

ΠΡΩΤΟΤΥΠΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

Το φορητό Εργαστήριο Μοριακής Βιολογίας 2MoBiL στην εκπαίδευση μαθητών στο πεδίο της Μοριακής Γενετικής και Εξατομικευμένης Ιατρικής

Σταυρούλα Σιαμόγλου, Γεώργιος Π. Πατρινός *

Πανεπιστήμιο Πατρών, Σχολή Επιστημών Υγείας, Τμήμα Φαρμακευτικής, Εργαστήριο Φαρμακογονιδιωματικής και Εξατομικευμένης Θεραπείας, Πάτρα

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Οι τομείς της Μοριακής Βιολογίας, Γενετικής και Εξατομικευμένης Ιατρικής χαρακτηρίζονται από δυναμική και ταχεία ανάπτυξη και προτρέπουν σε διαρκή μαθησιακή εγρήγορση με δια βίου εκπαίδευση από τα μαθητικά κιάλας χρόνια. Το φορητό εργαστήριο μοριακής βιολογίας 2MoBiL (Mobile Molecular Biology Laboratory) αναπτύχθηκε από το Εργαστήριο Φαρμακογονιδιωματικής και Εξατομικευμένης Θεραπείας του Τμήματος Φαρμακευτικής του Πανεπιστημίου Πατρών και περιλαμβάνει ένα πλήρες εργαστήριο μοριακής βιολογίας που μπορεί να μεταφερθεί σε όλα τα σημεία της χώρας μέσα σε μια μικρή βαλίτσα. Το φορητό εργαστήριο μοριακής βιολογίας 2MoBiL έχει ως στόχο την εξοικείωση των μαθητών της δευτερο-

βάθμιας, αλλά και πρωτοβάθμιας, εκπαίδευσης, με έννοιες και πειραματικές διαδικασίες σχετικές με το πεδίο της Μοριακής Γενετικής και Εξατομικευμένης Ιατρικής και παράλληλα την ενημέρωση του ευρύτερου κοινού για τη σημασία της ανάλυσης του ανθρώπινου γονιδιώματος και των πλεονεκτημάτων της εφαρμογής της εξατομικευμένης ιατρικής τόσο για τον άνθρωπο ως μονάδα όσο και για το εθνικό σύστημα υγείας συνολικότερα. Με εκπαιδευτικές δράσεις από το 2016, το φορητό εργαστήριο μοριακής βιολογίας 2MoBiL φιλοδοξεί να συμβάλλει στην καλύτερη εκπαίδευση των μαθητών αλλά και την εξοικείωση του κοινού στα επιστημονικά πεδία της Μοριακής Γενετικής και εξατομικευμένης ιατρικής.

ΛΕΞΕΙΣ ΕΥΡΕΤΗΡΙΟΥ: Φορητό εργαστήριο, Μοριακή Βιολογία, γενετική διάγνωση, εξατομικευμένη ιατρική, εκπαίδευση, μαθητές

* Αντεπιστέλλων Συγγραφέας

Πανεπιστήμιο Πατρών, Σχολή Επιστημών Υγείας, Τμήμα Φαρμακευτικής, Εργαστήριο Φαρμακογονιδιωματικής και Εξατομικευμένης Θεραπείας, Πανεπιστημιούπολη, Ρίο, 265 04, Πάτρα
Τηλέφωνο Επικοινωνίας: 2610-962339, Fax: 2610-969955, Email: gpatrinos@upatras.gr

Εισαγωγή

Οι τομείς της Μοριακής Βιολογίας, Γενετικής και Εξατομικευμένης Ιατρικής χαρακτηρίζονται από δυναμική και ταχεία ανάπτυξη και προτρέπουν σε διαρκή μαθησιακή εγρήγορση με δια βίου εκπαίδευση από τα μαθητικά κιόλας χρόνια. Στη χώρα μας, η εκπαίδευση των μαθητών δημοτικού, γυμνασίου και λυκείου ακόμη, στα πεδία αυτά περιορίζεται, στις περισσότερες περιπτώσεις, στην στείρα παράθεση θεωρητικών γνώσεων, γεγονός που δεν επιτρέπει την ενεργό συμμετοχή και διαδραστική μάθηση στα σύγχρονα αυτά αντικείμενα. Για τον λόγο αυτό, είναι αναγκαίος ο συνδυασμός θεωρητικής και πρακτικής εκπαίδευσης, ώστε η κατάρτιση των μαθητών να είναι ορθότερη, πληρέστερη και σφαιρικότερη.

Το Εργαστήριο Φαρμακογονιδιωματικής και Εξατομικευμένης Θεραπείας του Τμήματος Φαρμακευτικής του Πανεπιστημίου Πατρών καθιέρωσε, από το 2016, το Φορητό Εργαστήριο Μοριακής Βιολογίας 2MoBiL (Mobile Molecular Biology Laboratory). Απώτερος στόχος του φορητού εργαστηρίου μοριακής βιολογίας 2MoBiL είναι η εξοικείωση των μαθητών της δευτεροβάθμιας, αλλά και πρωτοβάθμιας, εκπαίδευσης, με έννοιες και πειραματικές διαδικασίες δυσνόητες με τα μέσα της παραδοσιακής συμβατικής μελέτης και παράλληλα η ενημέρωση του ευρύτερου κοινού για τη σημασία της ανάλυσης του ανθρώπινου γονιδιώματος και των πλεονεκτημάτων της εφαρμογής της εξατομικευμένης ιατρικής τόσο για τον άνθρωπο ως μονάδα όσο και για το εθνικό σύστημα υγείας συνολικότερα. Πρόκειται για ένα φορητό εργαστήριο του οποίου η μεταφορά και η διεξαγωγή των πειραμάτων είναι δυνατή σε κάθε σχολική μονάδα της επικράτειας. Η μεταφορά του είναι εύκολη καθώς πρόκειται για ένα εργαστήριο μοριακής βιολογίας που χωράει σε μία μόνο μικρή βαλίτσα!

