

Μελετώντας τις βιολογικές λειτουργίες μεταγραφής και μετάφρασης με τη χρήση του λογισμικού Gene Explorer

Παναγιώτης Κ. Στασινάκης

stasinakis@biologia.gr

Εργαστηριακό Κέντρο Φυσικών Επιστημών (ΕΚΦΕ) Αμπελοκήπων

Περίληψη

Στην παρούσα εργασία προτείνεται δραστηριότητα που αποσκοπεί στην οπτικοποίηση και διδακτική διαχείριση δυνάμετων, δύσκολων και αφηρημένων βιολογικών εννοιών, όπως είναι οι μεταλλαγές και οι βιολογικές λειτουργίες της αντιγραφής, μεταγραφής, μετάφρασης. Με τη χρήση μιας εφαρμογής Java η οποία προσφέρεται δωρεάν, πραγματοποιήθηκε διδακτική παρέμβαση σε μαθητές Γ΄ τάξης Γενικού Λυκείου. Παρουσιάζεται η εφαρμογή, η διδακτική σειρά της δραστηριότητας, ενώ παρατίθενται και στοιχεία από τον απώτερο στόχο της δραστηριότητας, την ανάπτυξη δηλαδή μιας θετικής στάσης ως προς την εμφάνιση και παρουσία της ποικιλομορφίας στους οργανισμούς. Τελικός στόχος μας ήταν οι μαθητές να αντιληφθούν την ποικιλομορφία ως μία απλή ιδιότητα μεταξύ των πληθυσμών των ειδών και άρα να απεμπόλησουν ρατσιστικές αντιλήψεις και να αλλάξουν τις στάσεις και τις συμπεριφορές τους ως προς μία θετική ματιά σχετικά με την διαφορετικότητα. Οι συζητήσεις που ακολούθησαν καθώς και οι απαντήσεις τους στις σχετικές δραστηριότητες, ενισχύουν την άποψη πως η παρέμβαση είχε θετικά μαθησιακά αποτελέσματα.

Λέξεις κλειδιά: Βιολογία, 5Ε, Μεταλλαγές

Εισαγωγή

Η Φύση της Βιολογικής Επιστήμης

Η Βιολογία αφορά τη μελέτη των έμβιων όντων, των δομών και λειτουργικών τους, την ιστορικότητά τους μέσα στο χωροχρόνο (εξέλιξη). Σε αυτό το ευρύ γνωστικό πεδίο, υπάρχουν γενικές αρχές που διέπουν τα έμβια συστήματα, από το χαμηλότερο (κύτταρο) μέχρι το υψηλότερο επίπεδο πολυπλοκότητας (βιόσφαιρα) καθώς και ιδιότητες (αναδυόμενες) που προκύπτουν ως αποτέλεσμα των αλληλεπιδράσεων στα διάφορα οργανωτικά επίπεδα. Οι αναδυόμενες ιδιότητες προσφέρουν ευκαιρίες για μοναδικότητες στις εκάστοτε ομάδες ταξινόμησης των οργανισμών (τάξα).

Ο Mayr (2008), προσπαθώντας να ορίσει τη ζωή και τα έμβια συστήματα εν γένει, καταλήγει πως αυτά διαθέτουν:

- πολυπλοκότητα-οργάνωση, καθόλου τυχαία και με προσαρμοστικές ιδιότητες,
- χημική μοναδικότητα, με μόρια ιδιαίτερων χαρακτηριστικών, π.χ. το DNA με ιδιότητες αντιγραφής,
- ποιότητα, ποιοτικά χαρακτηριστικά και μοναδικότητες που παράγουν ποικιλομορφία και πολυεπίπεδες, περίπλοκες και αέναιες αλληλεπιδράσεις,
- γενετικό πρόγραμμα, καταγεγραμμένο στα μόρια γενετικής πληροφορίας, ένας γενετικός χάρτης που προσδιορίζει πού και πότε θα ενεργοποιηθούν οι γενετικές πληροφορίες με μεγάλη ακρίβεια, αλλά και με διαθέσιμη ελαστικότητα που μέσω των μεταλλαγών μπορεί να οδηγήσει σε αυξημένα επίπεδα ποικιλομορφίας-το κλειδί για την εξέλιξη της ζωής,

- ιστορικότητα, κοινή καταγωγή, κοινές ιδιότητες, κοινή ιστορία,
- φυσική επιλογή, ένα δίπολο τυχαιότητας και προκαθορισμού,
- απροσδιοριστία, με υψηλό επίπεδο πιθανοκρατίας και στοχαστικότητας.

Όλα τα παραπάνω, που αποτελούν κορμό της βιολογικής επιστήμης η διδακτική οφείλει να τα προσεγγίζει, να τα σχηματοποιεί, να τα μετασχηματίζει ώστε να γίνονται εύληπτα και κατανοητά από τους/τις μαθητές/μαθήτριες (διδακτικός μετασχηματισμός) (Αθανασίου, 2009). Όχι τόσο επειδή πρέπει οι μαθητές/μαθήτριες να εμπλουτιστούν με γνώσεις, συχνά στείρες, δυναμικές και διαρκώς ανανεούμενες, αλλά επειδή οφείλουν να αποκτήσουν στάσεις και συμπεριφορές που να τους αποτρέπουν από τη μόλυνση με HIV, την ανεπιθύμητη εγκυμοσύνη, τη ρύπανση του περιβάλλοντος, την καταστροφή της βιοποικιλότητας, την μη αειφορική συμπεριφορά (Στασινάκης, 2016). Επιτακτική η ανάγκη για καλλιέργεια και ανάπτυξη του βιολογικού εγγραμματος μεταξύ μαθητών/μαθητριών και φοιτητών/φοιτητριών όλων των βαθμίδων εκπαίδευσης (Στασινάκης, 2016).

