



Genom człowieka

- [Wprowadzenie](#)
- [Przeczytaj](#)
- [Audiobook](#)
- [Sprawdź się](#)
- [Dla nauczyciela](#)



Genom człowieka to $3,2 \times 10^9$ par zasad azotowych. Prócz genomu jądrowego, zorganizowanego w 23 pary chromosomów, występuje także DNA mitochondrialne. Poznanie genomu ludzkiego możliwe było dzięki zaangażowaniu wielu ośrodków naukowych w ramach programu *Human Genome Project*.

Źródło: National Human Genome Research Institute, licencja: CC BY-NC 2.0.

Jak nazywa się całość informacji genetycznej zapisanej w organizmie człowieka? To genom – zbiór genów oraz odcinków pozagenowego DNA zawartych między genami. W całości ludzki genom poznano w 2003 r., jednak prace nad identyfikacją poszczególnych genów rozpoczęły się już w XX w.

W latach 80. XX w. sekwencjonowanie DNA odbywało się ręcznie. Wymagało zaangażowania wielu profesjonalistów i ogromnych nakładów finansowych. Zsekwencjonowanie całego ludzkiego genomu wydawało się niemożliwe – mimo to rząd USA podjął decyzję o sfinansowaniu takiego projektu. Dlaczego? Do czego potrzebna jest ta wiedza? Czym cechuje się ludzki genom?

Twoje cele

- Przeanalizujesz historię prac nad genomem człowieka.
- Uzasadnisz znaczenie odczytania genomu człowieka.
- Opiszysz cechy genomu człowieka.

- Wyjaśnisz, z czego składa się genom człowieka.

Przeczytaj

Gen, genom, genomika

Termin „gen” został wprowadzony w 1909 r. przez Wilhelma Johannsena. Początkowo słowo „gen” oznaczało abstrakcyjny czynnik, który pozwala na dziedziczenie danej cechy.

Definicja genu zmieniała się wielokrotnie na przestrzeni lat, co wynikało z wielu odkryć w zakresie genetyki. Obecnie geny definiuje się jako fragmenty DNA (lub u wirusów RNA) odpowiadające za kodowanie danego RNA lub białka.

Terminu „[genom](#)” użyto po raz pierwszy już w 1920 r. na określenie wyodrębnionego z komórki eukariotycznej haploidalnego zespołu chromosomów. Obecnie nazwą „genom” określa się kompletną informację genetyczną organizmu. W przypadku organizmów eukariotycznych obejmuje ona DNA zarówno jądrowe, jak i organellarne.

Szybki rozwój nauki przyczynił się do powstania odrębnej dziedziny genetyki w 1987 r. – [genomiki](#). To dział biologii molekularnej zajmujący się badaniem genomów.

Całość genomu człowieka poznano w 2003 r. Dziś wiadomo, że genom człowieka to nieco ponad 20 tys. genów, choć założenia z lat 90. XX w. szacowały tę liczbę na ok. 100 tys. Poznanie budowy i funkcji genów umożliwiło nam zrozumienie istoty wielu chorób genetycznych, co stanowi podstawę opracowania metod ich leczenia.

Więcej na temat genów w e-materiale: *Czym jest gen?*

Projekt Poznania Ludzkiego Genomu

Sekwencjonowanie DNA jest jedną z podstawowych metod genetyki molekularnej, polegającą na odczytywaniu kolejności nukleotydów w nici DNA. Wprowadzenie sekwencjonowania metodą Sangera w połowie lat 70. XX w. było przełomowym wydarzeniem, które stanowiło podstawę do poznania genomu człowieka.

Pierwsze badania nad ludzkim genomem rozpoczęły się w latach 80. i 90. XX w.

W 1986 r. Renato Dulbecco zasugerował, że sekwencjonowanie genomu człowieka może pomóc lepiej zrozumieć proces nowotworzenia i tym samym skuteczniej leczyć choroby nowotworowe. Jedną z najważniejszych osób, które przyczyniły się do zainicjowania projektu sekwencjonowania genomu ludzkiego, był Charles DeLisi. To dzięki wizjom Dulbecca i DeLisiego, a także opracowaniu metody sekwencjonowania przez Fredericka Sangera możliwe było rozpoczęcie projektu.



