Journal of Health and Biomedical Informatics 2025; 12(2): 105-116
doi: 10.34172/jhbmi.2025.15
Medical Informatics Research Center, Kerman University of Medical Sciences

Review article

The Role of Artificial Intelligence and Advanced Informatics in the Evolution of Modern Genetics Education

Ahmadreza Besharatnia[1], Sorayya Ghasemi[2]*

1. M.Sc. Student in Medical Genetics, Cancer Research Center, Shahrekord University of Medical Sciences, Shahrekord, Iran
2. Associate Professor, Ph.D. in Medical Genetics, Cancer Research Center, Shahrekord University of Medical Sciences, Shahrekord, Iran

ARTICLE INFO:

Article History:

Received: 30 Apr 2025

Accepted: 28 Aug 2025

Published: 22 Sep 2025

**Corresponding Author:*

Sorayya Ghasemi

Email:
sorayya.ghasemi@gmail.com

Citation: Besharatnia AR, Ghasemi S. The Role of Artificial Intelligence and Advanced Informatics in the Evolution of Modern Genetics Education. Journal of Health and Biomedical Informatics 2025; 12(2): 105-16. [In Persian]

Abstract

Introduction: With the expansion of next-generation sequencing (NGS) technologies and omics data analysis, genetics education has entered a new phase characterized by large volumes of complex data. In this context, traditional teaching methods have become less effective. Utilizing artificial intelligence (AI) and bioinformatics offers an innovative approach to elevate genetics education to an interactive, data-driven, and analysis-focused level. This study responds to the growing demand for data-driven and analytical training in genetics. Given the vast amount of genomic data and the complexity of the required analyses, employing AI and bioinformatics tools can significantly enhance the quality of education and research in this field. The aim of this study is to investigate the impactful role of advanced AI and bioinformatics in improving modern genetics education.

Method: This study was conducted as a narrative review. Scientific sources published in PubMed, Scopus, Web of Science, and Google Scholar between 2005 and 2025 were reviewed. Articles related to the use of AI and informatics in genetics education were selected and analyzed using content analysis.

Results: The review results indicated that AI-based tools, including machine learning algorithms, genomic language models, and adaptive training systems, significantly contribute to personalizing education, simulating biological processes, and analyzing genetic variants. Furthermore, practical training in bioinformatics skills—such as working with genetic databases, analytical software, biological programming, and applied biostatistics—empowers students to analyze complex genomic data. However, the lack of digital educational resources and specialized instructors continues to pose a major challenge in data-driven education.

Conclusion: The integration of AI and bioinformatics into genetics education offers an innovative approach to training specialists in modern genetics. Developing localized content, virtual training courses, and policies that align the education system with technological advancements are effective strategies for enhancing the quality of genetics education in Iran and similar countries.

Keywords: Modern Genetics, Artificial Intelligence, Learning, Data-Driven Learning, Omics Informatics, Deep Learning

© 2025 The Author(s); Published by Kerman University of Medical Sciences. This is an open-access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution License (http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/), which permits unrestricted use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cite

[Downloaded from jhbmi.ir on 2026-09-07]
[DOI: 10.34172/jhbmi.2025.15]

مجله انفورماتیک سلامت و زیست پزشکی دوره دوازدهم، شماره دوم، سال ۱۴۰۴، ص ۱۱۵-۱۰۵
doi: 10.34172/jhbmi.2025.15
مرکز تحقیقات انفورماتیک پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی کرمان

مقاله مروری

نقش هوش مصنوعی و انفورماتیک پیشرفته در تحول آموزش ژنتیک نوین

احمدرضا بشارت نیا[1]، ثریا قاسمی[2]*

۱. دانشجوی کارشناسی ارشد ژنتیک پزشکی، مرکز تحقیقات سرطان، دانشگاه علوم پزشکی شهرکرد، شهرکرد، ایران
۲. دکتری ژنتیک پزشکی، دانشیار، مرکز تحقیقات سرطان، دانشگاه علوم پزشکی شهرکرد، شهرکرد، ایران

اطلاعات مقاله

سابقه مقاله

دریافت: ۱۴۰۴/۲/۱۰
پذیرش: ۱۴۰۴/۶/۶
انتشار برخط: ۱۴۰۴/۶/۳۱

نویسنده مسئول:
ثریا قاسمی

ایمیل:
sorayya.ghasemi@gmail.com

ارجاع: بشارت‌نیا احمدرضا، قاسمی ثریا. نقش هوش مصنوعی و انفورماتیک پیشرفته در تحول آموزش ژنتیک نوین. مجله انفورماتیک سلامت و زیست پزشکی ۱۴۰۴؛ ۱۲(۲): ۱۶-۱۰۵.

چکیده

مقدمه: با گسترش فناوری‌های توالی‌یابی نسل جدید (NGS) و تحلیل داده‌های اُمیک، آموزش ژنتیک وارد مرحله‌ای نوین شده که با حجم بالای داده‌های پیچیده سروکار دارد. در این شرایط، روش‌های سنتی آموزشی کارآمدی خود را از دست داده‌اند. بهره‌گیری از هوش مصنوعی (AI) و انفورماتیک زیستی می‌تواند به‌عنوان راهکاری نوآورانه، آموزش ژنتیک را به سطحی تعاملی، داده‌محور و تحلیل‌محور ارتقاء دهد. ضرورت این مطالعه در پاسخ به نیاز روزافزون به آموزش‌های داده‌محور و تحلیلی در حوزه ژنتیک است. با توجه به حجم عظیم داده‌های ژنومی و پیچیدگی تحلیل‌های مورد نیاز، استفاده از ابزارهای AI و انفورماتیک زیستی می‌تواند به‌عنوان راه‌حلی مؤثر در ارتقاء کیفیت آموزش و پژوهش در این حوزه عمل کند. هدف این مطالعه نقش مؤثر هوش مصنوعی و بیوانفورماتیک پیشرفته در بالابردن کیفیت آموزش ژنتیک نوین می‌باشد.

روش کار: این مطالعه به‌صورت یک مرور روایتی (narrative review) انجام شده است. منابع علمی منتشرشده در پایگاه‌های PubMed، Scopus و Web of Science همچنین موتور جستجوگر Google scholar بین سال‌های ۲۰۰۵ تا ۲۰۲۵ مورد بررسی قرار گرفتند. مقالات مرتبط با کاربرد AI و انفورماتیک در آموزش ژنتیک انتخاب و تحلیل محتوایی شدند.

