

# יום שיא: דרכון ביומטרי

## מדעים



החומרים המובאים כאן נוצרו במסגרת פרויקט דיאלוגוס – מחקר משותף של אוניברסיטת תל-אביב, הטכניון, האוניברסיטה העברית בירושלים ומכון ויצמן למדע, במימון הקרן הלאומית למדע (מס' 2699/17).

© כל הזכויות שמורות

## למורה: הצעה לרצף לפעילות מדעים ביום שיא

1. הצגת האפשרות לפענח רצפי DNA אישי על ידי הקרנת חלק [מהכתבה של איתי רוד](#) על בדיקות ה-DNA אפשר עד דקה 2.38 או לערוך את הסרטון.
2. כל תלמיד אומר דבר אחד לפחות שהיה רוצה לדעת / או לא לדעת מבדיקת ה-DNA שלו. המורה יכול לסכם על הלוח את דברי התלמידים בטבלה
3. **תרגיל בזוגות:** מהו הצופן הגנטי ואיך מזהים ממנו תכונות. מידע קצר על הצופן הגנטי ותרגול. מידע קצר על המופיליה וכל זוג מקבל DNA תקין ו-DNA לבדיקה וצריכים לזהות עם לתינוק יש המופיליה.
4. להציג לתלמידים את הכתבה עד סופה.
5. **משימה דיאלוגית:** האם הייתם שולחים את ה-DNA שלכם לבדיקה ב-23andme?
6. **סיכום הדיון במליאה:** כל זוג מציג את מה שהיה בדיון

## הצופן הגנטי ואיך הוא משפיע על התכונות שלנו (משימה בזוגות)

ב-DNA של כל אחד מאתנו נמצא המידע התורשתי המשפיע על התכונות שלנו. אבל כיצד המידע אשר נמצא בחומר התורשתי יכול ללמד אותנו משהו על תכונות האדם?  
בתרגיל זה תלמדו מעט על הצופן הגנטי ובעזרתו תנסו לבדוק האם חומר תורשתי של תינוק מסוים מעיד על כך שהוא חולה במחלה תורשתית מסוימת.

### "שפת" ה-DNA

כל מולקולת DNA מורכבת מארבע אבני בניין המסומנות: A, T, C ו-G. בכל מולקולת DNA מספר והרכב שונה של אבני בניין אלו ברצף שונה.  
לפניכם לדוגמה, רצף של 33 אבני בניין שהן חלק ממקטע של DNA שמשפיע על תכונה מסוימת.

**GGCATTGTGGAACAATGCTGTACCAGCATCTGC**

לפי רצף אבני הבניין ב-DNA נוצרים חלבונים. החלבונים הם אלו שיוצרים את התכונות השונות. בשביל להבין את הצופן הגנטי שלפיו אבני הבניין של ה-DNA מקודדות לחלבונים אתם צריכים קודם להבין את "שפת" החלבונים.

### "שפת" החלבונים

אבני הבניין של חלבון הן 20 סוגים של חומצות אמיניות. כל מולקולת חלבון מורכבת מרצף שונה ומספר שונה של חומצות אמיניות אלו.  
לפניכם, לדוגמה, רצף של 11 חומצות אמיניות של חלבון כלשהו (כל כדור צבעוני באיור מסמל חומצה אמינית מסוג מסוים):



## כיצד מתורגם המידע מ"שפת" ה-DNA ל"שפת" החלבונים?

אפשר לדמות את אבני הבניין של ה-DNA לארבע אותיות המרכיבות שפה דמיונית. מכל שלוש אותיות ברצף DNA אפשר להרכיב מילה שהיא צופן לחומצה אמינית מסוימת. כך למשל, הרצף GGC הוא צופן לחומצה האמינית גליצין ואילו ATT הוא צופן לחומצה האמינית איזולאוצין.

הקשר בין השלושת של אבני הבניין של ה-DNA לבין החומצות האמיניות מכונה **הצופן הגנטי**. בעזרת פענוח הצופן הגנטי יודעים היום לקשר רצף של DNA לכל חומצה אמינית. הצופן הגנטי מוצג בטבלה שלפניכם.