Frederick Sanger (1918–2013) – angielski biochemik, dwukrotny laureat Nagrody Nobla w dziedzinie chemii. Opracował metodę ustalania struktury białek, za co otrzymał pierwszą z nagród w 1958 r. Druga Nagroda Nobla została przyznana Sangerowi w 1980 r. za opracowanie metody sekwencjonowania DNA. Metoda ta znacznie przyczyniła się do postępów w badaniu kwasów nukleinowych. Dzięki metodzie Sangera możliwe było powstanie genomiki.

Źródło: National Institutes of Health, domena publiczna.



Renato Dulbecco (1914–2012) – amerykański onkolog; laureat nagrody Nobla za badania wzajemnego oddziaływania wirusa nowotworowego i genetycznego materiału komórki, które doprowadziły do odkrycia nowego mechanizmu przekazywania informacji genetycznej (odwrotna transkrypcja).

Źródło: Gorup de Besanez, Wikimedia Commons, licencja: CC BY 4.0.



Charles DeLisi – amerykański biomedyk, profesor nauk ścisłych i inżynierii Uniwersytetu Bostońskiego, inicjator projektu *Human Genome Project*.

Źródło: CharlesDeLisi, Wikimedia Commons, licencja: CC BY-SA 4.0.

Projekt Poznania Ludzkiego Genomu (HGP, ang. *Human Genome Project*) oficjalnie został uruchomiony przez Departament Energii USA w 1987 r. W 1988 r. Narodowy Instytut Zdrowia (NIH) przejął ten projekt i w 1989 r. powołał Narodowy Instytut Badań Człowieka (NHGRI) w stanie Maryland.

W 1990 r. rozpoczęto Projekt Poznania Ludzkiego Genomu, jeden z najbardziej spektakularnych programów naukowych współczesnej biologii. Miał on na celu zsekwencjonowanie genomu człowieka i organizmów modelowych.

W 1998 r. biolog John Craig Venter założył spółkę Celera Genomics, która za cel obrała zsekwencjonowanie całego genomu człowieka, niezależnie od HGP, używając do tego metody „shotgun”. W metodzie tej pierwszym etapem jest klonowanie i sekwencjonowanie fragmentów DNA, które pochodzą z DNA pociętego w losowy sposób. Następnie uzyskane w ten sposób sekwencje są składane w ciągłą sekwencję przez programy komputerowe o dużej mocy.

Projekt Poznania Ludzkiego Genomu w założeniu miał trwać kilkanaście lat, lecz dzięki postępowi technik automatycznego sekwencjonowania DNA roboczy opis genomu opublikowano wcześniej.

W połowie lutego 2001 r. Projekt Poznania Ludzkiego Genomu i firma biotechnologiczna Celera Genomics ogłosili na łamach „Nature” i „Science” zsekwencjonowanie ludzkiego genomu. Przedstawiono w nim ok. 90% genomowych sekwencji człowieka. W ciągu 10 lat opracowano mapę 3 mld par zasad azotowych.

Projekt Poznania Ludzkiego Genomu zakończył się w 2003 r. W październiku 2004 r. opublikowano dokument opisujący „ostateczną” sekwencję genomu z trafnością 99,99%.

Uczeni rozszyfrowali ludzki genom na trzy główne sposoby:

- określili sekwencję wszystkich zasad azotowych w DNA genomu ludzkiego;
- stworzyli mapy przedstawiające lokalizacje danych genów dla głównych sekcji wszystkich chromosomów człowieka;

- stworzyli mapy powiązań, które pozwalają na śledzenie odziedziczonych cech związanych z chorobami genetycznymi na przestrzeni pokoleń.

Ważne!