Το φορητό εργαστήριο μοριακής βιολογίας συνοδεύεται από ένα θεωρητικό πλαίσιο, στο οποίο περιγράφονται με λεπτομέρεια τα πρωτόκολλα των πειραμάτων πέντε εργαστηριακών φάσεων. Επιπλέον, το συνολικό θεωρητικό πλαίσιο συμπληρώνεται με comics, που καταφέρνουν με τη βοήθεια σκίτσων και σύντομων ιστοριών να μετατρέπουν επιστημονικές δυσνόητες έννοιες σε βασικούς πρωταγωνιστές σύντομων σεναρίων. Έννοιες όπως μοριακή βιολογία, κύτταρο, πυρήνας, πυρηνικά οξέα, γονιδίωμα, γονίδιο, μετάλλαξη, γονιδιακός έλεγχος και φαρμακογονιδιωματική αποδίδονται με τρόπο προσαρμοσμένο, ανάλογα με το εκάστοτε υπόβαθρο γνώσεων. Η εισαγωγική φάση περιλαμβάνει αρχικά comics και συνα-

φείς δράσεις, προσαρμοσμένες για την περίπτωση μαθητών όλων των βαθμίδων δευτεροβάθμιας, αλλά και πρωτοβάθμιας, εκπαίδευσης και άλλων χωρίς βιολογική προπαίδεια (π.χ. με κατασκευές με πλαστελίνη) πριν από την επίδειξη των πειραματικών διαδικασιών, οι οποίες καταλήγουν σε ασκήσεις εμπέδωσης των εννοιών που προηγήθηκαν. Με αυτό το τρόπο γίνεται δυνατή και η εκπαιδευτική προσέγγιση μαθητών Γυμνασίου και Λυκείου αλλά και μεγάλων τάξεων δημοτικού.

Για παράδειγμα, στα πλαίσια της διδασκαλίας του μαθήματος της Βιολογίας στη Β' και Γ' Λυκείου, διδάσκεται ότι το γονιδίωμα του ανθρώπου έχει μήκος περίπου 2m και συσπειρώνεται σε τέτοιο βαθμό, ώστε να χωράει στον πυρήνα, που έχει διάμετρο δέκα εκατομμυριοστά του μέτρου. Θα ήταν εξαιρετικά ενδιαφέρον αν οι μαθητές είχαν τη δυνατότητα να δουν έμπρακτα αυτό που περιγράφεται παραπάνω. Με αυτό τον τρόπο οι μαθητές παρακινούνται για περαιτέρω γνώση και πληροφόρηση. Με την πραγματοποίηση πειραμάτων μοριακής βιολογίας σε πραγματικό χρόνο, παρουσία των μαθητών και των εκπαιδευτικών παρέχεται η δυνατότητα αφ' ενός να κατανοηθεί η σημασία της τήρησης συγκεκριμένων κανόνων και πρωτοκόλλων κατά τη διάρκεια διεξαγωγής ενός πειράματος.

Σκοπός του φορητού εργαστηρίου μοριακής βιολογίας 2MoBiL

Σκοπός του φορητού εργαστηρίου μοριακής βιολογίας 2MoBiL είναι η εξοικείωση των μαθητών με το πεδίο της μοριακής γενετικής και της εξατομικευμένης ιατρικής. Το DNA, για το οποίο λαμβάνουν πολυάριθμες πληροφορίες στα πλαίσια της σχολικής εκπαίδευσης και εκτός αυτής, στην ουσία απομυθοποιείται. Οι μαθητές έχουν τη δυνατότητα πλέον να δουν το DNA με γυμνό μάτι, ως μια λευκή ίνα. Επιπλέον, οι μαθητές καλούνται να συσχετίσουν χαρακτηριστικά τους με το γενετικό τους περιεχόμενο. Συγκεκριμένα, καλούνται να δοκιμάσουν λάχανο και να απαντήσουν στην ερώτηση «Τι γεύση έχει το λάχανο σε εσένα;» βαθμολογώντας την πικρή γεύση που αντιλαμβάνονται. Το κύριο όργανο αντίληψης της γεύσης είναι η γλώσσα που φέρει τους γευστικούς υποδοχείς *TAS2R*, που είναι υπεύθυνοι για την αντίληψη του πικρού. Το 1932 ο Arthur Fox διαπίστωσε τυχαία πως οι άνθρωποι διαχωρίζονται στους «γεύστες» και «μη γεύστες» της πικρής γεύσης του φαινυλοθειοκαρβαμιδίου PTC [1-3]. Το γονίδιο *TAS2R38* συνδέεται με την ικανότητα αντίληψης της πικρής γεύσης του PTC και οδηγεί σε