Το διδακτικό μοντέλο 5E

Σε οποιαδήποτε παρέμβαση προς την καλλιέργεια του εγγραμματος, η επιλογή κατάλληλου διδακτικού μοντέλου εξασφαλίζει μία συνέπεια και μία ροή σε βασικές αρχές μάθησης και διδακτικής. Σε αυτή την κατεύθυνση η σημαντικότερη επιλογή φαίνεται να είναι ο εποικοδομητισμός και ιδιαίτερα η συνεργατική του μορφή, ο κοινωνικός εποικοδομητισμός (Αθανασίου, 2009). Από τις διαθέσιμες εκφράσεις του, το μοντέλο 5E ανταποκρίνεται καλύτερα στις ανάγκες της διδασκαλίας της βιολογίας.

Το διδακτικό μοντέλο των 5E, περιλαμβάνει τα βήματα: *Engagement* (Ενεργοποίηση-Εμπλοκή), *Exploration* (Εξερεύνηση), *Explanation* (Επεξήγηση), *Elaboration* (Επεξεργασία), *Evaluation* (Εκτίμηση). Κατά την *Ενεργοποίηση*, ο εκπαιδευτικός αποκτά πρόσβαση στις πρότερες γνώσεις των μαθητών/μαθητριών και τους/τις βοηθά να εμπλακούν σε καινούριες έννοιες μέσω της χρήσης σύντομων δραστηριοτήτων που επάγουν την περιέργεια και εκμαιεύουν την πρότερη γνώση. Στο στάδιο της *Εξερεύνησης*, οι μαθητές/μαθήτριες υλοποιούν απλές δραστηριότητες στο πλαίσιο των οποίων οι υπάρχουσες έννοιες (π.χ. παρανοήσεις), διαδικασίες και δεξιότητες ταυτοποιούνται και διεκδικούνται η εννοιολογική αλλαγή. Στην *Επεξήγηση*, η προσοχή των μαθητών/μαθητριών εστιάζεται σε συγκεκριμένη διάσταση των εμπειριών που απέκτησαν κατά την *Ενεργοποίηση* και την *Εξερεύνηση* και έχουν την ευκαιρία να εκφράσουν-παρουσιάσουν την εννοιολογική τους κατανόηση, τις αναπτυσσόμενες δεξιότητες και συμπεριφορές. Στο βήμα της *Επεξεργασίας* οι μαθητές/μαθήτριες εφαρμόζουν την εννοιολογική κατανόηση που πέτυχαν, ενώ κατά την *Εκτίμηση* οι μαθητές/μαθήτριες ενθαρρύνονται να αξιολογήσουν ό,τι έχουν κατανοήσει και τις ικανότητες που απέκτησαν, ενώ οι εκπαιδευτικοί έχουν την ευκαιρία να αξιολογήσουν την πρόοδο των μαθητών/μαθητριών τους ελέγχοντας αν έχουν επιτευχθεί οι προσδιορισμένοι διδακτικοί στόχοι (Στασινάκης, 2015).

Το μοντέλο 5E αποτελούσε στις αρχές του 1980 την πρόταση του *Biological Sciences Curriculum Study* (BSCS), ενώ το 1987 πήρε την τελική του μορφή ως κορμός της δημιουργίας και ανάπτυξης ενός προγράμματος σπουδών από το BSCS με τίτλο *'Science for Life and Living'*. Το BSCS από τη δεκαετία του '80 έχει χρησιμοποιήσει το μοντέλο των 5E ως βασική καινοτομία στην πρωτοβάθμια και στη δευτεροβάθμια εκπαίδευση της σχολικής βιολογίας καθώς και σε διαθεματικά επιστημονικά προγράμματα. Το BSCS έχει δημιουργήσει σειρά υποστηρικτικού υλικού για το *National Institutes of Health* (NIH) (Bybee et al, 2006). Μία πρόταση χρήσης του μοντέλου 5E για την «*Ενότητα 2: Ένζυμα, Μηχανισμός Δράσης, Ιδιότητες*» της Β Λυκείου, μπορείτε να δείτε στο Στασινάκης (2015).

Οι μεταλλαγές

Κατά το πρώτο και δεύτερο στάδιο του μοντέλου 5E που περιεγράφηκε παραπάνω, ο εκπαιδευτικός προσπαθεί να διαπιστώσει τη γνώση των μαθητών/μαθητριών και να εντοπίσει παρανοήσεις ή αδυναμίες. Όσο αφορά τις μεταλλαγές, οι πιο κοινές παρανοήσεις των μαθητών/μαθητριών είναι (Mills Shaw et al., 2008):

- Όλες οι μεταλλαγές έχουν αρνητικές επιπτώσεις στον οργανισμό που τις φέρει.
- Η διαπίστωση της παρουσίας μία μεταλλαγής, οδηγεί άμεσα σε διόρθωσή της.
- Συγκεκριμένοι άνθρωποι φέρουν γονίδια που ευθύνονται για ασθένειες, λόγω των 'κακών' μεταλλαγών.
- Όλα τα χαρακτηριστικά καθορίζονται μόνο από γονίδια, ενώ το περιβάλλον δεν επιφέρει καμία επίδραση στο φαινότυπο.
- Οι γενετικές ασθένειες οφείλονται πάντα σε ένα γονίδιο, στην εμφάνιση των οποίων δεν έχει κάποια επίδραση το περιβάλλον.