W latach 90. XX w. liczbę ludzkich genów szacowano na ponad 100 tys. Dzięki wynikom projektu HGP możliwe było dokładniejsze oszacowanie liczby genów w genomie człowieka. Analizy z 2008 r. wskazywały, że liczba ta jest znacznie mniejsza i wynosi ok. 23 tys.

Więcej informacji o sekwencjonowaniu Sangera w e-materiale: *Sekwencjonowanie DNA*.

Genom człowieka

Genom można zdefiniować jako ogół materiału genetycznego (kwasu nukleinowego niosącego informację genetyczną) komórki lub organizmu.

Ważne!

Genom człowieka składa się z dwóch odrębnych genomów: genomu jądrowego i genomu mitochondrialnego.



Genom człowieka – sekwencje.

Źródło: Englishsquare.pl Sp. z o.o., licencja: CC BY-SA 3.0.

Genom jądrowy człowieka znajduje się w jądrze komórkowym. Tworzy go $3,2 \times 10^9$ par zasad azotowych, rozłożonych na 23 zestawy chromosomów znajdujących się w jądrze komórkowym: 22 pary autosomów i 2 chromosomy płci: XY lub XX.

Około 30% genomu jądrowego to sekwencje ulegające transkrypcji i związane z genami: [eksony](#), [introny](#), [pseudogeny](#), sekwencje regulatorowe, sekwencje początkowe i końcowe genów. Jedynie niewielka część całkowitego DNA człowieka to geny. Za kodowanie białek odpowiada ok. 1,5% całości ludzkiego genomu. Pozostałe 70% stanowią sekwencje pozagenowego DNA: sekwencje unikatowe i sekwencje repetytywne (powtórzone). Sekwencje repetytywne to odcinki DNA, które zawierają powtarzające się sekwencje nukleotydów (od 1 do ok. 100). Ich funkcja jest obecnie badana.

Genom mitochondrialny człowieka znajduje się w macierzy mitochondrialnej. Zbudowany jest z dwuniciowej kolistej cząsteczki DNA, która zawiera 16 569 par zasad azotowych, co stanowi mniej niż 1% całkowitego DNA w komórce.

Genom mitochondrialny zawiera:

- 22 geny kodujące tRNA;
- 2 geny kodujące rRNA;
- 13 genów kodujących białka (cytochrom c, trzy podjednostki oksydazy cytochromowej, dwie podjednostki ATP-azy i siedem podjednostek dehydrogenazy NADH).

Ważne!

Zarówno liczba genów, jak i ilość pozagenowego DNA to cechy specyficzne dla danego gatunku.

Szympanś pospolity (*Pan troglodytes*), jedna z wielkich małp człekokształtnych, stanowi ewolucyjnie najbliższy człowiekowi żyjący gatunek. Około 30% wszystkich jego białek jest identycznych z białkami człowieka. Genom szympanśa poznano w 2005 r.

Znaczenie zsekwencjonowania genomu ludzkiego

Zsekwencjonowanie ludzkiego genomu zapoczątkowało drogę ku lepszemu zrozumieniu m.in. procesu starzenia się, chorób dziedzicznych oraz nowotworów.

Analiza genomów ludzkich pozwoliła na wskazanie mutacji odpowiedzialnych za choroby nowotworowe i schorzenia o podłożu genetycznym.

Wykorzystanie zebranych wyników przyczyniło się także do rozwoju kryminalistyki i ustalania pokrewieństwa.

Dane otrzymane dzięki projektowi HGP pozwoliły również na szczegółową analizę drzewa filogenetycznego człowieka i określenie gatunku najbliższej spokrewnionej

z człowiekiem.

Badania prowadzone w ramach projektu HGP doprowadziły do rozwoju technik sekwencjonowania. Ogromna ilość pozyskiwanych danych spowodowała również konieczność powstania zaawansowanych programów komputerowych do analizy danych.