		נוקלאוטיד שני					
		T	C	A	G		
T	T	TTT פפילאון	TCT סרין	TAT טירוזין	TGT ציסטאין	T	C
	C	TTC לאוצין	TCC סרין	TAC טירוזין	TGC ארגינין		
	A	TTA לאוצין	TCA סרין	TAA STOP	TGA STOP		
	G	TTG סרין	TCG סרין	TAG STOP	TGG טריפטופן		
C	T	CTT לאוצין	CCT פרולין	CAT היסטידין	CGT ארגינין	C	A
	C	CTC לאוצין	CCC פרולין	CAC היסטידין	CGC ארגינין		
	A	CTA לאוצין	CCA פרולין	CAA גלוטמין	CGA ארגינין		
	G	CTG לאוצין	CCG פרולין	CAG גלוטמין	CGG ארגינין		
A	T	ATT איזולאוצין	ACT תראנין	AAT אספרטין	AGT סרין	A	G
	C	ATC איזולאוצין	ACC תראנין	AAC אספרטין	AGC ארגינין		
	A	ATA סרין	ACA תראנין	AAA לזין	AGA ארגינין		
	G	ATG סרין	ACG תראנין	AAG אספרטין	AGG ארגינין		
G	T	GTT ולין	GCT אלאנין	GAT אספטיט	GGT גליצין	G	T
	C	GTC ולין	GCC אלאנין	GAC אספטיט	GGC גליצין		
	A	GTA ולין	GCA אלאנין	GAA גלוטמט	GGA גליצין		
	G	GTG ולין	GCG אלאנין	GAG גלוטמט	GGG גליצין		

כדי להכיר את הצופן הגנטי נסו לענות על השאלות הבאות:

- מהם הקודונים לחומצה האמינית היסטידין?
- מהם הקודונים לחומצה האמינית פנילאלין?
- ציינו חומצה אמינית אחת שמקודדת על-ידי ארבעה קודונים שונים.
- ציינו חומצה אמינית אחת המקודדת על ידי קודון אחד בלבד.
- לפניכם רצף של אבני בניין ב-DNA. בעזרת טבלת הצופן הגנטי רשמו משמאל לימין את רצף החומצות האמיניות בחלבון.

**GCAAAAAGGGCTCAA**

זכרו: השלשה הראשונה משמאל קובעת את החומצה האמינית הראשונה בחלבון. השלשה השנייה משמאל קובעת את החומצה האמינית השנייה בחלבון, וכך הלאה.

**הקשר בין המידע שב-DNA לתכונה: מחלת הדממת (המופיליה) כדוגמה**

מחלת הדממת (המופיליה) היא מחלה שבה נפגע תהליך הקרישה של הדם. החולים בדממת סובלים מדימום בלתי פוסק במקרה של פציעה. אם הפציעה חמורה, הדימום עלול לגרום למוות. בעבר לא היה טיפול יעיל למחלה ולרוב החולים נפטרו בגיל צעיר. היום אפשר לטפל בחולים אך בשביל שהטיפול יהיה יעיל ובזמן, חשוב מאוד לאבחן מוקדם ככל האפשר את התינוקות החולים.

ב-DNA של החולים בדממת יש שינוי (מוטציה) במקטע שבו קיים המידע לייצור אחד מהחלבונים שמשותפים בתהליך הקרישה, שנקרא F9. המוטציה יכולה לגרום לייצור של חלבון F9 לא תקין. כשהחלבון F9 אינו תקין, תהליך הקרישה של הדם נפגע. במקרה של פציעה, הפצע ממשיך לדמם ללא הפסק.

1. לפניכם רצף של DNA שהוא חלק מהמקטע שבו המידע ליצירת חלבון הקרישה F9 בקרב אנשים בריאים:

**GCAATGAAATATGGAATATATACC**

א. לכמה חומצות אמיניות מקודד המקטע?