Οι περισσότερες μεταλλαγές που εμφανίζονται στην αλληλουχία του DNA μας είναι μεταβολές σε μεμονωμένα νουκλεοτίδια χωρίς να προκαλούν βλάβη στο άτομο, αφού φαίνεται πως καθένας/καθεμιά μας κληρονομεί περίπου 60 νέες μεταλλαγές που δεν υπάρχουν στους γονείς μας (Conrad et al., 2011). Επιπλέον ορισμένες μεταλλαγές εμφανίζονται σε περιοχές του γονιδιώματος που δεν κωδικοποιούν γονίδια, επομένως δεν επιφέρουν αλλαγές στο φαινότυπο του ατόμου ή όταν εμφανίζονται μεταλλαγές στις κωδικοποιούσες περιοχές ενός γονιδίου, μπορεί να μην έχουν ως αποτέλεσμα σημαντική αλλαγή στην πρωτεΐνη που κωδικοποιείται από αυτό το γονίδιο. Πιθανώς η μεταλλαγή θα περάσει απαρατήρητη (Campbell & Reece, 2015).

Σε άλλες περιπτώσεις οι μεταλλαγές μπορεί να είναι ωφέλιμες για ένα άτομο. Για παράδειγμα, μια μεταλλαγή μπορεί να κωδικοποιεί γονίδιο που προκαλεί ανοχή σε μία ασθένεια. Στην περίπτωση αυτή, το γονίδιο θα επιλεγεί σε έναν πληθυσμό με την πάροδο του χρόνου, οι φορείς θα επιβιώσουν και θα κληροδοτήσουν το γονίδιο στους απογόνους τους. Παράδειγμα μιας 'καλής' μεταλλαγής συμβαίνει στο CCR5, γονίδιο που κωδικοποιεί πρωτεΐνη επιφανείας κυττάρων του ανοσοποιητικού συστήματος. Ο ιός HIV προσκολλάται στο CCR5, ως μία διόδο εισόδου σε ένα κύτταρο ξενιστή, οδηγώντας τελικά στην ασθένεια AIDS αν ο ασθενής αφηθεί χωρίς θεραπεία. Ωστόσο, περίπου 10% των ατόμων ευρωπαϊκής καταγωγής διαθέτουν μία παραλλαγή του CCR5 που περιέχει μια έλλειψη - μεταλλαγή (Martinson et al., 1997). Αυτή η μεταλλαγή αποτρέπει τη δέσμευση του ιού HIV στο κύτταρο ξενιστή, καθυστερώντας έτσι την είσοδο του HIV στο κύτταρο και μειώνοντας τον κίνδυνο του ατόμου να αναπτύξει ασθένεια AIDS.

Μόλις συμβεί μια μεταλλαγή στο γονιδίωμα, δεν μπορεί να διορθωθεί άμεσα. Σήμερα η διαθέσιμη τεχνολογία δεν μας επιτρέπει (παρά μονάχα σε ελάχιστες περιπτώσεις) την άμεση αποκατάσταση της βλάβης. Οπότε όταν ταυτοποιηθεί μία μεταλλαγή που προκαλεί ασθένεια, στη συνέχεια ανακαλύπτουμε φάρμακο ή άλλη θεραπεία που θα αντισταθμίσει το δυσλειτουργικό αλληλόμορφο γονίδιο. Παράδειγμα είναι η νόσος Huntington, η οποία προκαλείται από λανθασμένη επανάληψη της αλληλουχίας CAG εντός του γονιδίου huntingtin (Schulte & Littleton, 2011). Παρόλο που μπορούμε να εντοπίσουμε την αιτία της νόσου, δεν υπάρχει ακόμα θεραπεία.

Οργάνωση της παρέμβασης

Η διδακτική παρέμβασή μας είχε ως στόχο να καλύψει ορισμένους διδακτικούς στόχους που σχετίζονταν με τη διδασκαλία των μεταλλαγών και τη σχέση τους με συγκεκριμένες γενετικές ασθένειες. Όμως, πέρα από τον επιλεγμένο στόχο, θελήσαμε να διαπραγματευτούμε με τους

μαθητές τις έννοιες *μεταλλαγή* και *γενετική ασθένεια*, ώστε να τις αποφορτίσουμε από οποιαδήποτε αρνητική χροιά (Αθανασίου, 2009). Θέλαμε να υποδείξουμε πως οι μεταλλαγές είναι βιολογικές οντότητες που εμφανίζονται σε όλους τους ανθρώπους, και πως επιφέρουν σημαντική προσφορά στην εξέλιξη των οργανισμών μέσω της γενετικής ποικιλότητας που δημιουργούν και καθορίζουν. Επιπλέον, επιθυμούσαμε να καλλιεργήσουμε μία στάση ζωής, η οποία θα αποβάλλει το κοινωνικό στίγμα το οποίο συχνά αποδίδεται σε ανθρώπους που έχουν κάποια γενετική διαφοροποίηση.

Η χρήση του λογισμικού, μας βοήθησε να καλύψουμε διδακτικούς στόχους, κυρίως γνωστικούς. Σε επόμενο βήμα και μέσω της στοχευμένης χρήσης του υλικού στο σχετικό φύλλο εργασίας και τις δραστηριότητες, προσπαθήσαμε να καλύψουμε τις ανάγκες που αναφέρθηκαν παραπάνω. Μεθοδολογικά, η επιτυχία της παρέμβασής μας κρίθηκε κυρίως από το αν κατορθώσαμε να επιτύχουμε τους συναισθηματικούς στόχους που περιεγράφηκαν παραπάνω. Η χρήση του λογισμικού και οι γνωστικοί στόχοι, ήταν ένα ενδιάμεσο όχημα ώστε να οδηγήσουμε τη διδασκαλία μας σε αποτελεσματική αλλαγής στάσης και συμπεριφοράς των μαθητών.