διαφορετική εκτίμηση πικρών λαχανικών και φρούτων από τους «γεύστες» και τους «μη γεύστες», όπως για παράδειγμα τα μπρόκολα, το σπανάκι, το λάχανο και το γκρέιπφρουτ. Με τη συγκεκριμένη εκπαιδευτική διαδικασία, η έννοια του γονιδίου γίνεται οικεία μέσω εστίασης στη συσχέτιση ενός φυσιολογικού χαρακτηριστικού που συναντούν στην καθημερινότητά τους και στο γονίδιο *TAS2R38*, επιτρέποντας στους μαθητές να εμπεδώσουν σε βάθος τη δυνατότητα γονιδιακού ελέγχου ενός χαρακτηριστικού και της συσχέτισης ενός χαρακτηριστικού του ατόμου με το γονότυπό του. Επιπλέον, έννοιες όπως μετάλλαξη, άτομο ομόζυγο ή ετερόζυγο και η σημασία της ποικιλομορφίας των ατόμων ως προς ένα χαρακτηριστικό, όπως η αντίληψη της πικρής γεύσης θα αποδοθούν με τρόπο κατανοητό, αφού προηγηθεί η εργαστηριακή φάση γονοτύπησης με περιοριστικό ένζυμο και ηλεκτροφόρηση.

Τέλος τονίζεται η προέκταση σε ανάλογη συσχέτιση γονιδίων και απόκρισης ατόμων σε φαρμακευτική αγωγή, εισάγοντας το κοινό στις έννοιες της φαρμακογονιδιωμιατικής και της εξατομικευμένης θεραπείας.

Περιγραφή του φορητού εργαστηρίου και υλοποίηση των εργαστηριακών φάσεων

Το φορητό εργαστήριο μοριακής βιολογίας 2MoBiL μεταφέρεται σε μία μικρή βαλίτσα και περιλαμβάνει θερμικό κυκλοποιητή, φυγόκεντρο, στροβιλοαναδευτήρα, συσκευή ηλεκτροφόρησης και τράπεζα διερχόμενης υπεριώδους ακτινοβολίας (**Εικ. 1**). Παράλληλα διαθέτει επιτραπέζια εστία θέρμανσης, μικροπιπέτες, ποτήρι ζέσεως, κωνική φιάλη, πλαστικό ογκομετρικό σωλήνα καθώς και όλα τα αναλώσιμα (πλαστικά ακρορύγχια μιας χρήσης, αυτοπωματιζόμενα σωληνάρια πολυπροπυλενίου, βιδωτού πωματισμού ακρυλικούς δοκιμαστικούς σωλήνες, κ.α.) και τα αντιδραστήρια που απαιτούνται για τη διεξαγωγή των εκάστοτε πειραμάτων ανά εργαστηριακή φάση.

Οι πειραματικές μέθοδοι που παρουσιάζονται στους μαθητές είναι:

- I. Απομόνωση DNA από επιθηλιακά κύτταρα της έσω παρειάς.
- II. Αλυσιδωτή αντίδραση πολυμεράσης (PCR).
- III. Ηλεκτροφόρηση σε πήκτωμα αγαρόζης.
- IV. Γονοτύπηση και επανηλεκτροφόρηση με τη μέθοδο της επώασης με περιοριστικά ένζυμα.

Το πρωτόκολλο απομόνωσης του DNA από επιθηλιακά κύτταρα έσω παρειάς (Εργαστηριακή Φάση I) αποτελεί προσαρμογή του πρωτοκόλλου χαμηλού

κόστους για εκπαιδευτική χρήση που αναπτύχθηκε το 2010 από τους Hearn και Arblaster [4]. Συγκεκριμένα, χρησιμοποιείται ισοτονικό αναφυκτικό του εμπορίου για λόγους ασφαλείας και περιέχει χρωστική που καθιστά το ίζημα ορατό. Η χρήση του αναφυκτικού δεν φαίνεται να επηρεάζει την καθαρότητα του DNA και τη διεξαγωγή πειραμάτων με αυτό. Το DNA που εξάγεται χρησιμοποιείται σε πειράματα α) αλυσιδωτής αντίδρασης πολυμεράσης, β) πέψης με περιοριστικό ένζυμο για γονοτύπηση και γ) ηλεκτροφόρησης σε πήκτωμα αγαρόζης. Στόχος είναι ο πολλαπλασιασμός μιας περιοχής του γονιδίου *TAS2R38* που περιέχει τον πολυμορφισμό rs1726866 που συσχετίζεται με την αντίληψη της πικρής γεύσης του φαινυλοθειοκαρβαμιδίου.

Με την αλυσιδωτή αντίδραση πολυμεράσης (Εργαστηριακή Φάση II) πραγματοποιείται πολλαπλασιασμός επιλεγμένων τμημάτων του γονιδίου *TAS2R38* που εδράζεται στο χρωμόσωμα 7 και περιέχει τον πολυμορφισμό rs1726866. Αυτός συνίσταται στη αντικατάσταση μιας θυμίνης (T) σε κυτοσίνη (C), που έχει ως αποτέλεσμα την αντικατάσταση του αμινοξέος βαλίνη (V) από αλανίνη (A) στην αλληλουχία της πρωτεΐνης. Πιο συγκεκριμένα, η θυμίνη εμφανίζεται σε άτομα που δεν αντιλαμβάνονται την πικρή γεύση της ένωσης του φαινυλοθειοκαρβαμιδίου (phenylthiocarbamide, PTC) («μη γεύστες»), ενώ η κυτοσίνη εμφανίζεται στα άτομα που την αντιλαμβάνονται («γεύστες»).