یافته‌ها: نتایج مرور نشان دادند که ابزارهای مبتنی بر AI، از جمله الگوریتم‌های یادگیری ماشین، مدل‌های زبانی ژنومی و سیستم‌های آموزش تطبیقی، نقش چشمگیری در شخصی‌سازی آموزش، شبیه‌سازی فرآیندهای زیستی، و تحلیل واریانت‌های ژنتیکی ایفا می‌کنند. همچنین، آموزش مهارت‌های عملی در انفورماتیک زیستی شامل کار با پایگاه‌های داده ژنتیکی، نرم‌افزارهای تحلیلی، برنامه‌نویسی زیستی و آمار زیستی کاربردی، موجب توانمندسازی دانشجویان در تحلیل داده‌های پیچیده ژنومی می‌شود. کمبود منابع آموزشی دیجیتال و مربیان متخصص، از چالش‌های کلیدی در مسیر آموزش داده‌محور است.

نتیجه‌گیری: ترکیب هوش مصنوعی و انفورماتیک زیستی با آموزش ژنتیک، می‌تواند به‌عنوان رویکردی نوین برای تربیت متخصصان توانمند در علوم ژنومی عمل کند. توسعه محتواهای بومی‌سازی‌شده، دوره‌های آموزشی مجازی، و سیاست‌گذاری در جهت همگام‌سازی نظام آموزش با پیشرفت‌های فناوری، از راهکارهای مؤثر برای ارتقاء کیفیت آموزش ژنتیک در ایران و کشورهای مشابه است.

کلیدواژه‌ها: ژنتیک نوین، هوش مصنوعی، آموزش داده‌محور، انفورماتیک زیستی، یادگیری عمیق، تحلیل داده‌های ژنومی

[Downloaded from jhbmi.ir on 2026-09-07]

[DOI: 10.34172/jhbmi.2025.15]

مقدمه

با کاهش هزینه‌های توالی‌یابی و گسترش داده‌های ژنومی، آموزش ژنتیک دیگر محدود به اصول مندلی، نقشه‌های کروموزومی و اختلالات کلاسیک نیست. تحلیل داده‌های NGS (Next Generation Sequence) و چنداُمیکی (multi-omics) به بخشی اجتناب‌ناپذیر از یادگیری ژنتیک نوین بدل شده‌اند. در چنین زمینه‌ای، نیاز به آموزش‌های داده‌محور، تعاملی و مبتنی بر تحلیل واقعی داده‌ها وجود دارد. در این میان، رشد سریع فناوری‌های NGS و تک‌سلولی‌سازی (Single-cell Genomics) باعث شده است که درک ساختار و عملکرد ژن‌ها تنها با روش‌های کلاسیک ممکن نباشد [۱]. استفاده از هوش مصنوعی جهت آنالیز اطلاعات و آموزش ترکیبی مفاهمی در سایر رشته‌های مرتبط با علوم پزشکی نیز پیشرفت کرده است برای مثال امروزه استفاده از ابزار های هوش مصنوعی در آموزش سایر رشته‌های پزشکی از جمله پاتولوژی مورد استقبال قرار گرفته است، سیستم‌های تشخیص رایانه‌ای به تشخیص سریع‌تر و دقیق‌تر تومورها و سایر آسیب‌ها کمک قابل توجهی کرده است [۲]. همچنین ظهور داده‌های عظیم ژنتیکی (Big Genomic Data) با ابعاد چند ترابایتی، آموزش مفاهیمی نظیر هم‌خوانی (concordance) بین فنوتیپ و ژنوتیپ و روش‌های تجزیه و تحلیل پیشرفته را ضروری ساخته است [۳]. بنابراین، هدف آموزش ژنتیک، دیگر تنها انتقال مفاهیم نیست، بلکه پرورش مهارت‌های تحلیلی، تفکر الگوریتمی و تصمیم‌سازی بالینی مبتنی بر داده‌های واقعی است. در دهه‌های اخیر، علم ژنتیک با پیشرفت‌های شگرفی در زمینه‌های توالی‌یابی نسل جدید (NGS)، ویرایش ژنوم با استفاده از فناوری‌هایی مانند CRISPR/Cas9 و تحلیل داده‌های اُمیک مواجه شده است. این تحولات، علاوه بر ارتقای توانمندی‌های پژوهشی، نیازمند رویکردهای نوین در آموزش و تربیت متخصصان این حوزه می‌باشد [۴]. در این راستا، هوش مصنوعی (AI(Artificial Intelligence و بیوانفورماتیک پیشرفته به‌عنوان ابزارهای کلیدی در بازتعریف فرآیندهای آموزشی و پژوهشی در ژنتیک نوین مطرح شده‌اند [۵]. از آنجاکه آموزش سنتی ژنتیک که عمدتاً بر مباحث تئوریک و مفاهیم کلاسیک متمرکز بود، دیگر پاسخ‌گوی نیازهای عصر حاضر نیست. حجم عظیم داده‌های ژنومی و پیچیدگی‌های تحلیل آن‌ها، ضرورت بهره‌گیری از فناوری‌های نوین را در فرآیند آموزش نمایان می‌سازد. در این میان، هوش مصنوعی با قابلیت‌های خود در پردازش و تحلیل داده‌های پیچیده، به ابزاری مؤثر در آموزش ژنتیک تبدیل شده است. همچنین، بیوانفورماتیک پیشرفته با ارائه ابزارها و پلتفرم‌های کارآمد، امکان تحلیل داده‌های اُمیک را در محیط‌های آموزشی فراهم می‌آورد [۶-۴]. هدف این مطالعه مروری، بررسی نقش هوش مصنوعی و بیوانفورماتیک پیشرفته در تحول آموزش ژنتیک نوین است. در این راستا، کاربردهای مختلف این فناوری‌ها در آموزش مفاهیمی مانند تحلیل واریانت‌ها، مدل‌سازی فرآیندهای زیستی و طراحی درمان‌های ژنومی مورد بررسی قرار خواهد گرفت. در نهایت، این مطالعه تلاش دارد تا با ارائه یک چارچوب جامع، نقش حیاتی هوش مصنوعی و بیوانفورماتیک پیشرفته را در ارتقای کیفیت آموزش ژنتیک نوین تبیین نماید و گامی مؤثر در جهت هم‌راستایی آموزش با نیازهای پژوهشی و بالینی این حوزه بردارد.