Η παρέμβαση έγινε σε μαθητές/μαθήτριες της Γ Λυκείου, σε δύο τμήματα Θετικής Κατεύθυνσης (σύνολο 38 μαθητών/μαθητριών), που διδασκόταν το μάθημα «Βιολογία Θετικής Κατεύθυνσης». Η δραστηριότητα έγινε πριν οι μαθητές διδαχθούν την εν λόγω ενότητα σχετικά με τις μεταλλαγές, οπότε είχαν βασικές γνώσεις από τις προηγούμενες τάξεις. Η παρέμβαση δεν έγινε ως συμπλήρωμα στην κανονική διδασκαλία του μαθήματος, αλλά ήταν ακριβώς ο τρόπος με τον οποίο έγινε το μάθημα. Μόνο λίγοι (17 μαθητές/μαθήτριες) από αυτούς θα εξετάζονταν στο μάθημα πανελλαδικώς, άρα είχαν και μεγαλύτερο ενδιαφέρον για τη διδασκαλία. Επιλέχθηκε να γίνει η παρέμβαση σε ολόκληρα τα τμήματα για να διαπιστωθεί αν είχε θετικά αποτελέσματα και σε μαθητές που δεν είχαν υψηλό ενδιαφέρον για το μάθημα λόγω μη συμμετοχής τους στις πανελλαδικές εξετάσεις.

Προαπαιτούμενος γνώσεις και δεξιότητες

Οι μαθητές/μαθήτριες, θα πρέπει να γνωρίζουν βασικά στοιχεία γενετικής και μοριακής βιολογίας, τη δομή και την οργάνωση ενός γονιδίου, τους νόμους του Μέντελ και την εφαρμογή τους, τη συσχέτιση μεταξύ γονιδίων και φαινοτύπων, την εμφάνιση διαφορετικών φαινοτύπων ως αποτέλεσμα μεταλλαγών, τους μηχανισμούς αντιγραφής, μεταγραφής και μετάφρασης, το πώς επιτυγχάνεται και τι προσφέρει η ρύθμιση της γονιδιακής έκφρασης στους οργανισμούς.

Καθώς η εφαρμογή είναι στην αγγλική γλώσσα, θα πρέπει να έχουν ένα σχετικά καλό επίπεδο αγγλικών, να είναι εξοικειωμένοι με εφαρμογές σε υπολογιστικό περιβάλλον Windows, να μπορούν να υλοποιήσουν απλές και βασικές λειτουργίες μέσα στο υπολογιστικό περιβάλλον (π.χ. χρήση της λειτουργίας print screen με την οποία επιτρέπεται η λήψη μίας εικόνας από την οθόνη του υπολογιστή και την αποθήκευσή της σε επιθυμητό φάκελο). Όμως, επειδή η δυναμική της τάξης ενισχύει παραμελεί ορισμένες ομάδες μαθητών/μαθητριών, για να είμαστε βέβαιοι για την ισότιμη συμμετοχή όλων των εμπλεκομένων, παρέχουμε αναλυτικές οδηγίες καθώς και μετάφραση των όρων που θα απασχολήσουν τους μαθητές/μαθήτριες κατά την υλοποίηση του σχεδίου μαθήματος.

Μοντέλο - Βήματα υλοποίησης

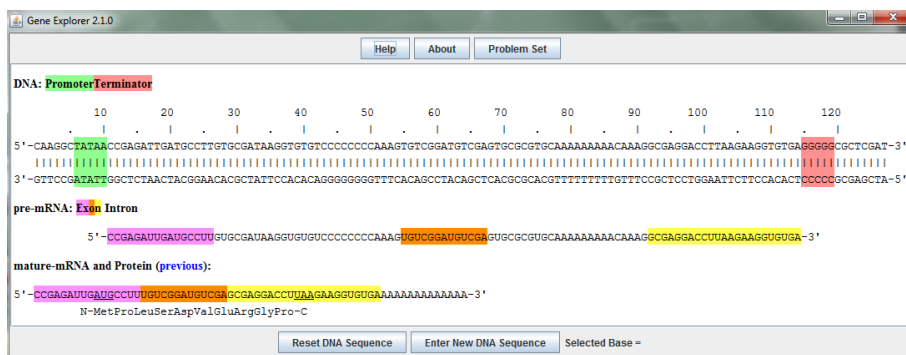
Για την οργάνωση της διδασκαλίας χρησιμοποιήθηκε το εποικοδομητικό μοντέλο 5E. Το φύλλο εργασίας με το λογισμικό χρησιμοποιήθηκε στην τέταρτη φάση του μοντέλου, στη φάση της *Επεξεργασίας*. Σε αυτή τη φάση προσπαθούμε να φέρουμε τους μαθητές/μαθήτριες

αντιμέτωπους/αντιμέτωπες με πραγματικές καταστάσεις, ώστε να εφαρμόσουν την εννοιολογική κατανόηση που πέτυχαν στα προηγούμενα στάδια του μοντέλου 5Ε. Σε αυτά προηγήθηκε ενεργοποίηση των μαθητών/μαθητριών με στόχο να αποκτήσουν ενδιαφέρον για το διδασκόμενο θέμα (στάδιο *Ενεργοποίησης - Εμπλοκής*), ακολούθησε ανάδειξη των βιωματικών ή λανθασμένων γνώσεων που είχαν για το θέμα (στάδιο *Εξερεύνησης*), έγινε προσπάθεια να αναδομηθεί η γνώση ώστε να αποκτηθούν επιστημονικά ορθά γνώσεις (στάδιο *Επεξήγησης*). Ακολούθησε το στάδιο της *Επεξεργασίας*, όπου προσπαθούν να εφαρμόσουν ό,τι μάθανε νωρίτερα και τελικά να κατορθώσουν να επιτύχουμε αλλαγή στάσεων και συμπεριφορών (στάδιο *Εκτίμησης*).