Οι μαθητές στην εργαστηριακή φάση II, καλούνται να δοκιμάσουν λάχανο και έπειτα να απαντήσουν στην ερώτηση «Τι γεύση έχει το λάχανο σε εσένα;» βαθμολογώντας την πικρή γεύση που αντιλαμβάνονται από το 1 έως το 3 (το 1 υποδηλώνει λίγη, το 2 υποδηλώνει μέτρια και το 3 υποδηλώνει έντονα πικρή γεύση). Σε αυτό το σημείο τονίζεται ότι η διαφορετική αντίληψη της πικρής γεύσης από το κάθε άτομο, οφείλεται σε συνδυασμό τουλάχιστον τριών γενετικών παραλλαγών της οικογένειας των γευστικών υποδοχέων, με αποτέλεσμα να θεωρείται πιθανή η απόκλιση συσχέτισης γονοτύπου με αναμενόμενο φαινότυπο στα πλαίσια της εκπαιδευτικής δραστηριότητας, η οποία εστιάζει σε μία μόνο γενετική παραλλαγή. Ωστόσο επισημαίνεται ότι η πρωτοβουλία της διαμόρφωσης του 2MoBiL έχει εκπαιδευτικό και ενημερωτικό χαρακτήρα και όχι ερευνητικό, έτσι η πιθανή απόκλιση δεν θα αποτελεί πρόβλημα στον τελικό εκπαιδευτικό στόχο.

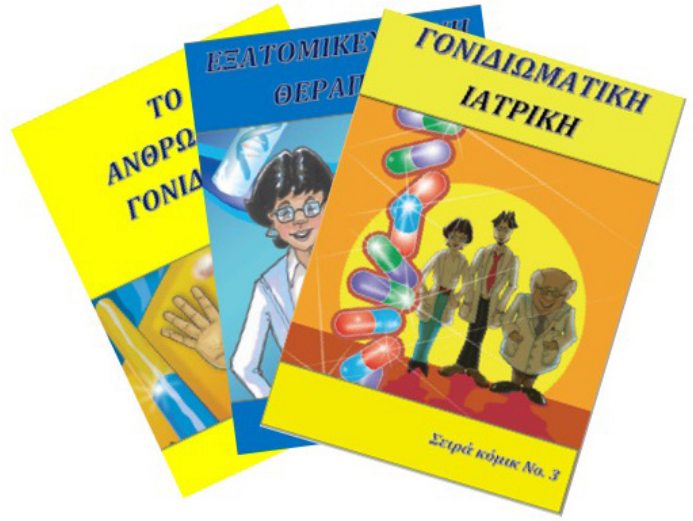
Κατά την Εργαστηριακή Φάση III, πραγματοποιείται ηλεκτροφόρηση σε πήκτωμα αγαρόζης ενώ κατά την

των παρευρισκομένων, ακολουθούν διαδραστικές ασκήσεις εμπέδωσης με μορφή κρυπτόλεξου, ερωτήσεων πολλαπλής επιλογής και ασκήσεων αντιστοίχισης. Στόχος του φορητού εργαστηρίου μοριακής βιολογίας 2ΜοBiL δεν είναι απλά η επανάληψη εννοιών που παρατίθενται και τη διάρκεια των σχολικών μαθημάτων αλλά η εμπέδωση και πλήρης κατανόηση με τρόπο που θα κεντρίσει το ενδιαφέρον του κοινού και θα το κρατήσει αμείωτο καθ'όλη τη διάρκεια των εργαστηριακών φάσεων.

Στην περίπτωση που οι μαθητές είναι ακόμη νεότεροι ηλικιακά από ότι οι μαθητές Γυμνασίου και Λυκείου, τότε προβλέπονται επιπλέον δράσεις με πλαστελίνη όπως για παράδειγμα κατασκευή δίκλωνου DNA, αντιστοίχιση των βάσεων με τον ορθό τρόπο και με τον κατάλληλο αριθμό δεσμών υδρογόνου μεταξύ αυτών. Επίσης, για τις ανάγκες της εκπαίδευσης μαθητών Δημοτικού, υπάρχει ειδική σειρά comics τα οποία περιγράφουν με απλό τρόπο έννοιες σχετικές με τα πεδία της Μοριακής Γενετικής και Εξατομικευμένης Ιατρικής (**Εικ. 2**). Για την ώρα, η σειρά περιλαμβάνει 3 comics με προοπτική ο αριθμός τους να αυξηθεί με σχετική θεματολογία στο άμεσο μέλλον. Παράλληλα, σειρά από διαδικτυακά παιχνίδια για κινητά τηλέφωνα για παιδιά λυκείου είναι ήδη υπό προετοιμασία με σκοπό την κατανόηση των αρχών της Μοριακής Γενετικής και Εξατομικευμένης Ιατρικής με έναν περισσότερο διαδραστικό τρόπο.

Αναμενόμενα αποτελέσματα

Η δημιουργία του φορητού εργαστηρίου μοριακής βιολογίας 2ΜοBiL και του προτεινόμενου συνοδευτικού υλικού προσφέρει αυτόματα τη δυνατότητα εξοικείωσης των μαθητών της δευτεροβάθμιας αλλά και πρωτοβάθμιας εκπαίδευσης με τον τομέα της μοριακής βιολογίας, καθώς και με πειραματικές τεχνικές και πρωτόκολλα που διέπουν τη διεξαγωγή ενός πειράματος καθώς και την ενημέρωση του ευρύτερου κοινού ανεξαρτήτως ηλικίας. Το φορητό εργαστήριο μοριακής βιολογίας 2ΜοBiL μεταφέρεται εύκολα καθώς μπορεί να μεταφερθεί μέσα σε μία μικρή μόνο βαλίτσα! Όλος ο εργαστηριακός εξοπλισμός καθώς και όλα τα αναλώσιμα και τα αντιδραστήρια είναι τοποθετημένα μέσα στην ίδια βαλίτσα. Η ευκολία στη μετακίνηση παρέχει τη δυνατότητα εκπαίδευσης και εξοικείωσης μαθητών δευτεροβάθμιας, αλλά και πρωτοβάθμιας εκπαίδευσης με τη μοριακή βιολογία και γενετική στα σχολεία όλης της επικράτειας, ακόμη και σε σχολικά συγκροτήματα απομακρυσμένων περιοχών.