Słownik

ekson

odcinek genu kodujący sekwencję aminokwasów w białku

genom

kompletny materiał genetyczny zawarty w podstawowej liczbie chromosomów osobnika

genomika

nauka zajmująca się badaniem całych genomów oraz analizą funkcjonowania zawartych w nich genów

intron

odcinek genu, który nie koduje informacji o sekwencji aminokwasowej białka

medycyna genomiczna

określenie odnoszące się do wykorzystywania w medycynie wiedzy o ludzkim genomie

pseudogeny

niefunkcjonalne sekwencje DNA, podobne do sekwencji aktywnych genów, występujące w genomach eukariontów

sekwencjonowanie DNA metodą Sangera

technika odczytywania sekwencji (kolejności) nukleotydów w cząsteczce DNA, opracowana w latach 70. XX wieku przez Fredericka Sangera

sekwencjonowanie DNA metodą shotgun

technika odczytywania sekwencji (kolejności) nukleotydów w cząsteczce DNA, polegająca na sekwencjonowaniu dużej liczby losowo pofragmentowanych odcinków DNA, które następnie są składane komputerowo

Audiobook

Audiobook można wysłuchać pod adresem: <https://zpe.gov.pl/b/P8lDDAnNL>

Genom człowieka

Genom to kompletny zestaw informacji genetycznej danego organizmu. Głównym celem większości badań genomowych było zsekwencjonowanie i analiza genomu człowieka. Stało się to możliwe dzięki zorganizowanemu, międzynarodowemu wysiłkowi licznych naukowców. W 1990 roku oficjalnie rozpoczęto Projekt Poznania Ludzkiego Genomu (*Human Genome Project*, w skrócie HGP), a pod koniec 2004 roku opublikowano sekwencję genomu człowieka.

Projekt Poznania Ludzkiego Genomu finansowany był przez rządy USA i niektórych krajów Unii Europejskiej. W 1989 roku założono międzynarodową organizację *Human Genome Organisation* (HUGO) koordynującą współpracę w tym zakresie. W 1990 roku rozpoczęto Human Genome Project w USA i Francji. W latach 1990 – 1992 kierownikiem programu był James Watson, a od 1993 roku Francis Collins. Do konsorcjum Human Genome Project należały: USA, Chiny, Francja, Niemcy, Japonia i Wielka Brytania, a w pracach brały udział także laboratoria z innych krajów. Planowano, że realizacja projektu zajmie 15 lat.

W 1998 roku zadanie poznania sekwencji ludzkiego DNA do końca 2001 roku postawiła przed sobą firma Celera Genomics kierowana przez Johna Craiga Ventera. Celera Genomics zastosowała nową metodę “shotgun” polegającą na sekwencjonowaniu losowych fragmentów DNA.

W czerwcu 2000 roku ogłoszono, że poznano wstępny opis genomu człowieka, a dane uzyskane przez Human Genome Project i Celera Genomics znalazły się w dwóch niezależnych artykułach opublikowanych w "Nature" i "Science".

14 kwietnia 2003 roku Human Genome Project i Celera opublikowały wspólny dokument stwierdzający zakończenie sekwencjonowania 99% genomu z trafnością 99,99%. Dane pochodzące z HGP są publicznie dostępne. Poznanie genomu człowieka pozwoliło na oszacowanie liczby występujących w nim genów na ok. 23 tys. Początkowo zakładano istnienie ok. 100 tys. genów.

Genom człowieka składa się z dwóch odrębnych genomów: genomu jądrowego, który zlokalizowany jest w jądrze komórkowym, i genomu mitochondrialnego znajdującego się w macierzy mitochondrialnej.

Genom jądrowy człowieka składa się z sekwencji kodujących geny – eksonów, stanowiących ok. 1,5% ludzkiego genomu. Między nimi, w części strukturalnej genów, znajdują się odcinki niekodujące – introny, stanowiące około 20% ludzkiego genomu. Geny otoczone są sekwencjami regulatorowymi obejmującymi około 5% DNA. Sekwencje regulatorowe odpowiadają za prawidłowy przebieg transkrypcji, są miejscem przyłączania się czynników transkrypcyjnych i polimerazy RNA oraz terminacji transkrypcji. W genomie jądrowym obecne są również pseudogeny, które w wyniku długotrwałych mutacji stały się nieaktywne.