Κατά τη διάρκεια του σταδίου *Επεξεργασίας*, οι μαθητές/μαθήτριες μέσω απλών δραστηριοτήτων εξοικειώνονται με τη χρήση του λογισμικού, ενώ ακολουθούν δραστηριότητες πρόκλησης διαφορετικού τύπου μεταλλαγών (μεταλλαγές προσθήκης, έλλειψης, αντικατάστασης). Τα αποτελέσματα καταγράφονται στο φύλλο εργασίας, ενώ στο τελικό στάδιο της *Εκτίμησης*, συζητάμε προβλήματα που προκύπτουν από τη χρήση του λογισμικού και ακολουθεί εννοιολογικός αναστοχασμός με συζήτηση βιοηθικών και κοινωνιολογικών προεκτάσεων. Το μάθημα ολοκληρώνεται αφού οι μαθητές/μαθήτριες καταθέσουν μία αξιολόγηση της δραστηριότητας και το αν αυτή επέφερε αλλαγές στις στάσεις τους σχετικά με τις μεταλλαγές και τις γενετικές ασθένειες.

Το λογισμικό

Το Gene Explorer 2.1.0 (Σχήμα 1) είναι ένα java applet, το οποίο λειτουργεί σε διάφορα λογισμικά συστήματα (Windows, Mac OS X, Linux/UNIX). Έχει κατασκευαστεί από τον *Brian White*, (White & Bolker, 2008) και διατίθεται ελεύθερο προς χρήση. Πρόκειται στην πραγματικότητα για μία διαδραστική προσομοίωση της γονιδιακής έκφρασης.



Σχήμα 1. Το αρχικό παράθυρο το Gene Explorer 2.1.0 (*Promoter*: υλοκνητής, *Terminator*: αλληλουχία λήξης μεταγραφής, *Exon*: εξόνιο, *Intron*: εσόνιο, *pre-mRNA*: πρόδρομο mRNA, *mature-mRNA*: ώριμο mRNA, *protein*: πρωτεΐνη, *AUG*: κωδικόνιο έναρξης, *UAA*: κωδικόνιο λήξης)

Η επιλογή της εφαρμογής, έγινε γιατί διαθέτει ιδιαίτερα χαρακτηριστικά που το καθιστούν ιδανικό για την παρέμβασή μας: α) ταυιάζει στη διδακτέα ύλη της τάξης Γ Λυκείου, β) έχει «ανοιχτά» χαρακτηριστικά καθώς επιτρέπει σε μαθητές/μαθήτριες να δοκιμάσουν τη γνώση τους, να εξασκηθούν σε αλληλουχίες που οι ίδιες/ίδιοι ορίζουν, γ) επιτρέπει άμεση παρακολούθηση των αποτελεσμάτων της μεταλλαγής καθώς οι όποιες αλλαγές είναι ορατές στα παραγόμενα mRNA και στις πεπτιδικές αλυσίδες. Έχει αρκετά μικρό μέγεθος, μόλις 247kb, συνοδευόμενο από εγχειρίδιο χρήσης όπου περιγράφονται όλες οι λειτουργίες του,

διαθέτει μικρούς βαθμούς ελευθερίας εξασφαλίζοντας τόσο παραμετροποίηση όσο χρειάζεται ώστε να μην υπάρξει παραίτηση μαθητών/μαθητριών λόγω εμπλοκής σε περίπλοκα ζητήματα μοριακής βιολογίας. Επιπλέον διαθέτει σετ (οκτώ) προβλημάτων-ασκήσεων, που οι συμμετέχοντες/συμμετέχουσες καλούνται να απαντήσουν και να λάβουν άμεσες απαντήσεις για την ορθότητα ή μη της λύσης τους, επιτρέποντας και αυτό-αξιολόγηση.

Η/ο μαθήτρια/μαθητής δουλεύει με μία έτοιμη αλληλουχία DNA με το δικό της υποκινητή (TATAA) και αλληλουχία λήξης της μεταγραφής (GGGGG). Στο Σχήμα 1, φαίνεται το πρόδρομο mRNA με τρία διαδοχικά εξώνια (χρωματισμένα μωβ, πορτοκαλί, κίτρινο) και δύο εσώνια (χωρίς κάποιο ιδιαίτερο χρωματισμό), ακολουθεί το ώριμο mRNA, με το κωδικόνιο έναρξης (AUG), το κωδικόνιο λήξης (UAA) και την πολύ-A ουρά στο 3' άκρο, ακολουθεί η παραγόμενη πολυπεπτιδική αλυσίδα.

Βασικές λειτουργίες της εφαρμογής

Κατά τη χρήση της εφαρμογής, γίνεται κλικ στην άνω αλυσίδα του DNA και επιλέγεται κάθε φορά μία μόνο βάση (Σχήμα 2). Επιπλέον, παρέχονται οι εξής δυνατότητες:

- Κίνηση δεξιά με το πλήκτρο + (πρόσθεση) ή το δεξί βελάκι →.
- Κίνηση αριστερά με το πλήκτρο - (αφαίρεση) ή με το αριστερό βελάκι ←.
- Σβήσιμο/Έλλειψη βάσης με το πλήκτρο Delete ή το Backspace.
- Εισαγωγή/Προσθήκη βάσης με A,G, C ή T (κεφαλαία).
- Αντικατάσταση βάσης με a, g, c ή t (πεζά).

Τέλος, η εφαρμογή επιτρέπει την επαναφορά της επιλεγμένης αλληλουχίας στην αρχική της μορφή (*Reset DNA sequence*), καθώς και την εισαγωγή μίας νέας αλληλουχίας DNA (*Enter New DNA sequence*).

The screenshot shows the Gene Explorer 2.1.0 interface. At the top, there are buttons for 'Help', 'About', and 'Problem Set'. Below the title bar, the DNA sequence is displayed with a 'Promoter Terminator' label. The DNA sequence is shown in two orientations: 5' to 3' and 3' to 5'. A blue vertical bar highlights the 61st base in the top strand. Below the DNA sequence, the pre-mRNA sequence is shown with 'Exon Intron' labels. The pre-mRNA sequence is also shown in two orientations. Below the pre-mRNA sequence, the mature-mRNA and protein sequence are shown. The mature-mRNA sequence is shown in two orientations. The protein sequence is shown as 'N-MetProLeuSerValGluArgGlyPro-C'. At the bottom of the interface, there are buttons for 'Reset DNA Sequence', 'Enter New DNA Sequence', and 'Selected Base = 61'.

