

Οδηγός εκπαιδευτικού

Από το DNA στη θεραπεία

Δραστηριότητα μέσω υπολογιστή για τη γονιδιωματική



Εισαγωγή

Στο διαρκώς εξελισσόμενο τοπίο της έρευνας στις επιστήμες της ζωής, είναι ζωτικής σημασίας να εφοδιάζονται οι μαθητές με τις πιο πρόσφατες γνώσεις και εργαλεία. Ένας σημαντικός τομέας είναι η γονιδιωματική, και ειδικότερα η αλληλούχιση γονιδιωμάτων. Αυτός ο διδακτικός πόρος προσφέρει στους μαθητές μια μοναδική ευκαιρία να εμβαθύνουν σε αυτόν τον τομέα και να κατανοήσουν τη γενετική σύσταση των ατόμων και τις επιπτώσεις της.

Η αλληλούχιση του γονιδιώματος έχει φέρει επανάσταση στον τρόπο με τον οποίο προσεγγίζουμε την υγειονομική περίθαλψη, παρέχοντας απaráμιλλη γνώση της γενετικής βάσης διαφόρων ασθενειών, συμπεριλαμβανομένων γενετικών διαταραχών όπως η κυστική ίνωση (CF). Αποκρυπτογραφώντας τον περίπλοκο κώδικα του DNA ενός ατόμου, οι επιστήμονες μπορούν να προσαρμόσουν τις θεραπείες και τις αγωγές ειδικά στο γενετικό προφίλ του, οδηγώντας σε πιο αποτελεσματικές και εξατομικευμένες παρεμβάσεις υγειονομικής περίθαλψης.

Αυτός ο διδακτικός πόρος που βασίζεται στη χρήση υπολογιστή εστιάζει στην έρευνα της γονιδιωματικής, εμπλέκοντας τους μαθητές σε πρακτική εκμάθηση, ενθαρρύνοντας την κριτική σκέψη και διεγείροντας την περιέργεια για τις δυνατότητες της γονιδιωματικής.

Επισκόπηση

Αυτό το διδακτικό υλικό προορίζεται για χρήση από εκπαιδευτικούς δευτεροβάθμιας εκπαίδευσης με μαθητές ηλικίας 16-19 ετών. Το πακέτο πόρων έχει σχεδιαστεί τόσο για δια ζώσης όσο και για διαδικτυακή μάθηση. Ο πόρος αποτελείται από τέσσερις κύριες δραστηριότητες και μία δραστηριότητα εκτός τάξης – η οποία πρέπει να εκτελεστεί πριν από τη χρήση του υλικού. Ο εκπαιδευτικός μπορεί να αποφασίσει αν και πώς θα εκτελέσει τη δραστηριότητα εκτός τάξης.

Η υλοποίηση και των τεσσάρων δραστηριοτήτων μπορεί να διαρκέσει έως και δύο διδακτικές ώρες (90 λεπτά). Για την ολοκλήρωση των δραστηριοτήτων, οι μαθητές θα πρέπει να έχουν πρόσβαση σε υπολογιστή με σταθερή σύνδεση στο διαδίκτυο. Σημειώστε ότι ο εκπαιδευτικός έχει την ευελιξία να επιλέξει ποιες δραστηριότητες θα υλοποιήσει.

Σημειώστε επίσης ότι ο χρόνος που προτείνουμε για την εκτέλεση των δραστηριοτήτων είναι μια πρόχειρη εκτίμηση και εξαρτάται σε μεγάλο βαθμό από παράγοντες όπως οι προϋπάρχουσες γνώσεις των μαθητών και ο τρόπος που ο εκπαιδευτικός επιλέγει να εφαρμόσει τις δραστηριότητες στην τάξη του.

Σύνδεση με το πρόγραμμα σπουδών

Πρόγραμμα σπουδών	Σύνδεσμοι
A-Level (AQA)	3.4.1, 3.4.2, 3.8.1, 3.8.3, 3.8.4.2, 3.8.4.3
IB Βιολογίας 2025	D.1.2.1, D.1.2.9, D.1.2.11, D.2.2.3
AP Βιολογίας 2020	6.7, 6.8

Προαπαιτούμενες γνώσεις

Για την επιτυχή ολοκλήρωση των δραστηριοτήτων απαιτούνται προηγούμενες γνώσεις σε θέματα όπως το κεντρικό δόγμα, το DNA, τα γονίδια, τα χρωμοσώματα, οι μεταλλάξεις, η δομή και η λειτουργία των πρωτεϊνών και η λειτουργία των οργανιδίων.

Μαθησιακά αποτελέσματα

Οι μαθητές θα μπορούν να:

- Ερμηνεύουν το αποτέλεσμα μιας ηλεκτροφόρησης σε πήκτωμα (gel) που χρησιμοποιείται για το διαχωρισμό τμημάτων DNA.
- Χρησιμοποιούν τα εργαλεία BLAST και ClinVar για τον εντοπισμό συγκεκριμένων μεταλλάξεων.
- Κατανοήσουν τον τρόπο με τον οποίο οι μεταλλάξεις μπορούν να επηρεάσουν τη δομή και τη λειτουργία μιας πρωτεΐνης.
- Προσδιορίζουν εξατομικευμένες θεραπευτικές προσεγγίσεις με βάση διαφορετικές μεταλλάξεις.
- Εκτιμήσουν τον αντίκτυπο της αλληλούχησης του γονιδιώματος στην εξατομικευμένη ιατρική.