روش کار

در این مطالعه مروری، جستجوی نظام‌مند مقالات منتشرشده بین سال‌های ۲۰۰۵ تا ۲۰۲۵ میلادی در پایگاه‌های معتبر از جمله PubMed، Scopus، Web of Science و همچنین موتور جستجوگر Google Scholar انجام شد. واژگان کلیدی شامل Artificial Intelligence، Bioinformatics، Genetics Education، Genomic Data Analysis، Deep Learning و Educational Technology به‌کار گرفته شدند. مقالات مرتبط پس از غربالگری اولیه بر اساس عنوان و چکیده، از نظر تطابق با اهداف مطالعه، زبان انگلیسی یا فارسی، دسترسی به متن کامل، و رعایت اصول علمی و اخلاقی ارزیابی شدند. در نهایت، اطلاعات استخراج‌شده به‌صورت کیفی دسته‌بندی و تحلیل گردید.

معیارها ورود این مطالعه شامل مقالات تجربی یا مروری، منتشرشده ۲۰۰۵–۲۰۲۵، مرتبط با AI و آموزش ژنتیک، کامل، به زبان فارسی یا انگلیسی بودند. معیار خروجی نیز مقالات غیر مرتبط، مقالات با عدم دسترسی به متن کامل و آنلاین بودن صرفاً چکیده مقاله، طراحی پژوهش ضعیف یا مبهم بودند.

[Downloaded from jhbmi.ir on 2026-09-07]
[DOI: 10.34172/jhbmi.2025.15]

نتایج

نقش هوش مصنوعی در آموزش ژنتیک نوین

با پیچیده‌تر شدن داده‌های ژنومی در قرن بیست‌ویکم، آموزش ژنتیک به مسیر جدیدی گام نهاده که دیگر محدود به مباحث تئوریک نیست. یادگیری عمیق با بهره‌گیری از شبکه‌های عصبی پیشرفته به‌ویژه در تحلیل واریانت‌های نادر تحول‌آفرین بوده است. انفورماتیک اُمیک، از تجزیه‌وتحلیل فایل‌های FASTQ (FAST Quality) و BAM (Binary Alignment Map) تا پلتفرم‌های عمومی مانند Galaxy، فضای آموزش را از کلاس‌های نموداری به محیط‌های عملی و داده‌محور کشانده است. پلتفرم‌های شخصی‌سازی‌شده مبتنی بر یادگیری تطبیقی و مدل‌های زبان طبیعیِ ژنومی، تعامل واقعی دانشجو را با داده‌های حقیقی افزایش داده و مهارت‌هایی مانند تصمیم‌گیری بالینی مبتنی بر توالی را تقویت کرده‌اند [۹-۷]. در چنین فضایی، پیاده‌سازی پروژه‌های عملی، ارزیابی عملکرد مدل و ایجاد شبیه‌سازی‌های بالینی به‌عنوان مکمل آموزش نظری، گذر از دانش به توانمندی قابل اندازه‌گیری را ممکن ساخته‌اند.

مدل‌سازی جهش‌های نادر با یادگیری ماشین

استفاده از روش‌هایی مانند Random Forest، SVM و شبکه‌های عصبی کانولوشنی و بازگشتی (Convolutional Neural Network و Recurrent Neural Network به ترتیب CNN و RNN) امکان تحلیل و تفسیر واریانت‌های نادر و ناشناخته را فراهم می‌سازد. ابزارهای شناخته‌شده‌ای مثل REVEL، CADD و DeepVariant در تکمیل آموزش‌های عملی به‌کار گرفته می‌شوند. توجه به معیارهایی مانند دقت، حساسیت، F1-score، (Receiver Operating Characteristic - Area Under Curve) ROC-AUC یا حتی معیار (Matthews Correlation Coefficient -برای داده‌های نامتوازن)MCC، ضروری است تا عملکرد مدل به دقت ارزیابی شود. همچنین لازم است سوگیری‌های داده‌ای، به‌ویژه ناشی از توزیع جمعیتی نامتوازن، مورد توجه قرار گیرد. از راه‌حل‌هایی چون data augmentation، re-weighting نمونه‌ها و cross-validation گروه‌بندی‌شده در کاهش این سوگیری استفاده می‌شود [۱۳-۱۰].

آموزش تطبیقی و شخصی‌سازی‌شده

سیستم‌های adaptive learning مانند Squirrel AI و Content Technologies با تحلیل رفتار یادگیرنده، مسیر آموزشی را کاملاً فردی‌سازی می‌کنند [۱۴]. در محیط ژنتیک، این نوع آموزش به دانشجویان با پیش‌زمینه‌های متفاوت اجازه می‌دهد، دقیقاً بر مباحثی تمرکز کنند که نیاز دارند. بنابراین، به نظر می‌رسد کارگاه‌هایی با استفاده از Galaxy و Google Colab، دانشجویان در تجزیه‌وتحلیل داده‌های برخی پایگاه داده‌های معتبر می‌توانند، عملکرد بهتری نسبت به گروه‌هایی با آموزش سنتی داشته باشند. از سوی دیگر، توسعه مدل‌های تفسیرپذیر در هوش مصنوعی، که نتایج را بر اساس ورودی یا ساختار مدل توضیح می‌دهند، نه تنها اعتمادپذیری تحلیل‌های ژنتیکی را افزایش داده بلکه به هر دانشجو بر اساس توانایی استدلال و استعداد فردی امکان می‌دهد منطق پشت پیش‌بینی‌های الگوریتمی را درک کنند و این امر خود یک ابزار آموزشی ارزشمند محسوب می‌شود از طرفی خطر وابستگی و ازبین رفتن تفکر انتقادی وجود دارد. در آموزش پزشکی، نگرانی‌هایی درباره کاهش توانایی تفکر انتقادی وجود دارد؛ زیرا دانشجویان ممکن است بدون بررسی دقیق، به پاسخ‌های AI اعتماد کنند. همچنین، ابزارهای تشخیص تقلب در مواجهه با محتوای تولیدشده توسط AI عملکرد مناسبی ندارند و این می‌تواند به تقلب یا تخریب تجربه یاددهی منجر شود [۱۷-۱۵].

شبیه‌سازی فرآیندهای زیستی

ابزارهایی نظیر BioRender (https://www.biorender.com) و Cell Collective (/https://cellcollective.org) تجربه تعاملی و دیداری از فرآیندهایی مانند رونویسی و ترجمه ارائه می‌دهند. علاوه‌بر این، پلتفرم‌های GRN در تحلیل دینامیک‌های تنظیم ژن، آموزش عمیق‌تری درباره ژن‌درمانی یا پاسخ سلولی ارائه کرده‌اند [۱۸]. ابزارهایی مانند (Gene Regulatory Network) GRN برای شناسایی و مدل‌سازی شبکه‌های تنظیم ژنی به کار می‌روند که ارتباط بین ژن‌ها و عوامل تنظیم‌کننده آن‌ها را تحلیل می‌کنند. این ابزارها به درک بهتر مکانیزم‌های تنظیم بیان ژن و تاثیرات متقابل ژن‌ها کمک می‌کنند [۱۹].