Σχήμα 2. Επιλέγοντας ένα νουκλεοτιδιο (Η βάση 61 - σκίαση με μπλε χρώμα - σε μία αλυσίδα DNA, βλέπουμε πως αναλόγως επιλέγονται και τα αντίστοιχα νουκλεοτιδία στο πρόδρομο και στο ώριμο mRNA)

Στο Σχήμα 3 βλέπουμε μία αντικατάσταση βάσης. Το νουκλεοτιδιο G (γουανίνη) στη θέση 96, αντικαθίσταται από το νουκλεοτιδιο T (θυμίνη). Αυτή η μεταλλαγή, μία αντικατάσταση βάσης, έχει ως αποτέλεσμα στο ώριμο mRNA να υπάρχει ένα νέο κωδικόνιο λήξης, το οποίο οδηγεί στην παραγωγή γονδιακού προϊόντος με πέντε αμινοξέα λιγότερα. Διαπιστώνουμε άμεσα το αποτέλεσμα που επιφέρει μία αντικατάσταση βάσης σε μία περιοχή του γονιδίου που εκφράζεται και κωδικοποιεί κάποιο αμινοξύ.

Gene Explorer 2.1.0

Help About Problem Set

DNA: Promoter Terminator

10 20 30 40 50 60 70 80 90 100 110 120

5'-CAAGGCTATAACCGAGATTGATGCTTTGTGCGATAAGGTGTGTCCCCCCCCAAAAGTGTGGATGTGAGTGTGCGGTGCACAAAAAACAAGGCGAGACCTTAAAGAAGGTGTGAGGGGGCGCTCGAT-3'

3'-GTTCCGATATTGGCTCTAACTACGGAACACGCTATTCCACACAGGGGGGGGTTTCACAGCCTACAGCTCACGCGCACGTTTTTTTTTTCGCTCTGGGAATCTTCCACACTCCCCCGAGCTA-5'

pre-mRNA: Exon Intron

5'-CCGAGAUGAUGCCUUGUCGGAUAGGUGUGUCCCCCCCCAAAAGUCGGAUGUCGAGUGCGGUGCAAAAAAACAAGGCGAGACCCUUAAGAAGGUGUGA-3'

mature-mRNA and Protein (previous):

5'-CCGAGAUGAUGCCUUGUCGGAUGUCGAGUCGCUUAAGAAGGUGUGA-3'

N-MetProLeuSerAspValGluArg-C

N-MetProLeuSerAspValGluArgAspLeuLysLysVal-C

Reset DNA Sequence Enter New DNA Sequence Selected Base = 96

Σχήμα 3. Μία μεταλλαγή αντικατάστασης βάσης

Επιλέγοντας διάφορες βάσεις που βρίσκονται σε διαφορετικά σημεία μέσα στην ακολουθία, συζητάμε για τα ρυθμιστικά στοιχεία ενός γονιδίου, για την άμεση εμφάνιση ή όχι του αποτελέσματος της μεταλλαγής στο γονιδιακό προϊόν, για το εύρος της αλλαγής που ενδεχομένως προκαλεί η μεταλλαγή. Καθώς η παρέμβαση με το λογισμικό γίνεται στη φάση της *Επεξεργασίας*, αναμένουμε οι μαθητές/μαθήτριες να απαντούν και να ερμηνεύουν τις παρατηρήσεις τους βάσει των γνώσεων που απέκτησαν στα προηγούμενα στάδια εφαρμογής του μοντέλου 5E.

Αδυναμίες της εφαρμογής

Καθώς χρησιμοποιείται μία μικρή σε μήκος αλληλουχία DNA, υπάρχει ενδεχόμενο να δημιουργηθεί η παρανόηση πως η επίδραση των μεταλλαγών είναι πολύ μεγάλη, επιφέρει πάντα σημαντικές αλλαγές και οι μεταλλαγές λαμβάνουν χώρα μόνο στις σύντομες αλληλουχίες των γονιδίων. Η αδυναμία αυτή, θα πρέπει να κατευθύνει τη διδασκαλία μας προς δοκιμές με μεταλλαγές εκτός αναγνωστικού πλαισίου, ή μεταλλαγές προς συνώνυμα κωδικόνια λόγω εκφυλισμένου γενετικού κώδικα.

Θα πρέπει να διευκρινιστεί, πως η παρέμβαση αφορά μόνο περιπτώσεις γονιδιακών μεταλλαγών και αφήνει εκτός σημαντικούς τρόπος εναλλακτικών πηγών μεταλλαγών (π.χ. μετατοπίσεις χρωμοσωμάτων ή αριθμητικές ανωμαλίες που προκύπτουν λόγω μη διαχωρισμού κατά την παραγωγή των γαμετών).

Προστιθέμενη αξία από τη χρήση της εφαρμογής

Η άμεση παρουσίαση των αποτελεσμάτων, η δυνατότητα δοκιμής-λάθους, η διαπίστωση των επιπτώσεων σε επίπεδο πεπτιδίου, είναι μεταξύ των πλεονεκτημάτων της εφαρμογής. Δοκιμάζοντας διάφορες μεταλλαγές, οι συμμετέχοντες μπορούν να παρατηρούν πώς το «λάθος» ταξιδεύει από το DNA στο RNA και την πολυπεπτιδική αλυσίδα. Βιωματικά, χωρίς τη μεσολάβηση περιπλοκών διεργασιών και όρων, επιτρέποντας έτσι την στοχευμένη διδασκαλία των μεταλλαγών και των επιπτώσεών τους.