Poza genami i związanymi z nimi sekwencjami w genomie jądrowym znajduje się znaczna część materiału niekodującego w postaci sekwencji pozagenowych. U człowieka materiał niekodujący obejmuje ok. 70% DNA. Sekwencje te nie ulegają transkrypcji i nie kodują białek. Wykazują jednocześnie bardzo dużą zachowawczość – duża część tego materiału jest wspólna dla różnych organizmów eukariotycznych, co świadczy o ich wspólnym pochodzeniu ewolucyjnym. Znaczna część materiału pozagenowego to sekwencje repetytywne występujące w genomie w postaci licznych kopii i sekwencje unikatowe.

Genom mitochondrialny człowieka zbudowany jest z kolistej cząsteczki dwuniciowego DNA, zawierającej 16 569 par zasad azotowych. Zawiera 22 geny kodujące transportowe RNA, 2 geny kodujące rybosomalne RNA i 13 genów kodujących białka: cytochrom c, trzy podjednostki oksydazy cytochromowej, dwie podjednostki ATP-azy i siedem podjednostek dehydrogenazy NADH.

Szybkiemu rozwojowi technik sekwencjonowania towarzyszy gwałtowny rozwój technik badania funkcji genów. Znane są produkty ekspresji sekwencji kodujących, co umożliwiło poznanie funkcji poszczególnych intronów, wyzwaniem wciąż jednak pozostaje określenie funkcji niekodującego DNA. Wiadomo jednak, że około 80% ludzkiego genomu to sekwencje o określonych funkcjach biologicznych.

Wiedza o genomie człowieka znajduje coraz szersze zastosowanie w medycynie. Coraz częściej w celach diagnostycznych bada się cały genom człowieka, w tym sekwencje niekodujące, nie tylko zaś pojedyncze geny kodujące określone białka. Analiza całego genomu jest nieoceniona w diagnostyce chorób genetycznych, za

którymi stoi wiele różnych mutacji, obecnych nie tylko w intronach. Wiedza uzyskana dzięki takiemu badaniu jest szczególnie przydatna w leczeniu i profilaktyce między innymi niektórych chorób serca, kilku postaci cukrzycy oraz wielu chorób nowotworowych. Badanie całego genomu z największym możliwym prawdopodobieństwem pozwala znaleźć mutacje wywołujące nowotwór, pozwala też na terapię spersonalizowaną, czyli możliwie najbardziej skuteczną u danego chorego przy minimalnym ryzyku działań niepożądanych. Analiza całego genomu pozwala bowiem również określić indywidualną wrażliwość pacjenta na lek.

Aby z olbrzymiej ilości danych płynących z badania genomu można było wyciągać wnioski istotne w celach terapeutycznych, konieczna jest współpraca bioinformatyków i programistów z genetykami i lekarzami. Dlatego w zakresie technologii badań genetycznych dokonuje się ciągły postęp – sekwencjonowanie genomu przebiega coraz szybciej i poznawanych jest coraz więcej mutacji wywołujących choroby.

Źródło: Englishsquare.pl Sp. z o. o., licencja: CC BY-SA 3.0.

Polecenie 1

Opisz, z jakich części składa się genom człowieka.

Polecenie 2

Uzasadnij znaczenie odczytania genomu człowieka.

Sprawdź się

Pokaż ćwiczenia:   

Ćwiczenie 1



Zaznacz poprawne dokończenie zdania.

Genom człowieka składa się z...

- ☐ genomu jądrowego.
- ☐ genomu mitochondrialnego.
- ☐ genomu jądrowego i genomu mitochondrialnego.
- ☐ genomu jądrowego, genomu mitochondrialnego i genomu plastydowego.

Ćwiczenie 2



Uzupełnij tekst, wybierając właściwe sformułowania.