[Downloaded from jhbmi.ir on 2026-09-07]

[DOI: 10.34172/jhbmi.2025.15]

گفت‌وگو با مدل‌های زبانی ژنومی

مدل‌هایی نظیر ChatGPT، DNABERT و GenSLM، قابلیت پاسخ‌گویی به سؤالات، بررسی جهش‌ها و آموزش ساختار توالی را دارند. این ابزارها امکان تعامل با داده‌های واقعی ژنومی را فراهم می‌سازند و می‌توانند برای تمرین تحلیل گزارش‌های بالینی یا داده‌های NGSمورد استفاده قرار گیرند. در کلاس‌های تعاملی می‌توان با استفاده از ChatGPT یا GenSLM، دانشجویان را به تمرین مکالمه ساختگی بین مشاور ژنتیک و بیمار هدایت کرد. به‌عنوان مثال، مدل می‌تواند به سؤالات مربوط به ریسک حامل بودن، تفسیر جهش، یا مشاوره پیش از ازدواج پاسخ دهد و دانشجو نحوه تفسیر داده‌های خام (Variant Call Format) VCF یا گزارش‌های بالینی را در فضای گفتگو تمرین کند. مدل‌های مانند ChatGPT، DNABERT و GenSLM با امکان پاسخ‌گویی به سؤالات دامنه‌دار ژنومی و حل مسئله واریانت‌ها، محیط تعاملی زنده‌ای برای دانشجویان فراهم می‌کنند. با پرسش درباره ریسک حامل بودن یا تحلیل فایل‌های VCF و NGS، دانشجویان می‌توانند مهارت تفسیر بالینی خود را تقویت کنند [۲۰،۲۱].

آموزش مبتنی بر هوش مصنوعی در مشاوره ژنتیک

مدل‌های مکالمه‌ای نظیر ChatGPT می‌توانند در نقش شبیه‌سازهای کلینیکی برای آموزش مشاوره ژنتیک، طراحی پنل‌های تشخیصی، یا تصمیم‌سازی در شرایط حساس مانند غربالگری پیش از تولد یا سرطان‌های ارثی ایفای نقش کنند، استفاده از ۴ هوش مصنوعی مختلف ChatGPT، Gemini، Claude و Perplexity در مشاوره ژنتیک نشان از توانایی بالای ChatGPT با دقت پاسخ ۷۰ درصدی در مقایسه با انسان و با سرعتی بالاتر دارد و همچنین دقت بالای ChatGPT در محاسبات مربوط به خطر ابتلای فرزندان و تشخیص صحیح بیماری منجر به افزایش کارایی این هوش مصنوعی در آموزش مشاوره ژنتیک می‌شود، همچنین بین موارد ذکر شده بدترین عملکرد در مشاوره ژنتیک مربوط به Perplexity بود، این عملکرد نسبتاً ضعیف به علت عملکرد متناقضPerplexity در استفاده از ارجاعات اشتباه و غیر علمی، محاسبه درصد خطر فرزندان با روش‌های اشتباه یا تشخیص نادرست بیماری ژنتیکی می‌باشد برای مثال، در یکی از آزمون‌ها Perplexity به اشتباه احتمال بچه‌دار شدن با سندرم داون را فقط ۱٪ اعلام کرد، در حالی که حقیقت نزدیک به ۱۰۰٪ است [۲۲،۲۳].

نقش انفورماتیک زیستی در آموزش ژنتیک نوین

آشنایی با NCBI (National Center for Biotechnology Information)، ClinVar، Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM) و UCSC (University of California Santa Cruz Genome Browser) Genome Browser برای تحلیل جهش‌ها و مسیرهای بیماری‌زا ضروری است. استفاده از این منابع می‌تواند در قالب تکالیف کلاسی یا تحلیل موردی پیاده‌سازی شود. برای مثال DeepHF برای طراحی دقیق راهنمای RNA به کار رفته‌اند و علاوه بر پژوهش، بستری برای آموزش عملی تکنیک‌های نوین ژنتیک فراهم ساخته‌اند. از سوی دیگر، توسعه مدل‌های تفسیرپذیر در هوش مصنوعی، که نتایج را بر اساس ورودی یا ساختار مدل توضیح می‌دهند، نه تنها اعتمادپذیری تحلیل‌های ژنتیکی را افزایش داده بلکه به دانشجویان امکان می‌دهد منطق پشت پیش‌بینی‌های الگوریتمی را درک کنند و این امر خود یک ابزار آموزشی ارزشمند محسوب می‌شود [۲۴].

آموزش کار با پایگاه‌های داده ژنتیکی و تحلیل داده‌های توالی‌یابی

آموزش نحوه تفسیر فایل‌های FASTQ، BAM و VCF با ابزارهایی مانند Galaxy، (Integrative Genomics Viewer) IGV، GATK (Genome Analysis Toolkit)، BWA (Burrows-Wheeler Aligner) و (Annotate Variation) ANNOVAR بخش مهمی از آموزش عملی ژنتیک محسوب می‌شود. این آموزش‌ها می‌توانند با پروژه‌های مبتنی بر داده‌های The TCGA(Cancer Genome Atlas) یا ۱۰۰۰Genomes غنی‌تر شوند. در دوره‌های پیشرفته، حتی می‌توان تحلیل‌های Whole Exome یا Whole Genome را با داده‌های public domain مانند ENA (European Nucleotide Archive) یا SRA(Sequence Read Archive) انجام داد [۲۵]. دانشجویان در گروه‌های کوچک، آنالیز pipeline را اجرا کرده، جهش‌های شاخص را استخراج کرده و گزارش تشخیصی ساختگی طراحی می‌کنند. این روند باعث درک عمیق‌تری از مراحل فیلترینگ، تفسیر و ارتباط بالینی می‌شود [۲۶].

[Downloaded from jhbmi.ir on 2026-09-07]
[DOI: 10.34172/jhbmi.2025.15]

اصول برنامه‌نویسی زیستی

زبان‌هایی چون Python، R، Perl و SQL برای تحلیل داده‌های ژنومی، نوشتن اسکریپت‌ها و تحلیل‌های آماری آموزش داده می‌شوند. چارچوب‌هایی مانند Biopython و tidyverse نیز در قالب آموزش عملی قابل استفاده هستند [۲۷،۲۸].