Εικόνα 2: Η σειρά comics Εξατομικευμένης Ιατρικής που συνοδεύουν το φορητό εργαστήριο μοριακής βιολογίας 2ΜοBiL για μαθητές Δημοτικού. Η θεματολογία αφορά θεματολογία σχετική με το ανθρώπινο γονιδίωμα (comic 1), την εξατομικευμένη θεραπεία (comic 2) και την γονιδιωματική ιατρική (comic 3).

Οι μαθητές της δευτεροβάθμιας εκπαίδευσης όλων των τάξεων με το πέρας της εκπαιδευτικής διαδικασίας, αναμένεται να έχουν αποκτήσει μία ολοκληρωμένη αντίληψη του τρόπου διεξαγωγής πειραμάτων μοριακής βιολογίας. Έννοιες που είχαν διδαχθεί στα πλαίσια της σχολικής τους εκπαίδευσης θα γίνουν πιο οικείες. Επιπλέον με τη βοήθεια του θεωρητικού πλαισίου καθώς και της ενότητας των comics, οι μαθητές της πρωτοβάθμιας εκπαίδευσης έχουν τη δυνατότητα να περιηγηθούν σε έναν καινοτόμο αλλά πολλά υποσχόμενο τομέα της έρευνας, αυτόν της εξατομικευμένης θεραπείας.

Με την ολοκλήρωση της πειραματικής διαδικασίας, οι μαθητές αναμένεται να κατανοήσουν σε βάθος πως τα διαφορετικά γνωρίσματα (όπως η διαφορετική αντίληψη της πικρής γεύσης της ένωσης του φαινυλοθειοκαρβαμιδίου) και η ποικιλία των φαινοτύπων που παρατηρείται μεταξύ των ανθρώπων, αντιστοιχούν σε διαφορετικούς γονότυπους. Επιπρόσθετα, οι μαθητές αναμένεται να αναρωτηθούν ποια είναι τα πιθανά οφέλη του γενετικού ελέγχου. Θα καταστεί απόλυτα σαφές πως ο γενετικός έλεγχος μπορεί να παρέχει πληροφορίες για τη γενετική σύσταση των ανθρώπων. Δίνει μία διέξοδο από την αβεβαιότητα

η οποία μπορεί από τη μία να φανεί ανακουφιστική και ευχάριστη, αλλά από την άλλη να επιφέρει άγχος και δυσαρέσκεια. Με το γενετικό έλεγχο υπάρχει δυνατότητα διάγνωσης μιας γενετικής πάθησης, όπως είναι κάποια μονογονιδιακή ασθένεια. Όταν κάποιος διαγνωσθεί σωστά και έγκαιρα μπορεί να δεχθεί την κατάλληλη θεραπεία. Θα καταστεί σαφές, πως εάν ο γενετικός έλεγχος δείχνει ότι μία γυναίκα έχει αυξημένο κίνδυνο να αναπτύξει μια ασθένεια αργότερα στη ζωή της (όπως για παράδειγμα καρκίνο του μαστού), συνιστάται να επισκέπτεται πιο συχνά το γιατρό για εξετάσεις.

Επειδή αρκετές οικογένειες εμφανίζουν προδιάθεση για κάποια γενετική πάθηση, οι πληροφορίες για το γενετικό υπόβαθρο ενός ανθρώπου μπορεί να είναι χρήσιμες και για τα υπόλοιπα μέλη της οικογένειάς του. Εάν οι συγγενείς είναι ενήμεροι για τη γενετική ασθένεια που εμφανίζεται στην οικογένεια, μπορούν να αποφύγουν μια λάθος διάγνωση. Επίσης μια τέτοια πληροφορία είναι σημαντική όταν θελήσουν να τεκνοποιήσουν.

Επίσης, αναμενόμενο αποτέλεσμα είναι η καλύτερη κατανόηση της συσχέτισης του γενετικού ελέγχου όχι απλώς με την εμφάνιση κάποιας ασθένειας και τη δυνατότητα πρόληψης αυτής, αλλά και με την απόκριση ασθενών σε κάποιο χορηγούμενο φάρμακο. Ασθενείς που πάσχουν από την ίδια πάθηση δεν ανταποκρίνονται με τον ίδιο τρόπο στο ίδιο χορηγούμενο φάρμακο. Υπάρχουν ασθενείς που αποκρίνονται καλά και σύμφωνα με τα αναμενόμενα στη θεραπεία. Παράλληλα όμως, υπάρχουν ασθενείς που δεν ανταποκρίνονται στον ίδιο βαθμό ή δεν αποκρίνονται καθόλου. Έτσι, οι μαθητές θα ξεναγηθούν στο πεδίο της εξατομικευμένης θεραπείας. Θα κατανοήσουν τη σημασία του γενετικού ελέγχου στην πρόληψη της ασθένειας, στη χορήγηση του κατάλληλου φαρμάκου και στη σωστή δοσολογία για αποφυγή ανεπιθύμητων ενεργειών, με βάση τη γενετική σύσταση του εκάστοτε ανθρώπου.