Genom ludzki zawiera około genów. Jednak geny i sekwencje związane z genami to zaledwie całego genomu. Pozostałą część stanowi . Znajdują się w nim między innymi , składające się z ciągu nukleotydów. Fragmenty, które kodują sekwencję aminokwasów w białku, to .

introny

150 tys.

DNA regulatorowe

1,5%

10 tys.

100 tys.

sekwencje repetytywne

30 tys.

23 tys.

pseudogeny

70%

eksony

30%

DNA pozagenowe

Ćwiczenie 3



Przyporządkuj pojęcia właściwym grupom.

Część genowa

Część pozagenowa

Introny

Sekwencje unikatowe

Eksony

Części regulatorowe

Pseudogeny

Sekwencje repetytywne

Ćwiczenie 4



Połącz w pary pojęcia i definicje.

Genom

Ewolucyjne pozostałości czynnych genów

Sekwencje powtarzalne

Ogół materiału genetycznego zawartego w komórce lub organizmie

Pseudogeny

Odcinki DNA, które zawierają nukleotydy

Części regulatorowe

Części kontrolujące odczytywanie DNA

Ćwiczenie 5



Uporządkuj we właściwej kolejności kamienie milowe w historii badań nad genomem ludzkim.

Rozpoczęcie Projektu Poznania Ludzkiego Genomu (HPG, *Human Genome Project*). 

Wyodrębnienie nowej dziedziny genetyki – genomiki. 

Oszacowanie liczby genów człowieka na ok. 100 tys. 

Zakończenie Projektu Poznania Ludzkiego Genomu i opublikowanie jego sekwencji z trafnością 99,99%. 

Oszacowanie liczby genów człowieka na ok. 23 tys. 

Opracowanie przez F. Sangera techniki sekwencjonowania DNA. 

Ćwiczenie 6



Oceń prawdziwość poniższych zdań.

Zdanie	Prawda	Fałsz
Introny kodują informację o sekwencji nukleotydów w RNA.	☐	☐
Genom to fragment genu kodujący sekwencję aminokwasów w białku.	☐	☐
Genomika zajmuje się badaniem genomu i funkcjonowania genów.	☐	☐
Genom ludzki poznano w całości w 1987 r.	☐	☐
Liczba genów jest specyficzna dla każdego gatunku.	☐	☐

Ćwiczenie 7



Przeczytaj uważnie tekst i odpowiedz na poniższe pytania.

„Nowe badania wskazują, że liczba kodujących białka genów może być u człowieka nawet o 20% mniejsza niż się wcześniej wydawało – informuje pismo *Nucleic Acids Research*. Jeszcze 20 lat temu uważano, że ludzki genom liczy około 100 000 genów, ale ich szacowana liczba stale się zmniejszała. W 15 lat po zsekwencjonowaniu ludzkiego genomu nowe badania, przeprowadzone przez międzynarodowy zespół pod kierunkiem naukowców z hiszpańskiego *Centro Nacional de Investigaciones Oncologicas* (CNIO), sugerują, że nasz genom zawiera tylko 19 000 genów kodujących (takich, dzięki którym wytwarzane są białka). To o około 20 proc. mniej niż wcześniej szacowano. Badanie ludzkiego genomu ma kluczowe znaczenie w badaniu wielu chorób, takich jak nowotwory czy choroby układu krążenia. Od roku 2003, gdy ukończono sekwencjonowanie naszego genomu, eksperci z całego świata pracują nad skompilowaniem ostatecznego ludzkiego proteomu (całkowita liczba białek wytwarzanych dzięki genom) oraz genów, które je kodują. To ogromne zadanie, biorąc pod uwagę złożoność ludzkiego genomu i fakt, że mamy około 20 000 oddzielnych genów kodujących (PAP)”.

Paweł Wernicki, *Ludzkich genów znowu mniej*, „Nauka w Polsce” 2018, artykuł dostępny na stronie internetowej: www.naukawpolsce.pl.

Co zmienia się w naszej wiedzy o ludzkim genomie? Jakie jest najważniejsze znaczenie badania genomu? Nad czym obecnie pracują naukowcy?