ב. בעזרת טבלת הצופן הגנטי רשמו משמאל לימין את רצף החומצות האמיניות של מקטע זה של החלבון F9 בקרב אנשים בריאים.

אתם חלק מהצוות הרפואי העובד בבית חולים. קבלו מהמורה רצף של DNA המקודד לחלבון F9 של תינוק שזה עתה נולד. בעזרת הצופן הגנטי והשאלות הבאות עליכם לאבחן אם התינוק שנבדק חולה בהמופיליה או לא.

**למורה:**

רצפי ה-DNA נמצאים בנספח א'.

2. האם יש הבדל בין רצף ה-DNA של התינוק שנבדק (הרצף שקיבלתם מהמורה) לזה של אנשים בריאים? אם לא – עברו לשאלה 6. אם כן, מהו ההבדל?

3. בעזרת טבלת הצופן הגנטי רשמו משמאל לימין את רצף החומצות האמיניות של מקטע זה של החלבון F9 של התינוק שנבדק.

4. מה ההבדל בין רצף החומצות האמיניות בחלבון שנוצר בגופם של אנשים בריאים לבין הרצף בחלבון שנוצר בגופו של התינוק שנבדק?

5. האם אתם חושבים שהתינוק שנבדק הוא חולה או בריא?

## בדיקות DNA אישיות: מה דעתי?

**למורה:**

רצוי להציף בפני התלמידים את הדברים הבאים:

המשיכו לצפות בכתבה. שימו לב אילו בעיות מעלים המרואיינים.

למדתם על הצופן הגנטי והבנתם איך המידע שמתקבל מבדיקות DNA יכול לתת מידע על תכונה אחת של הנבדק.

העליתם תכונות שהייתם רוצים לחשוף ב-DNA של עצמכם ותכונות שאינכם מעוניינים לחשוף.

אילו תכונות נוספות של האדם יכולות להיחשף מבדיקה של החומר התורשתי שלו ואילו בעיות יכולות לעלות מחשיפה כזו? תוכלו להיעזר בכתבה שראיתם.

היעזרו בכל אלה כדי לקבוע את עמדתכם:

האם הייתם מוכנים למסור דגימה לחברות המספקות שירותי אבחון גנטי? היעזרו בתבנית בעמוד הבא כדי לחשוב ולנסח תשובה. בתבנית:

1. כתבו את דעתכם האישית. הסבירו ונמקו מדוע זוהי דעתכם (אם הייתם מוכנים, או לא מוכנים, למסור דגימה – רשמו את כל הסיבות המצדיקות את ההחלטה הזו. אם קשה לכם להחליט, רשמו את הסיבות שמעוררות בכם התלבטות).

2. בזוגות, ספרו את דעתכם לשותף שלכם והקשיבו לדעתו.

3. נסחו תשובה משותפת של עמדתכם על סמך ההבנות המשותפות של שניכם אותה תחלקו עם שאר המשתתפים. אינכם חייבים להגיע להסכמה מוחלטת. אם אינכם מסכימים – רשמו גם את הנקודות שבהן לא הסכמתם.

4. בדיון כיתתי - שתפו את שאר המשתתפים בתשובה שלכם.

5. קחו אתכם את תשובתכם לפעילות המסכמת של היום.

<b>בזוגות:</b> מה הבנתי מהדברים שהשותף/ה שלי סיפר/ה לי	<b>עבודה אישית:</b> מהן המחשבות שלי בנושא
<b>שיתוף ידע עם כל הכיתה:</b> מהן ההבנות המשתפות שלנו, מה כדאי לחלוק עם אחרים, מהן הנקודות החשובות שעלו בשיחה בינינו	