Η γενετική χαρακτηρίζεται από ταχύτατη εξέλιξη κατά τη διάρκεια των τελευταίων χρόνων και οι έλεγχοι με γενετικά τεστ προσφέρουν στην ιατρική καινοτόμα όπλα για τη μάχη κατά των κληρονομικών ασθενειών. Ωστόσο, ο εκάστοτε ενδιαφερόμενος οφείλει να γνωρίζει πως μια γενετική ανάλυση είναι αξιόπιστη μόνο υπό προϋποθέσεις και εφόσον γίνεται με τον κατάλληλο τρόπο. Εν κατακλείδι, η όλη πειραματική διαδικασία θα τονίζει ότι απαιτείται ώριμη σκέψη και ενημέρωση περί των εφαρμογών της εξατομικευμένης ιατρικής, ώστε να αποφεύγεται ενδεχόμενη πα-

ραπληροφόρηση και διάδοση ιδεών, που δεν έχουν επιστημονικά ορθό υπόβαθρο.

Ενδεικτικά παραδείγματα χρήσης του φορητού εργαστηρίου μοριακής βιολογίας 2MoBiL

Ο βασικός γνώμονας του αρχικού σχεδιασμού του φορητού εργαστηρίου μοριακής βιολογίας 2MoBiL ήταν η εύκολη και ανεμπόδιστη μεταφορά του σε όλα τα σχολικά συγκροτήματα της επικράτειας, ώστε όλοι οι μαθητές ανεξαιρέτως και οι εκπαιδευτικοί να έχουν τη δυνατότητα συμμετοχής στην ενδιαφέρουσα διαδικασία της συμπλήρωσης των εφαρμοζόμενων εκπαιδευτικών διαδικασιών στο μάθημα της Βιολογίας με τη διεξαγωγή των πειραμάτων σε πραγματικό χρόνο.

Παραδείγματα χρήσης του φορητού εργαστηρίου αποτελούν οι οργανωμένες και ανοικτές προς το ευρύ κοινό δράσεις όπως είναι η «Βραδιά του Ερευνητή» και το «Patras Science Festival», όπου τα μέλη του εργαστηρίου Φαρμακογονιδιωματικής και Εξατομικευμένης Θεραπείας, έχοντας στη διάθεσή τους το πλήρως εξοπλισμένο φορητό εργαστήριο μοριακής βιολογίας 2MoBiL, παρουσιάζουν πειράματα μοριακής βιολογίας ενώπιον μαθητών, κηδεμόνων, εκπαιδευτικών και πολυάριθμων παρευρισκομένων εμπλεκόμενων στα επαγγέλματα υγείας ή μη. Με σύντομες παρουσιάσεις που προηγούνται των πειραμάτων εξηγούνται με κατανοητό τρόπο τόσο το αναμενόμενο αποτέλεσμα όσο και η ερμηνεία του.

Αναφέρεται ενδεικτικά η δυναμική συμμετοχή ομάδων από μέλη του Εργαστηρίου Φαρμακογονιδιωματικής και Εξατομικευμένης Θεραπείας στο Patras Science Festival τον Μάιο του 2017, στη Βραδιά του Ερευνητή τον Σεπτέμβριο του 2017 και στο Patras Science Festival τον Μάιο του 2018. Επιπρόσθετα, τον Δεκέμβριο του 2018, και στα πλαίσια του διαγωνισμού δημιουργίας ενός φορητού εργαστηρίου για τη μοριακή βιολογία με τίτλο «Φώτης Καφάτος Labbox» που διοργανώθηκε από την Πανελλήνια Ένωση Βιοεπιστημόνων, το φορητό εργαστήριο μοριακής βιολογίας 2MoBiL απέσπασε το βραβείο με θέμα της πρότασης «Τι γεύση έχει το λάχανο σε εσένα;».

Συζήτηση και προοπτικές

Το Εργαστήριο Φαρμακογονιδιωματικής και Εξατομικευμένης Θεραπείας δίνει ιδιαίτερη έμφαση στην εκπαίδευση φοιτητών προπτυχιακού επιπέδου, ενώ παράλληλα στοχεύει και στην εξοικείωση μαθητών όλων των βαθμίδων (Δημοτικού, Γυμνασίου και Λυκείου), εκπαιδευτικών και παράλληλα του ευρύτερου

κοινού με τον συναρπαστικό κλάδο της μοριακής βιολογίας και με τον καινοτόμο τομέα της εξατομικευμένης ιατρικής. Στόχος δεν είναι απλά μια πρώτη γνωριμία του κοινού με τον τομέα και τις εφαρμογές της μοριακής βιολογίας και γενετικής, αλλά η σε βάθος κατανόηση της σημασίας της εξατομικευμένης θεραπείας και των πλεονεκτημάτων τόσο για τους ασθενείς σε προσωπικό επίπεδο, όσο και για το σύστημα υγείας συνολικότερα. Η προσέγγιση των παιδιών της Μοριακής Γενετικής και εξατομικευμένης ιατρικής που περιλαμβάνουν αρχικά δυσνόητες έννοιες με τις παρούσες μεθόδους, καθιστά αυτόματα στα μάτια των μαθητών τη Μοριακή Γενετική έναν απόμακρο επιστημονικό κλάδο με εκτενή ορολογία και απαιτητική αποστήθιση εννοιών. Για τον λόγο αυτό, μια πιθανή λύση είναι η διαδραστική διδασκαλία και οπτικοποίηση θεωρητικών εννοιών που διδάσκονται σε πραγματικό χρόνο. Με μελλοντική ένταξη του φορητού εργαστηρίου μοριακής βιολογίας 2ΜοBiL στην συνολική εκπαιδευτική διαδικασία θα παρέχεται η δυνατότητα προσέγγισης του τομέα της μοριακής γενετικής και εξατομικευμένης ιατρικής με άμεσο τρόπο. Αυτή θα επιτυγχάνεται με πολλαπλούς και διαφορετικούς τρόπους, ώστε αρχικά να κεντρίζει το ενδιαφέρον των μαθητών και κατόπιν να το κρατά αμείωτο καθ' όλη τη διάρκεια της συνολικής εκπαιδευτικής διαδικασίας. Η προσέγγισή μας ομοιάζει με εκείνη που ακολουθήθηκε από την διεθνή επιτροπή για τη διαμόρφωση του εκπαιδευτικού προγράμματος Κλινικής Μοριακής Βιολογίας της Διεθνούς Ομοσπονδίας Κλινικής Χημείας (Committee on Clinical Molecular Biology Curriculum, C-CMBC, International Federation of Clinical Chemistry, IFCC) με στόχο την καλύτερη διάδοση των δεξιοτήτων μοριακών γενετικών δοκιμασιών σε χώρες που ξεκινούν τις αντίστοιχες τεχνικές [9].