Ćwiczenie 8



Przeczytaj uważnie poniższy tekst, a następnie wykonaj polecenie.

„Medycyna w epoce po poznaniu genomu ludzkiego jest określana mianem medycyny genomicznej (lub postgenomicznej). Jej celem jest zagwarantowanie, by ludzie nie tylko żyli dłużej, ale i cieszyli się lepszym zdrowiem, a także by zredukować występowanie pewnych szkodliwych genów w populacji. Rewolucyjność medycyny genomicznej ma polegać na tym, że będzie ona:

a) spersonalizowana;

b) wczesnodiagnostyczna bądź prognostyczna i prewencyjna.

Personalizacja medycyny polega na zapewnieniu zindywidualizowanego leczenia opartego na informacji genetycznej pacjenta. Wiedza uzyskana z badania genomu ludzkiego pozwala także na badanie uwarunkowanej genetycznie indywidualnej wrażliwości na leki, co wiąże się z rozwojem farmakogenetyki. O ile tradycyjna medycyna ma charakter głównie diagnostyczny i koncentruje się na wykrytych symptomach choroby, o tyle medycyna genomiczna umożliwia wykrycie genów odpowiedzialnych za daną chorobę (w tym także zwiększonej predyspozycji czy skłonności do zachorowania) jeszcze przed ujawnieniem się symptomów choroby, a nawet jeszcze przed urodzeniem się danej osoby. Może to otworzyć ludziom niespotykane wcześniej możliwości kontroli własnego życia i ich kondycji zdrowotnej, ale także postawi przed koniecznością dokonywania trudnych wyborów dotyczących nie tylko własnego zdrowia, ale też życia potomstwa”.

Marta Soniewicka, *Selekcja genetyczna w prokreacji medycznie wspomaganej. Etyczne i prawne kryteria*, Wolters Kluwer, Warszawa 2019.

Wyjaśnij, czym medycyna genomiczna różni się od tradycyjnej medycyny.

Dla nauczyciela

Autor: Anna Juwan

Przedmiot: biologia

Temat: Genom człowieka

Grupa docelowa: uczniowie III etapu edukacyjnego – kształcenie w zakresie podstawowym i rozszerzonym

Podstawa programowa:

Zakres podstawowy

Treści nauczania – wymagania szczegółowe

VI. Ekspresja informacji genetycznej w komórkach człowieka. Uczeń:

1) opisuje genom komórki oraz strukturę genu;

Zakres rozszerzony

Treści nauczania – wymagania szczegółowe

XIII. Ekspresja informacji genetycznej. Uczeń:

1) porównuje genom komórki prokariotycznej i eukariotycznej;

Kształtowane kompetencje kluczowe:

- kompetencje cyfrowe;
- kompetencje osobiste, społeczne i w zakresie umiejętności uczenia się;
- kompetencje matematyczne oraz kompetencje w zakresie nauk przyrodniczych, technologii i inżynierii.

Cele operacyjne (językiem ucznia):

- Przeanalizujesz historię prac nad genomem człowieka.
- Uzasadnisz znaczenie odczytania genomu człowieka.
- Opiszysz cechy genomu człowieka.
- Wyjaśnisz, z czego składa się genom człowieka.

Strategie nauczania:

- konstruktywizm;
- konektywizm.

Metody i techniki nauczania:

- z użyciem komputera;
- ćwiczenia interaktywne;
- mapa myśli;
- praca z audiobookiem;
- gwiazda pytań.

Formy pracy:

- praca indywidualna;
- praca w parach;
- praca w grupach;
- praca całego zespołu klasowego.

Środki dydaktyczne:

- komputery z głośnikami, słuchawkami i dostępem do internetu;
- zasoby multimedialne zawarte w e-materiale;

- tablica interaktywna/tablica, pisak/kreda;
- arkusze papieru, flamastry.