یادگیری آمار زیستی کاربردی

مدل‌های رگرسیونی، آزمون‌های فرض، تحلیل واریانس و تفسیر نتایج مطالعات ژنتیکی با ادغام در آموزش انفورماتیک زیستی تدریس می‌شود. استفاده از نرم‌افزارهایی مانند SPSS، R و JASP برای آموزش تحلیل آماری اجباری است. به‌ویژه در مطالعات وابستگی ژنتیکی (Genetic Association Studies) یا آنالیزهای GWAS (Genome-Wide Association Study)، آموزش نحوه مدیریت داده‌های missing، اصلاح چندگانه (multiple testing correction) و مدل‌سازی اثرات توأم ژن‌ها با استفاده از mixed models و روش‌های LASSO(Least Absolute Shrinkage and Selection Operator) یا Ridge بسیار ضروری است این آموزش‌ها می‌تواند با تحلیل داده‌های پروژه‌های مانند UK Biobank همراه شود [۲۹،۳۰].

فناوری‌های پیشرفته دیگر در آموزش بهتر ژنتیک نوین

واقعیت افزوده و مجازی

استفاده از AR (Augmented Reality) و VR (Virtual Reality) در آموزش ساختار DNA، مسیرهای بیانی و تعامل با ساختارهای سلولی به تجربه یادگیری عمق بیشتری می‌دهد. توسعه محیط‌های سه‌بعدی برای تمرین عملی در آزمایشگاه‌های مجازی می‌تواند به عنوان جایگزین یا مکمل آزمایشگاه‌های سنتی عمل کند [۳۱].

بازی‌های آموزشی

ابزارهایی مانند Foldit و Geniverse فرآیند یادگیری را از طریق بازی‌های تعاملی و سرگرم‌کننده تقویت می‌کنند. این بازی‌ها می‌توانند برای آموزش مفاهیمی مانند تاخوردگی پروتئین، توارث صفات و تنظیم ژن مورد استفاده قرار گیرند. برای مثال در مطالعه‌ای که بر ۲۰۰۰ دانش‌آموز و ۴۸ معلم انجام شد تا اثرات بازی Geniverse را بررسی کند مشخص شد دانش‌آموزانی که موفق به انجام ۷۵ درصد مراحل این بازی شدند نسبت به گروه کنترل و گروهی که مراحل را تکمیل نکرده بودند، پیشرفت چشم‌گیری در یادگیری و توضیح سؤالات و تمرینات داشتند؛ نکته قابل توجه آن‌که تنها حدود ۲۵ درصد دانش‌آموزان به این مهم دست یافتند و این بر اهمیت نقش مدرسین این حوزه تأکید دارد [۳۲،۳۳].

آموزش مبتنی بر سناریو (Case-based Learning)

طراحی سناریوهای بالینی با داده‌های ژنومی واقعی (مثلاً موارد مشکوک به اختلالات تک‌ژنی، سرطان‌های ارثی یا بیماری‌های نادر) می‌تواند موجب ارتقاء تحلیل بالینی و تصمیم‌سازی صحیح در آینده شغلی فراگیران شود. برای نمونه، هوش مصنوعی مولد توانسته است در آموزش دستیاران اطفال در زمینه ژنتیک پزشکی نقش مکمل ایفا کند و با تولید محتوای آموزشی و شبیه‌سازی‌های تعاملی، فرایند یادگیری را تسهیل نماید؛ اما در برخی موارد از رشته های دیگر پزشکی نیز، مدل‌های AI هنوز به طور کامل جوابگو و کمک کننده نیست. برای مثال، مراحل یک عمل جراحی را به‌شکل ساده و مختصر ارائه کردند که برای دانشجویان مقدماتی مناسب بود، اما برای سطوح پیشرفته، جزئیات لازم حذف شده بود. به‌خصوص در یک مورد درباره جراحی لوزه، چالش‌ها به‌طور آشکار توسط دانشجویان شناسایی شد [۳۴،۳۵].

نقش AI در آموزش اخلاق ژنتیک

طراحی سناریوهای مشاوره‌ای تعاملی با مدل‌های زبانی برای تمرین گفت‌وگو در شرایط حساس (مثلاً سقط جنین بر اساس ژنتیک، بیماری‌های ژنتیکی در ازدواج فامیلی). تمرین تصمیم‌گیری اخلاقی با مدل‌هایی مثل ChatGPT، در نقش پزشک، مشاور و بیمار. مدل‌های مکالمه‌ای مانند ChatGPT می‌توانند به‌عنوان ابزار تمرینی در سناریوهای اخلاقی مانند تصمیم‌گیری درباره سقط جنین، مشاوره در ازدواج فامیلی، یا برخورد با داده‌های محرمانه عمل کنند. این تمرین‌ها باعث ارتقاء تفکر انتقادی، مهارت گفت‌وگو در موقعیت‌های چالش‌برانگیز و آمادگی حرفه‌ای دانشجویان می‌شود. در مناطق کم‌برخوردار یا در شرایط بحران مانند پاندمی کووید-۱۹،

[Downloaded from jhbmi.ir on 2026-09-07]

[DOI: 10.34172/jhbmi.2025.15]

استفاده از سیستم‌های یادگیری تطبیقی مبتنی بر AI، پلتفرم‌های خودآموز، و شبیه‌سازهای تعاملی، امکان تداوم آموزش ژنتیک را بدون نیاز به حضور فیزیکی فراهم می‌سازد [۲۳،۳۶].

آموزش اخلاق ژنتیک علاوه بر ارائه سناریوهای عملی، بر چارچوب‌های نظری نیز تأکید دارد. در این زمینه، اصول چهارگانه بیواتیک شامل احترام به خودمختاری، عدم ضرر، سودمندی و عدالت به عنوان مبنایی برای تحلیل و بررسی مسائل اخلاقی در ژنتیک و مشاوره ژنتیک معرفی شده‌اند. این اصول به دانشجویان کمک می‌کنند تا مسائل اخلاقی را از دیدگاه‌های نظری و کاربردی بهتر درک کنند [۳۷].

ترکیب AI و بیوانفورماتیک در مسیر آموزش آینده

سیستم‌های هوشمندی در حال طراحی‌اند که هم‌زمان با آموزش، توان تحلیل داده‌های پروژه‌های واقعی را نیز فراهم می‌کنند. همچنین تلفیق پلتفرم‌هایی مانند Galaxy در چارچوب آموزش خودگردان (Self-directed Learning) موجب افزایش توان عملیاتی دانشجو می‌شود. مطالعه‌ای در *Genome Biology* نشان می‌دهد که Nextflow با چارچوب nf-core به توسعه استاندارد، قابل تکرار و قابل همکاری در تحلیل‌های ژنومی کمک می‌کند که مزیتی کلیدی برای آموزش عملی و پروژه‌محور است [۴۰-۳۸].