Περιεχόμενα του διδακτικού πόρου

Ο πόρος αποτελείται από τον παρόντα Οδηγό εκπαιδευτικού, Φύλλα εργασίας μαθητών, Ενημερωτικά φυλλάδια, έναν Οδηγό και ένα [σύντομο επεξηγηματικό βίντεο](#) για τη χρήση του BLAST και του ClinVar, ένα Γλωσσάριο και ένα Φύλλο απαντήσεων. Αξίζει να σημειωθεί ότι μπορείτε να εξάγετε κάθε ενότητα του πόρου ξεχωριστά και να διανείμετε το σχετικό περιεχόμενο στους μαθητές σας.

Συνιστούμε στους μαθητές να εξοικειωθούν με τα παρεχόμενα ενημερωτικά δελτία, ή τουλάχιστον με το δελτίο για την κυστική ίνωση, το οποίο περιέχει τις πληροφορίες που χρειάζονται για να ολοκληρώσουν τις δραστηριότητες.

Δομή του διδακτικού πόρου

Ο πόρος περιλαμβάνει τέσσερις κύριες δραστηριότητες, οι οποίες συμπληρώνονται από μια πρόταση για μια προπαρασκευαστική δραστηριότητα εκτός τάξης. Δύο βίντεο της ομάδας SEPE που αποτελούν μέρος του πόρου προσφέρουν μια γενική εικόνα της πολυπλοκότητας του γονιδιώματος και του τρόπου με τον οποίο μπορούν να διερευνηθούν οι παραλλαγές του με τη χρήση διαδικτυακών εργαλείων.

Προετοιμασία εκτός τάξης

Πριν από τη διεξαγωγή των δραστηριοτήτων του πόρου στην τάξη, οι μαθητές μπορούν να παρακολουθήσουν το βίντεο του EMBL «[Exploring the genome](#)» (Εξερευνώντας το γονιδίωμα) για να εντρυφήσουν στο θέμα του πόρου. Στη συνέχεια, οι μαθητές μπορούν να παρακολουθήσουν ένα σύντομο βίντεο, να διαβάσουν τις πληροφορίες στα ενημερωτικά φυλλάδια του πόρου και να απαντήσουν σε ορισμένες ερωτήσεις κουίζ για να αξιολογήσουν τι έχουν μάθει μέχρι στιγμής.

Δραστηριότητα 1

Εκτιμώμενος χρόνος που απαιτείται: 15 λεπτά

Στην πρώτη δραστηριότητα, οι μαθητές καλούνται να βοηθήσουν έναν ειδικό στην εξωσωματική γονιμοποίηση (IVF) να ελέγξει τα έμβρυα ως προς τον κίνδυνο κυστικής ίνωσης (CF), αναλύοντας ένα ηλεκτροφορητικό πήκτωμα (gel) αγαρόζης χρησιμοποιώντας τα γενετικά αποτυπώματα DNA (DNA fingerprinting) από διαφορετικά έμβρυα. Εξετάζεται το μεταλλαγμένο γονίδιο CFTR, το οποίο ευθύνεται για την κυστική ίνωση, με ιδιαίτερη έμφαση στη μετάλλαξη delF508.

Δραστηριότητα 2

Εκτιμώμενος χρόνος που απαιτείται: 30 λεπτά

Η δεύτερη δραστηριότητα βάζει τους μαθητές στη θέση ενός γενετικού συμβούλου που ειδικεύεται στις αναπνευστικές και γαστρεντερικές διαταραχές, ο οποίος καλείται να διαγνώσει τρεις ασθενείς με συμπτώματα που υποδηλώνουν κυστική ίνωση, αλλά χωρίς γνωστό οικογενειακό ιστορικό. Για να επιβεβαιώσουν την κυστική ίνωση, οι μαθητές αναλύουν αν οι ασθενείς φέρουν μεταλλάξεις στο γονίδιο CFTR χρησιμοποιώντας το BLAST (Basic Local Alignment Search Tool). Για να μάθουν περισσότερα σχετικά με τις επιπτώσεις των μεταλλάξεων σε επίπεδο πρωτεΐνης, οι μαθητές χρησιμοποιούν το εργαλείο ClinVar.

Δραστηριότητα 3

Εκτιμώμενος χρόνος που απαιτείται: 30 λεπτά

Η Δραστηριότητα 3 επικεντρώνεται στην κατανόηση της ταξινόμησης των μεταλλάξεων CFTR που προκαλούν κυστική ίνωση, καθώς κάθε κατηγορία μεταλλάξεων επηρεάζει διαφορετικά την πρωτεΐνη CFTR. Χρησιμοποιώντας τις πληροφορίες που παρέχονται στο ενημερωτικό φυλλάδιο για την κυστική ίνωση (CF), οι μαθητές καλούνται να προσδιορίσουν ποια κατηγορία της μετάλλαξης υπάρχει σε κάθε ασθενή και να εξηγήσουν ποιες κυτταρικές διεργασίες μπορεί να επηρεάζονται.

Δραστηριότητα 4

Εκτιμώμενος χρόνος που απαιτείται: 15 λεπτά

Στη Δραστηριότητα 4, οι μαθητές εφαρμόζουν τις γνώσεις τους σχετικά με τις επιπτώσεις των μεταλλάξεων στην πρωτεΐνη CFTR για να προσδιορίσουν την καταλληλότερη ιατρική θεραπεία για κάθε ασθενή.

Επισήμανση

Για λόγους απλούστευσης, σε όλο το διδακτικό υλικό και τις δραστηριότητες των μαθητών, αναφερόμαστε στις παραλλαγές του γονιδίου CFTR ως μεταλλάξεις. Ωστόσο, στα δύο βίντεο SEPE, που συμπληρώνουν τον πόρο: «Exploring the Genome» και «Exploring Nucleotide Variations Using BLAST and ClinVar», χρησιμοποιείται ο όρος παραλλαγές.



Marietta Schupp/EMBL