Przed lekcją:

1. **Przygotowanie do zajęć.** Nauczyciel loguje się na platformie i udostępnia uczniom e-materiał „Genom człowieka”. Prosi uczestników zajęć o rozwiązanie ćwiczenia nr 1 z sekcji „Sprawdź się” na podstawie treści w sekcji „Przeczytaj”.

Przebieg lekcji

Faza wstępna:

1. Nauczyciel wyświetla na tablicy temat lekcji oraz cele zajęć, omawiając lub ustalając razem z uczniami kryteria sukcesu.
2. **Wprowadzenie do tematu.** Nauczyciel prosi, by uczniowie w parach opracowali mapy myśli związane z tematem. Wybrane pary przedstawiają swoje propozycje, ochotnik zapisuje je na tablicy. Pozostali uczniowie odnoszą się do odnotowanych sugestii, uzupełniając je o swoje pomysły.

Faza realizacyjna:

1. **Praca z audiobookiem pt. „Genom człowieka”.** Uczniowie zapoznają się z audiobookiem i sporządzają notatkę podsumowującą przedstawiane wiadomości. Nauczyciel zwraca uwagę uczniów na to, by w notatce przedstawili w postaci grafu rodzaje sekwencji DNA składających się na cały genom człowieka. Następnie uczniowie wykonują polecenia zawarte pod audiobookiem.
2. **Gwiazda pytań.** Nauczyciel dzieli uczniów na trzy grupy, a następnie rozdaje każdej z nich schemat „gwiazdy pytań” (zob. materiały pomocnicze). Uczniowie na podstawie e-materiału oraz innych źródeł mają za zadanie opracować odpowiedzi na pytania widniejące na schemacie. Następnie każdy zespół dopisuje pozostałe, własne pytania i daje je do rozwiązania innej grupie. Wybrani przez nauczyciela uczniowie kolejno prezentują wyniki prac swojego zespołu.

3. **Utrwalenie wiedzy i umiejętności.** Nauczyciel przechodzi do sekcji „Sprawdź się”. Uczniowie wykonują indywidualnie ćwiczenie interaktywne nr 7 (w którym mają za zadanie odpowiedzieć na pytania odnoszące się do tekstu źródłowego nt. najnowszych badań nad genomem), a następnie porównują swoje odpowiedzi z kolegą lub koleżanką.
4. Uczniowie rozwiązują w grupach 4-osobowych ćwiczenie nr 8 (w którym mają za zadanie wyjaśnić, na podstawie tekstu źródłowego, różnicę między medycyną genomiczną i tradycyjną), wyświetlone przez nauczyciela na tablicy. Po jego wykonaniu następuje omówienie rezultatów na forum klasy.

Faza podsumowująca:

1. Uczniowie rozwiązują ćwiczenie nr 6 (typu „prawda/fałsz”) z sekcji „Sprawdź się”. Następnie przygotowują podobne zadanie dla osoby z pary: tworzą trzy prawdziwe lub fałszywe zdania dotyczące tematu lekcji. Uczniowie wykonują ćwiczenie otrzymane od kolegi lub koleżanki.
2. Nauczyciel wyświetla temat lekcji i cele zawarte w sekcji „Wprowadzenie”, podsumowuje omawiany na lekcji materiał, wyjaśnia wątpliwości uczniów.

Praca domowa:

1. Wykonaj ćwiczenia od 2 do 5 z sekcji „Sprawdź się”.

Materiały pomocnicze:

- Jane B. Reece i in., „Biologia Campbella”, tłum. K. Stobrawa i in., Dom Wydawniczy REBIS, Poznań 2021.
- „Encyklopedia szkolna. Biologia”, red. Marta Stęplewska, Robert Mitoraj, Wydawnictwo Zielona Sowa, Kraków 2006.

Załącznik 1. Gwiazda pytań (pdf).

Plik o rozmiarze 48.85 KB w języku polskim

Wskazówki metodyczne opisujące różne zastosowania audiobooka:

- Uczniowie mogą wykorzystać audiobook w celu przygotowania się do lekcji powtórkowej.