چالش‌های موجود در پیاده‌سازی این فناوری‌ها در نظام‌های آموزشی و راهکارهای پیشنهادی برای غلبه بر آن‌ها در جدول ۱ مطرح شده است.

جدول ۱: بررسی کاربردها و مزیت‌های اصلی برخی از پرکاربردترین‌های هوش مصنوعی و بیوانفورماتیک

مزیت اصلی	کاربرد در آموزش ژنتیک	فناوری
تحلیل پیشرفته داده	پیش‌بینی اثر واریانت	Deep Learning
تعامل‌پذیری بالا	شبیه‌سازی مشاوره ChatGPT	Genomic Language models
آموزش مبتنی بر پروژه	تحلیل داده واقعی	Galaxy
یادگیری مفهومی و فعال	بازی آموزشی	Foldit

بحث و نتیجه‌گیری

در سال‌های اخیر، آموزش ژنتیک با ورود به عصر داده‌های عظیم ژنومی و گسترش فناوری‌هایی همچون توالی‌یابی نسل جدید (NGS)، تحلیل داده‌های چنداُمیکی (multi-omics) و ویرایش ژنوم با CRISPR، دچار تحولات بنیادینی شده است. این تغییرات، آموزش ژنتیک را از چارچوب‌های سنتی مبتنی بر اصول مندلی، نقشه‌برداری کروموزومی و اختلالات کلاسیک، به سطحی جدید از تحلیل و تفسیر داده‌های پیچیده ژنومی سوق داده است. در چنین شرایطی، توانایی درک داده، استنتاج بالینی، و تصمیم‌گیری مبتنی بر اطلاعات ژنومی، به مهارت‌هایی کلیدی برای متخصصان آینده این حوزه تبدیل شده است [۴۱،۴۲].

پروژه‌هایی چون TCGA و UK Biobank نمونه‌هایی از بانک‌های داده‌ای هستند که تحلیل آن‌ها نیازمند دانش عمیق بیوانفورماتیکی و بهره‌گیری از هوش مصنوعی است. در این میان، هوش مصنوعی (AI) و انفورماتیک زیستی، فراتر از ابزارهای صرفاً تحلیلی، اکنون به مؤلفه‌هایی آموزشی در زیست‌شناسی مدرن و آموزش ژنتیک تبدیل شده‌اند. مدل‌های یادگیری عمیق مانند شبکه‌های عصبی پیچشی (CNN) و بازگشتی (RNN) قابلیت تحلیل و پیش‌بینی پیامدهای جهش‌ها و واریانت‌های نادر را فراهم کرده‌اند. ابزارهایی چون DeepVariant، CADD و REVEL، که بر پایه هوش مصنوعی توسعه یافته‌اند، در حال حاضر در آموزش عملی دانشجویان برای تحلیل فایل‌های VCF و تفسیر گزارش‌های بالینی ژنومی مورد استفاده قرار می‌گیرند [۴۳،۴۴].

در کنار این، آموزش کار با فایل‌های خام توالی‌یابی مانند FASTQ، BAM و VC، از طریق پلتفرم‌هایی نظیر Galaxy، IGV، ANNOVAR و GATK، دانشجویان را با چرخه کامل آنالیز ژنومی آشنا می‌سازد. یکی از مهم‌ترین مزایای کاربرد AI در آموزش ژنتیک، امکان یادگیری تطبیقی و فردی‌سازی‌شده است. سیستم‌هایی مانند Squirrel AI با تحلیل الگوهای یادگیری دانشجویان، مسیر آموزشی را مطابق با نیازها و ضعف‌های فردی تنظیم می‌کنند. این ویژگی در کلاس‌های ناهمگن که در آن دانشجویانی از زمینه‌های پزشکی، ژنتیک و مامایی حضور دارند، بسیار حائز اهمیت است [۳۰،۴۵،۴۶].

[Downloaded from jhbmi.ir on 2026-09-07]
[DOI: 10.34172/jhbmi.2025.15]

همچنین مدل‌های زبانی ژنومی مانند DNABERT، GenSLM و حتی ChatGPT نیز به عنوان ابزارهای نوین آموزشی معرفی شده‌اند که قادرند با شبیه‌سازی مکالمه، آموزش تحلیل فایل‌های VCF، تفسیر نتایج NGS و حتی تمرین مشاوره ژنتیک را فراهم کنند. به‌عنوان نمونه، این مدل‌ها می‌توانند نقش مشاور ژنتیک را شبیه‌سازی کرده و دانشجویان را در مواجهه با سناریوهایی مانند بیماری‌های ارثی، ازدواج فامیلی، یا غربالگری پیش از تولد قرار دهند [۴۹-۴۷، ۲۱].

این شیوه نوین آموزشی نه تنها به آموزش محتوای تخصصی کمک می‌کند، بلکه مهارت‌های گفت‌وگوی بالینی، تصمیم‌سازی و تفکر انتقادی را نیز پرورش می‌دهد. با این حال، گسترش آموزش داده‌محور و هوش مصنوعی‌محور در ژنتیک نوین، با چالش‌هایی مهم و چندلایه روبه‌رو است. نخستین چالش، کمبود اساتید مسلط به فناوری‌های نوین مانند NGS و یادگیری ماشین است، به‌ویژه در دانشگاه‌های مناطق کم‌برخوردار. دومین مانع، نیاز به زیرساخت‌های فنی پیشرفته برای اجرای پروژه‌های تحلیلی حجیم است. سومین چالش، مقاومت برخی ساختارهای آموزشی سنتی در برابر پذیرش و نهادینه‌سازی فناوری‌های جدید در سرفصل‌های درسی است. افزون بر چالش‌های فنی و سازمانی، ملاحظات اخلاقی نیز از اهمیت بالایی برخوردارند [۵۳-۵۰].

تحلیل داده‌های ژنومی حتی در حالت pseudonymised، مطابق Recital 26 از مقررات (General Data Protection Regulation) GDPR، به‌عنوان داده‌های شخصی تلقی می‌شود و خطر شناسایی مجدد فرد حتی با چند (Single Nucleotide Polymorphism) SNP وجود دارد. در این راستا، بهره‌گیری از چارچوب‌هایی مانند (Global Alliance for Genomics and Health) GA4GH برای اشتراک مسئولانه داده‌ها، رمزنگاری داده‌های حساس، استفاده از (Beacon Application Programming Interface)Beacon API برای جستجوی امن، و مدیریت رضایت‌نامه کاربران، ضرورتی غیرقابل انکار است [۵۴،۵۵].