**נספח א': רצפים לתלמידים**

רצף א': GCAATGAAATATGGAACATATAACC	רצף א': GCAATGAAATATGGAATATATAACC
רצף ב': GCAATGAAATATGGAATATATAACC	רצף ב': GCAATGAAATATGGAACATATAACC
רצף ג': GCAATGAAATATGGAATATATAACC	רצף ג': GCAATGAAATATGGAAAATATAACC
רצף ד': GCAATGAAATATGGAAAATATAACC	רצף ד': GCAATGAAATATGGAATATATAACC

**נספח ב': מדריך למורה לפעילות בנושא הקוד הגנטי**

**משימה**

1. מהם הקודונים לחומצה האמינית היסטידין? (CAT, CAC)
2. מהם הקודונים לחומצה האמינית פנילאלנין? (TTT, TTC)
3. ציינו חומצה אמינית אחת שמקודדת על-ידי ארבעה קודונים שונים. (לאוצין, גליצין, ארגינין)
4. ציינו חומצה אמינית אחת המקודדת על ידי קודון אחד בלבד. (מתיונין)

**הגן ל-F9 והחלבון F9 בקרב אנשים בריאים וחולי המופיליה**

1. האם יש הבדל בין רצף ה-DNA של התינוק שנבדק (הרצף שקיבלתם מהמורה) לזה של אנשים בריאים? אם לא - עברו לשאלה 6. אם כן, מהו ההבדל?
2. בעזרת טבלת הצופן הגנטי רשמו משמאל לימין את רצף החומצות האמיניות של מקטע זה של החלבון F9 של התינוק שנבדק.
3. מה ההבדל בין רצף החומצות האמיניות בחלבון שנוצר בגופם של אנשים בריאים לבין הרצף בחלבון שנוצר בגופו של התינוק שנבדק?

4. האם אתם חושבים שהתינוק שנבדק הוא חולה או בריא?

### משימה:

לפניכם רצף של 24 נוקליאוטידים שהם קטע מהגן ל-F9 בקרב אנשים בריאים:

GCAATGAAATATGGAATATATACC

1. לכמה חומצות אמיניות מקודד הרצף?

1 2 3 4 5 6 7 8  
GCA - ATG - AAA - TAT - GGA - ATA - TAT - ACC

2. בעזרת טבלת הקוד הגנטי רשמו משמאל לימין את פענוח רצף הנוקליאוטידים לרצף החומצות האמיניות של מקטע זה של החלבון F9 בקרב אנשים בריאים.

1 2 3 4 5 6 7 8  
GCA - ATG - AAA - TAT - GGA - ATA - TAT - ACC  
תראונין טירוזין איזוליאוצין גליצין טירוזין ליזין מתיונין אלאנין

3. האם יש הבדל בין רצף ה-DNA של התינוק שנבדק (הרצף שקיבלתם מהמורה) לזה של אנשים בריאים? אם לא - עברו לשאלה 6. אם כן, מהו ההבדל?

רצף מקורי: GCA - ATG - AAA - TAT - GGA - ATA - TAT - ACC  
רצף המופיליה: GCA - ATG - AAA - TAT - GGA - ACA - TAT - ACC

4. בעזרת טבלת הקוד הגנטי רשמו משמאל לימין את פענוח רצף הנוקליאוטידים לרצף החומצות האמיניות של מקטע זה של החלבון F9 של התינוק שנבדק.

1 2 3 4 5 6 7 8  
GCA - ATG - AAA - TAT - GGA - ACA - TAT - ACC  
תראונין טירוזין תראונין גליצין טירוזין ליזין מתיונין אלאנין

5. מה ההבדל בין רצף החומצות האמיניות בחלבון שנוצר בגופם של אנשים בריאים לבין רצף החומצות האמיניות בחלבון שנוצר בתינוק שנבדק? (החומצה האמינית איזוליאוצין מוחלפת בתראונין).

6. האם אתם חושבים שהתינוק שנבדק הוא חולה או בריא? (אם אין הבדל בין רצף ה-DNA של אנשים בריאים לבין הרצף של התינוק - האבחנה היא שהתינוק בריא. אם קיים הבדל ברצף ובגללו מוחלפת חומצה אמינית אחת באחרת - התינוק חולה).