Αφηρημένες έννοιες, όπως γονίδια, υποκινητής, αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής, αποκτούν οργανική υπόσταση στη λειτουργία που επιτελείται μέσα στην εφαρμογή και συνδέονται με τη ρύθμιση της γονιδιακής έκφρασης. Έτσι υπάρχει άμεση κρίση των αποτελεσμάτων, γεγονός που επιτρέπει την ταυτόχρονη διδασκαλία και πειραματισμό της ενότητας από μεγάλο αριθμό μαθητών/μαθητριών. Δεν χρειάζεται κάποιος να παρακολουθεί

την ορθότητα των αποτελεσμάτων, καθώς αυτά παράγονται από τον υπολογιστή, ελευθερώνοντας διαθέσιμους πόρους (χρόνο, συζήτηση) για τον εκπαιδευτικό που θα μπορούσαν να χρησιμοποιηθούν στο επόμενο στάδιο της *Εκτίμησης*.

Συμπεράσματα

Διαπιστώνουμε πως η χρήση του λογισμικού Gene Explorer ως συστατικό στοιχείο δραστηριοτήτων κατά τη φάση της *Επεξεργασίας* κατορθώνει να ικανοποιήσει το στόχο μας: την εφαρμογή των γνώσεων που αποκτήθηκαν στις προηγούμενες φάσεις της διδακτικής μας ροής. Οι απαντήσεις που δίνουν οι μαθητές/μαθήτριες περιέχουν δεδομένα από τη χρήση του λογισμικού και άρα τους βοηθούν να καταλήξουν σε ορθά συμπεράσματα. Στις καταγραφές από τις δραστηριότητες δεν παρατηρήσαμε κάποια λάθος ερμηνεία ή απάντηση, γεγονός που αναδεικνύει την επιτυχημένη χρήση του λογισμικού.

Εμπειδώθηκε στους μαθητές πως η μεταλλαγή μπορεί να μην έχει καμία συνέπεια στο τελικό γονιδιακό προϊόν, αν γίνεται σε περιοχές που δεν κωδικοποιούν κάποιο αμινοξύ. Αν είναι μεταλλαγές που οδηγούν στο σχηματισμό ίδιων αμινοξέων (σιωπηλές) ή αν είναι μεταλλαγές που παράγουν μεν διαφορετικό γονιδιακό προϊόν αλλά η αλλαγή δεν επιφέρει διαφοροποίηση στη λειτουργία (ουδέτερες). Έτσι κατορθώσαμε να αποδομήσουμε την παρανόηση που αναφέρει πως πάντα η μεταλλαγή είναι βλαβερή και επιφέρει αλλαγές στον παραγόμενο φαινότυπο, βλέποντας στην πράξη το πώς γίνονται οι αλλαγές και τι αποτελέσματα αυτές έχουν.

Η συζήτηση σχετικά με τα ποιοτικά χαρακτηριστικά των μεταλλαγών, οδήγησε στη διαπίστωση πως ένα σημαντικό μέρος της ποικιλομορφίας προέρχεται από αυτές και δεν είναι κατά ανάγκη σχετιζόμενη με ασθένειες. Διαπιστώθηκε πως ακόμα και μικρές αλλαγές, π.χ. η προσθήκη μίας βάσης, μπορεί να έχουν σημαντικές αλλαγές στο παραγόμενο προϊόν αλλά αυτό δεν συνδέεται κατά ανάγκη με την παραγωγή κάποιου προβληματικού φαινοτύπου. Η συζήτηση οδήγησε στην παραδοχή, πως υπάρχουν γενετικές ασθένειες οι οποίες οφείλονται σε μεταλλαγές, αλλά όλες οι μεταλλαγές δεν οδηγούν στην εμφάνιση κάποιας ασθένειας.

Το ζήτημα της εμφανιζόμενης ποικιλομορφίας μας επέτρεψε να συζητήσουμε για τη διαφορετικότητα στους ανθρώπινους πληθυσμούς. Οι τοποθετήσεις και οι συζητήσεις των μαθητών σε ομάδες, επέτρεψε να αναδειχθεί πως τα διαφορετικά χαρακτηριστικά των ανθρώπων δεν είναι παρά μικρές ή μεγάλες αλλαγές στο ίδιο γενετικό υλικό, η έκταση και η έκφραση του οποίου μας καθιστά άτομα που ανήκουμε στο ίδιο είδος, το *Homo sapiens*, ανεξάρτητα από τις διαφορές σε χρώμα, βιοχημικά χαρακτηριστικά, μορφολογία, κ.ά. Οι τοποθετήσεις των μαθητών και το ενδιαφέρον τους να εξηγήσουν οι μεν στους δε τη σπουδαιότητα της ποικιλομορφίας ως συστατικό εξέλιξης και όχι ως συστατικό διακρίσεων, μας επιτρέπει να θεωρούμε ότι κατορθώσαμε να καλλιεργήσουμε αντιρατσιστικές ιδέες ακριβώς στη βάση τους, δηλαδή στην ετερότητα των ανθρώπινων πληθυσμών. Ίσως αυτή η διαπίστωση αυτή να αποτελεί και το ισχυρότερο στοιχείο επιτυχίας της παρέμβασής μας.

Διαπιστώθηκε ετερογένεια ως προς το ενδιαφέρον και τη συμμετοχή. Ήταν αναμενόμενο, καθώς τα δύο τμήματα έχουν και μαθητές/μαθήτριες που απλά διδάσκονται και δεν ενδιαφέρονται να εξεταστούν στο μάθημα σε επίπεδο πανελλαδικών εξετάσεων. Επομένως, στα αρχικά στάδια χρήσης του λογισμικού υπήρχε διαφορετική προσέγγιση ανά ομάδα, όμως όλοι συμμετείχαν με ενδιαφέρον στη συζήτηση που ακολούθησε σχετικά με θέματα βιοηθικής. Ίσως θα ήταν τελικά προτιμότερο η παρέμβαση να γίνεται σε μαθητές/μαθήτριες με αυξημένο ενδιαφέρον για τη βιολογία θετικής κατεύθυνσης ή να αναμορφωθούν οι δραστηριότητες ώστε να μπορούν να καλύψουν το ενδιαφέρον περισσότερων μαθητών.