در محیط‌های آموزشی نیز باید پروتکل‌های اخلاقی مشابهی برای استفاده از داده‌های واقعی پیاده‌سازی شود. از سوی دیگر، اجرای مدل‌های آموزشی نوین نیازمند ارزیابی دقیق اثربخشی آموزشی است. طراحی آزمون‌های پیش و پس‌آزمون، ارزیابی تغییرات دانش نظری و مهارت عملی و تحلیل آماری با روش‌هایی چون paired t-test و ANOVA، ابزارهایی مؤثر در سنجش تأثیرگذاری آموزش هوشمند هستند. ارائه این نتایج به‌صورت نمودارهای روند پیشرفت نه‌تنها ابزاری برای تحلیل دقیق‌تر است، بلکه می‌تواند در جلب حمایت مدیریتی و سیاست‌گذاری نیز مؤثر باشد [۵۹-۵۶].

برای فائق آمدن بر چالش‌های اجرایی، پیاده‌سازی پروژه‌های آزمایشی (pilot) یا اجرای مرحله‌ای (phased rollout) پیشنهاد می‌شود. در این مدل، ابتدا آموزش برای گروه کوچکی اجرا شده، سپس با دریافت بازخورد و تحلیل هزینه-فایده، در مقیاس گسترده‌تر تعمیم می‌یابد [۶۰].

این روش ضمن کاهش ریسک، امکان اصلاح منابع آموزشی، بومی‌سازی محتوا و بهینه‌سازی زیرساخت‌ها را فراهم می‌کند. به‌عنوان نمونه، ارزیابی هزینه‌های GPU، طراحی ماژول‌های آموزشی قابل اجرا در Cola و بهره‌گیری از محتوای کم‌هزینه مبتنی بر ابزارهای open-sourceمی‌تواند از چالش‌های اقتصادی بکاهد [۶۱،۶۲].

یکی دیگر از نکات کلیدی مؤثر تمرکز این مطالعه، خلأ آشکار در زمینه محتوای آموزشی بومی و هوشمند به زبان فارسی است. باوجود استعداد و توانمندی بالای دانشجویان ایرانی، اغلب آموزش‌ها محدود به مفاهیم تئوریک بوده و فاقد آموزش عملی با داده‌های واقعی هستند. ایجاد هسته‌های آموزش هوشمند ژنتیک در دانشگاه‌ها و آزمایشگاه‌ها، با تمرکز بر تولید ماژول‌های دیجیتال فارسی، توسعه مدل‌های زبانی برای تحلیل ژنومی، و طراحی شبیه‌سازهای تعاملی برای تمرین بالینی، گامی کلیدی در جهت عدالت آموزشی، ارتقای مهارت‌ها و به‌روزرسانی محتوای درسی خواهد بود. در کنار این پیشنهادات، ضروری است که سیاست‌گذاران آموزشی با درک صحیح از تحولات فناوری، مسیر آموزش را متناسب با نیازهای آینده بازطراحی کنند. بر اساس تحلیل‌ها و استدلال‌های نویسندگان این مطالعه در جدول ۲ برخی از اصلی ترین چالش‌ها و راهکارهای آن‌ها ارائه کرده‌اند (جدول ۲).

[Downloaded from jhbmi.ir on 2026-09-07]

[DOI: 10.34172/jhbmi.2025.15]

جدول ۲: چالش‌ها و راهکارهای استفاده از هوش مصنوعی و بیوانفورماتیک نوین

چالش	راهکار
کمبود اساتید مسلط به AI و NGS	طراحی دوره‌های بین‌رشته‌ای با مشارکت متخصصین فناوری اطلاعات زیستی
هزینه بالای زیرساخت‌ها	استفاده از ابزارهای متن‌باز (Galaxy، Colab) و اجرای phased rollout برای تست و گسترش تدریجی
دغدغه اخلاقی و امنیت داده	افزودن بخش GDPR با شرح Recital26؛ پیاده‌سازی چارچوب مسئولانه GA4GH، Beacon Query، کنترل دسترسی چندلایه، رمزنگاری و consent management
مقاومت نهادی در برابر تحول تنوع سطح علمی دانشجویان	سنجش اثربخشی با پیش‌آزمون و پس‌آزمون و تحلیل آماری؛ پروژه‌های پایلوت برای نمایش مزایا طراحی مسیرهای چندلایه یادگیری (multi-track)
نیاز به به‌روزرسانی لحظه ای داده های بیوانفورماتیکی	اتصال خودکار به APIهای UCSC، Ensemble، NCBI برای بروز رسانی داده‌های و پایگاه‌های مرجع به‌صورت لحظه‌ای
نبود محتوای آموزشی بومی	تولید محتوای هوشمند فارسی با کمک AI بر مبنای داده‌های بومی: بر اساس داده‌های آموزش بومی، آموزش مدل با داده‌های ژنتیکی یا پزشکی داخلی، پیاده سازی در بستر LMS دانشگاهی و ارزیابی پایلوت

با وجود تلاش برای ارائه چارچوبی جامع در راستای آموزش ژنتیک نوین بر اساس هوش مصنوعی، محدودیت‌های زیادی وجود دارد. اول اینکه برخی راهکارها مانند اتصال به APIهای خارجی به دلیل تحریم‌ها و الزامات امنیتی محدود است. دوم اینکه مستندات بر پایه پروژه های پایلوت موفق داخلی وجود ندارد. همچنین به دلیل گستردگی امکان بررسی و ارزیابی پلتفورم‌ها و ابزارهای موجود فراهم نیست. از طرفی تهیه زیرساخت‌های فنی و آموزش نیروی انسانی در کوتاه مدت مقدور نیست.

از طرفی، سنجش توانمندی متخصصان در حوزه های بین رشته ای مانند هوش مصنوعی و بیوانفورماتیک چالش برانگیز است. با این حال استفاده از روش‌های ترکیبی مانند آزمون‌های عملی، پروژه های کاربردی و ارزیابی چندجانبه (خود ارزیابی، همکاران و اساتید) می‌تواند کمک کننده باشد [۶۳].

آینده آموزش ژنتیک وابسته به ترکیبی میان‌رشته‌ای از فناوری، داده، آموزش، اخلاق و سیاست است. بنابراین، نسلی از متخصصان باید تربیت شوند که نه‌تنها توانایی تحلیل داده‌های ژنومی را داشته باشند، بلکه توان تصمیم‌سازی در شرایط بالینی، رعایت اصول اخلاقی، و تعامل حرفه‌ای با بیماران و تیم درمان را نیز کسب کرده باشند.

