετική βάση των ασθενειών. *Δοκίμια Βιοχημείας*, 62(3), 489–498. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6279436/>





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.