Η μοριακή βιολογία και οι μοριακές τεχνικές συνιστούν το υπόβαθρο και το βασικό εργαλείο των πειραματικών διαδικασιών αντίστοιχα. Παράλληλα η λειτουργία των διαγνωστικών εργαστηρίων για τη ανίχνευση τυχόν προδιάθεσης, εντοπισμό γενετικού κινδύνου, πρόγνωση, διάγνωση και θεραπεία μιας ασθένειας βασίζεται στις μοριακές τεχνικές. Ωστόσο απαιτούνται τόσο οι κατάλληλες δεξιότητες για την τεχνική διαδικασία, όσο και ένα επαρκές επίπεδο αναλυτικών και διαγνωστικών γνώσεων, που είναι αναγκαίες για τις μοριακές γενετικές εξετάσεις. Εκτός όμως από την αναγκαία εκπαίδευση των ανθρώπων που είναι ήδη ενταγμένοι στο πεδίο της μοριακής βιολογίας, ως προτεραιότητα πλέον τίθεται η ορθά δο-

μημένη και ολοκληρωμένη εκπαίδευση του ευρύτερου συνόλου στη Βιολογία, τη Μοριακή Γενετική και την εξατομικευμένη ιατρική, ώστε να διευκολυνθεί η βέλτιστη κατανόηση των ωφελειών της εφαρμογής της Εξατομικευμένης Θεραπείας στο συνολικό σύστημα υγείας.

Κατόπιν αυτών, η γνωριμία των μαθητών με τις πειραματικές διαδικασίες και μοριακές τεχνικές ήδη από τις πρώτες τάξεις της δευτεροβάθμιας εκπαίδευσης, ή ακόμη και τις τελευταίες τάξεις τη πρωτοβάθμιας εκπαίδευσης θα μπορούσε να αποτελέσει έναν τρόπο αναπροσαρμογής και εκσυγχρονισμού του παρόντος εκπαιδευτικού συστήματος με βάση τις σύγχρονες εκπαιδευτικές απαιτήσεις. Η πραγματοποίηση πειραμάτων σε πραγματικό χρόνο εκ μέρους των μαθητών στα πλαίσια του μαθήματος της Βιολογίας, θα μπορούσε να κεντρίσει ακόμη περισσότερο το ενδιαφέρον τους καθώς με αυτό τον τρόπο γίνονται οι πρωταγωνιστές και παράλληλα οι θεατές στο ίδιο σενάριο. Θα κατανοήσουν ότι η επιστήμη της Βιολογίας δεν είναι απλά ένα μάθημα του ωρολογίου προγράμματος αλλά ένα μονοπάτι προς εξερεύνηση με τις όποιες δυσκολίες και εκπλήξεις μπορεί να κρύβει. Η ένταξη του φορητού εργαστηρίου μοριακής βιολογίας 2ΜοBiL στη δευτεροβάθμια εκπαίδευση, στα πλαίσια της διδασκαλίας του μαθήματος της Βιολογίας, αποτελεί μια μελλοντική προσέγγιση που είναι καθ' όλα εφικτή, με δεδομένο ότι το φορητό εργαστήριο έχει σχεδιαστεί με τρόπο κατάλληλο για γρήγορη και εύκολη μεταφορά σε κάθε σχολικό συγκρότημα της χώρας, όσο απομακρυσμένο και αν είναι.

Συμπερασματικά, το φορητό εργαστήριο μοριακής βιολογίας 2ΜοBiL θα μπορούσε να αποτελέσει ένα σημαντικό και πρωτότυπο μέσο επικοινωνίας προς το κοινό της επιστήμης της Βιολογίας, της Μοριακής Γενετικής και της εξατομικευμένης ιατρικής και των ωφελειών της εφαρμογής της Εξατομικευμένης Θεραπείας για το σύστημα υγείας και τον άνθρωπο. Παράλληλα, τίθεται το κατάλληλο υπόβαθρο ώστε το κοινό να είναι σε θέση να αντιλαμβάνεται την πληροφόρηση και να εμπιστεύεται τα ορθά επιστημονικά δεδομένα. Τα μέλη μιας κοινωνίας οφείλουν να έχουν ώριμη σκέψη ώστε να είναι σε θέση να κρίνουν οποιαδήποτε νέα υπηρεσία προσφέρεται με το «περιτύλιγμα» της επιστήμης και να την εμπιστεύονται υπό προϋποθέσεις. Για παράδειγμα θα είναι δυνατό να διακρίνουν τα οφέλη γενετικών εξετάσεων για την απόκριση στη θεραπεία έναντι γενετικών αναλύσεων για την πρόγνωση υψηλών αθλητικών επιδόσεων, αναλύσεις οι οποίες στερούνται, μέχρι στιγμής,