Επιπλέον διαπιστώσαμε πως χρειάστηκε χρόνος ώστε να εξοικειωθούν οι μαθητές/μαθήτριες με ορισμένους όρους που δεν είχαν ακόμα διδαχθεί (π.χ. σιωπηλές

μεταλλαγές). Ίσως, επομένως είναι προτιμότερο η παρέμβαση να έπεται της διδασκαλίας της συγκεκριμένης ενότητας και οι κατάλληλα σχεδιασμένες δραστηριότητες να γίνονται εφόσον οι μαθητές/μαθήτριες έχουν διδαχθεί αναλυτικότερα τις έννοιες και τις βιολογικές διεργασίες που λαμβάνουν χώρα κατά και μετά τις μεταλλαγές.

Η χρήση του Gene Explore, συνεχίζεται. Στόχος μας είναι να αυξηθεί το δείγμα των μαθητών/μαθητριών που συμμετέχουν στην παρέμβαση και ίσως να εφαρμοστούν οι προτεινόμενες αλλαγές που διαπιστώθηκαν παραπάνω. Συνεπείς στη χρήση του μοντέλου 5E, σκεφτόμαστε ότι θα μπορούσαν να οργανωθούν παρεμβάσεις με δραστηριότητες ενταγμένες σε άλλες φάσεις του μοντέλου 5E, για παράδειγμα στην τελευταία φάση της *Εκτίμησης* ή στη δεύτερη φάση της *Εξερεύνησης*. Στη φάση της *Εκτίμησης* θα μπορούσε να χρησιμοποιηθεί ως υλικό για τελική αξιολόγηση της σχετικής ενότητας, ενώ στη φάση της *Εξερεύνησης* ως ένα μέσο για να αποκαλυφθούν τυχόν παρανοήσεις και η απουσία αναγκαίων προτερων γνώσεων.

Οι μαθητές/μαθήτριες συμμετείχαν ενεργά στις δραστηριότητες και αποκόμισαν οφέλη καθώς συμμετείχαν με αρκετό ενδιαφέρον. Το Gene Explore είναι ένα λογισμικό που επιτρέπει με τις κατάλληλες παραμετροποιήσεις και την επιλεκτική του χρήση να εξασφαλίσει θετικό κλίμα και καλύτερα μαθησιακά αποτελέσματα.

Αναφορές

- Bybee, R. W., Taylor, J. A, Gardner, A., Van Scotter, P., Powell, J.C., Westbrook, A., & Landes, A. (2006). *The BSCS 5E Instructional Model: Origins and Effectiveness*. A Report Prepared for the Office of Science Education National Institutes of Health. BSCS, Colorado Springs. Retrieved May 28, 2019, from <http://bit.ly/2WqbTo3>
- Campbell, N. A., & Reece, J. B. (2015). *Βιολογία, Τόμος Ι: Η χημεία της ζωής - Το κύτταρο - Γενετική*. Κρήτη: Πανεπιστημιακές Εκδόσεις Κρήτης.
- Conrad, D. F., Keebler, J. E., DePristo, M. A., Lindsay, S. J., Zhang, Y., Casals, F., Idaghdour, Y., Hartl, C. L., Torroja, C., Garimella, K. V. et al. (2011). 1000 Genomes Project Variation in genome-wide mutation rates within and between human families. *Nature genetics*, 43(7), 712-714.
- Martinson, J. J., Chapman, N. H., Rees, D. C., Liu, Y. T., & Clegg, J. B. (1997). Global distribution of the CCR5 gene 32-basepair deletion. *Nat Genet.*, 16(1), 100-3.
- Μαγρ, Ε. (2008). *Η ανάπτυξη της Βιολογικής Σκέψης. Ποικιλότητα, Εξέλιξη και Κληρονομικότητα*. Αθήνα: Μορφωτικό Ίδρυμα Εθνικής Τραπέζης.
- Mills Shaw, K. R., Van Horne, K., Zhang, H., & Boughman, J. (2008). Essay contest reveals misconceptions of high school students in genetics content. *Genetics*, 178(3), 1157-1168.
- Schulte, J., & Littleton, J. T. (2011). The biological function of the Huntingtin protein and its relevance to Huntington's Disease pathology. *Current trends in neurology*, 5, 65-78.
- White, B. T., & Bolker, E. D. (2008). Interactive computer simulations of genetics, biochemistry, and molecular biology. *Biochem. Mol. Biol. Educ.*, 36, 77-84.
- Αθανασίου, Κ. (2009). *Εισαγωγή στις βιολογικές επιστήμες και η διδακτική τους*. Αθήνα: Εκδόσεις Γρηγόρη.
- Στασινάκης, Π. Κ. (2015). Το Διδακτικό Μοντέλο των 5E και η εφαρμογή του στη Βιολογία: φύλλα εργασίας στην καθημερινή διδακτική πρακτική για τα μαθήματα του Λυκείου, Στο: Α. Πολύζος, Δ. Σχίζας, Π. Κ. Στασινάκης & Γ. Βαρδακώστας (Επιμ.), *Πρακτικά 3ου Συνεδρίου 'Η Βιολογία στην Εκπαίδευση'* (σσ. 93-100). Κατερίνη.
- Στασινάκης, Π. Κ. (2016). Οι ιδιαιτερότητες της Βιολογίας ως πρόκληση για τη χρήση των ΤΠΕ στη Διδακτική της Βιολογίας. *Νέος Παιδαγωγός*, 7, 172-187.