επιστημονικότητας και παραπλανούν το κοινό [10]. Θα γίνεται αντιληπτό πως απαιτείται κριτική σκέψη και ενημέρωση για τις εφαρμογές της εξατομικευμένης ιατρικής, ώστε να γίνεται δυνατή η διάκριση και η αποφυγή της ενδεχόμενης παραπληροφόρησης και διάδοσης ιδεών, που δεν έχουν επιστημονικά ορθό υπόβαθρο.

Ευχαριστίες

Το φορητό εργαστήριο μοριακής βιολογίας 2MoBiL χρηματοδοτείται από πόρους του Εργαστηρίου Φαρ-

μακογονιδιωματικής και Εξατομικευμένης Θεραπείας του Τμήματος Φαρμακευτικής του Πανεπιστημίου Πατρών. Οι συγγραφείς ευχαριστούν θερμά τον Δρ. Παναγιώτη Στασινάκη για τη συμμετοχή του στην ομάδα που κέρδισε το βραβείο «Φώτης Καφάτος Labbox», τους προπτυχιακούς φοιτητές και φοιτήτριες Μαρία Οπλοποιού, Κωνσταντίνα Τζιώλια, και Ευθύμιο Σκούφα, και τους μεταπτυχιακούς φοιτητές και φοιτήτριες Θεανώ Σταμοπούλου και Ανδρέα Σταθούλια για τη συμμετοχή τους στις εκπαιδευτικές ομάδες του φορητού εργαστηρίου μοριακής βιολογίας 2MoBiL. ●

ABSTRACT

Role of the Mobile Molecular Biology Laboratory (2MoBiL) in raising awareness of school students in the field of Molecular Genetics and Personalized Medicine

Stavroula Siamoglou, George P. Patrinos

University of Patras, School of Health Sciences, Department of Pharmacy, Laboratory of Pharmacogenomics and Individualized Therapy, Patras, Greece

The fields of Molecular Biology, Genetics and Personalized Medicine are characterized by dynamic and rapid growth, dictating a continuous learning process starting from as early as school years. The Mobile Molecular Biology Laboratory (2MoBiL) was developed by the Laboratory of Pharmacogenomics and Individualized Therapy of the Department of Pharmacy of the University of Patras and includes a complete molecular biology laboratory that can be transported all over

Greece in a small suitcase. The 2MoBiL Mobile Molecular Biology Laboratory aims to familiarize students of secondary and even primary education with concepts and experimental procedures relevant to the field of Molecular Genetics and Personalized Medicine and to raise the general public's awareness about the importance of human genome analysis and the benefits of applying personalized medicine approaches both at individual as well as nationwide scale since 2016.

KEY WORDS: Mobile laboratory; Molecular Biology; genetic diagnosis; personalized medicine; training; high school students

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

1. Fox AL. (1932). The relationship between chemical constitution and taste. *Proc. Natl. Acad. Sci. USA* 18: 115-120.
2. Wooding S. (2006). Phenylthiocarbamide: A 75-Year Adventure in Genetics and Natural Selection. *Genetics*. 172(4): 2015-2023.
3. Merritt RB, Bierwert LA, Slatko B, Weiner MP, Ingram J, Sciarra K, Weiner E. (2008). Tasting phenylthiocarbamide (ptc): a new integrative genetics lab with an old flavor. *The American Biology Teacher*, 5(70): e23-e28 [Online]. Available: [http://www.bioone.org/doi/full/10.1662/00027685\(2008\)70\[23:TPANI\]2.0.CO;2](http://www.bioone.org/doi/full/10.1662/00027685(2008)70[23:TPANI]2.0.CO;2).
4. Hearn RP, Arblaster KE. (2010). DNA extraction techniques for use in education. *Biochem. Mol. Biol. Educ.* 38: 161-166.
5. Bloch KD, Grossmann B. (2001). Digestion of DNA with restriction endonucleases. *Curr. Protoc. Mol. Biol.* 3: Unit3.1.
6. Pingoud A, Jeltsch A. (2001). Structure and function of type II restriction endonucleases. *Nucleic Acids Res.* 29:3705-3727.
7. Helling RB, Goodman HM, Boyer HW. (1974). Analysis of endonuclease R-EcoRI fragments of DNA from lambdoid bacteriophages and other viruses by agarose-gel electrophoresis. *J. Virol.* 14: 1235-1244.
8. Voytas D. (2001). Agarose gel electrophoresis. In *Current Protocols in Molecular Biology*. John Wiley & Sons, Inc.
9. Lianidou E, Ahmad-Nejad P, Ferreira-Gonzalez A, Izuhara K, Cremonesi L, Schroeder ME, Richter K, Ferrari M, Neumaier M. (2014). Advancing the education in molecular diagnostics: the IFCC-Initiative "Clinical Molecular Biology Curriculum" (C-CMBC); a ten-year experience. *Clin. Chim. Acta.* 436: 5-8.
10. Patrinos GP, Baker DJ, Al-Mulla F, Vasiliou V, Cooper DN. (2013). Genetic tests obtainable through pharmacies: the good, the bad, and the ugly. *Hum. Genomics.* 7: 17.