فناوری هوش مصنوعی با ارائه روش‌های نوین در تحلیل داده‌های ژنومی، امکان آموزش مفاهیم پیچیده‌ای مانند تحلیل واریانت‌ها، مدل‌سازی فرآیندهای زیستی، و طراحی درمان‌های ژنومی را فراهم می‌آورند. استفاده از سیستم‌های هوشمند برای آموزش تطبیقی و شخصی‌سازی‌شده، شبیه‌سازی فرآیندهای زیستی با ابزارهای تعاملی و مدل‌های زبانی ژنومی برای تحلیل داده‌های NGS و گزارش‌های بالینی، از جمله کاربردهای مؤثر این فناوری‌ها در آموزش ژنتیک هستند. با این حال، چالش‌هایی نیز در پیاده‌سازی این فناوری‌ها در نظام‌های آموزشی وجود دارد. کمبود منابع آموزشی مناسب، نیاز به اساتید متخصص و محدودیت‌های زیرساختی از جمله این چالش‌ها به‌شمار می‌روند. برای غلبه بر این موانع، توسعه محتوای آموزشی دیجیتال، بومی‌سازی منابع و آموزش مهارت‌های برنامه‌نویسی و تحلیل داده‌های ژنومی به‌عنوان راهکارهای مؤثر پیشنهاد می‌شود. رویکرد ترکیب هوش مصنوعی و بیوانفورماتیک پیشرفته با آموزش ژنتیک ، با ارتقای کیفیت آموزش و پژوهش، می‌تواند الگویی برای بازطراحی برنامه‌های آموزشی در سایر حوزه‌های علوم زیستی و پزشکی باشد. بنابراین، سیاست‌گذاران آموزشی باید با توجه به تحولات سریع در حوزه فناوری و نیازهای آموزشی جدید، برنامه‌های آموزشی خود را به‌گونه‌ای طراحی کنند که دانشجویان را برای مواجهه با چالش‌های آینده آماده سازند. بنابراین با توجه به کاربردهای AI و بیوانفورماتیک در آموزش و نبود محتوای آموزشی بومی در حوزه ژنتیک نوین، لزوم توسعه محتوای هوشمند فارسی با کمک هوش مصنوعی را بر اساس داده‌های بومی و نیازهای آموزشی کشور مشخص است؛ لذا پیشنهاد می‌گردد هسته‌های آموزش هوشمند ژنتیک در مراکز دانشگاهی و آزمایشگاهی تأسیس گردد.

تعارض منافع

نویسندگان هیچ گونه تعارض منافعی ندارند.

[Downloaded from jhbmi.ir on 2026-09-07]

[DOI: 10.34172/jhbmi.2025.15]

حمایت مالی

این پژوهش هیچ گونه حمایت مالی نداشته است.

سهم مشارکت نویسندگان

کلیه نویسندگان سهم یکسانی در انجام مقاله داشته‌اند.

References

[1]. Feng Q, Li J, Zhang Q. Exploring the Unknown: The Application and Prospects of Artificial Intelligence in Genomics and Bioinformatics. Health 2024;16(9):837-48. doi: 10.4236/health.2024.169059.
[2]. McGenity C, Clarke EL, Jennings C, Matthews G, Cartlidge C, Freduah-Agyemang H, et al. Artificial intelligence in digital pathology: a systematic review and meta-analysis of diagnostic test accuracy. NPJ Digital Medicine 2024;7(1):114.
[3]. Deng CH, Naithani S, Kumari S, Cobo-Simón I, Quezada-Rodríguez EH, Skrabisova M, et al. Genotype and phenotype data standardization, utilization and integration in the big data era for agricultural sciences. Database (Oxford) 2023:2023:baad088. doi: 10.1093/database/baad088
[4]. Donovan BM. Ending genetic essentialism through genetics education. HGG Adv 2021;3(1):100058. doi: 10.1016/j.xhgg.2021.100058
[5]. Taherdoost H, Ghofrani A. Ai's Role in Revolutionizing Personalized Medicine by Reshaping Pharmacogenomics and Drug Therapy. Intelligent Pharmacy 2024;2(5): 643-50. doi: 10.1016/j.ipha.2024.08.005
[6]. Martschenko D, Trejo S, Domingue BW. Genetics and education: Recent developments in the context of an ugly history and an uncertain future. AERA Open 2019;5(1):1-15. https://doi.org/10.1177/2332858418810516
[7]. Mohammadabadi M, Kheyrodin H, Afanasenko V, Babenko O, Klopenko N, Kalashnik O, et al. The role of artificial intelligence in genomics. Agricultural Biotechnology Journal 2024; 16(2): 195-279. 10.22103/jab.2024.23558.1575
[8]. Anteghini M, Gualdi F, Oliva B. How did we get there? AI applications to biological networks and sequences. Comput Biol Med 2025:190:110064. doi: 10.1016/j.compbiomed.2025.110064
[9]. Kumar S, Goel P. Deep Genomics: Deep Learning-Based Analysis of Genome-Sequenced Data for Identification of Gene Alterations. Methods Mol Biol 2025:2952:335-67. doi: 10.1007/978-1-0716-4690-8_20
[10]. Alharbi WS, Rashid M. A review of deep learning applications in human genomics using next-generation sequencing data. Hum Genomics 2022;16(1):26. doi: 10.1186/s40246-022-00396-x
[11]. Gunasekaran H, Ramalakshmi K, Rex Macedo Arokiaraj A, Deepa Kanmani S, Venkatesan C, Suresh Gnana Dhas C. Analysis of DNA sequence classification using CNN and hybrid models. Comput Math Methods Med 2021:2021:1835056. doi: 10.1155/2021/1835056
[12]. Zhang X, Beinke B, Kindhi BA, Wiering M. Comparing machine learning algorithms with or without feature extraction for DNA classification. arXiv preprint arXiv:201100485. 2020. https://doi.org/10.48550/arXiv.2011.00485
[13]. Mumuni A, Mumuni F. Data augmentation: A comprehensive survey of modern approaches. Array. 2022;16:100258. https://doi.org/10.1016/j.array.2022.100258
[14]. Akintola A, Akintayo M, Kadri T. Adaptive AI Systems in Education: Real-Time Personalised Learning Pathways for Skill Development. Journal of Artificial Intelligence Machine Learning and Data Science 2025;3(1):2489-94. doi:10.51219/JAIMLD/Akinyemi-Sadeeq-Akintola/534
[15]. Galaxy Community. The Galaxy platform for accessible, reproducible, and collaborative data analyses: 2024 update. Nucleic Acids Res 2024;52(W1):W83-W94. doi: 10.1093/nar/gkae410
[16]. Chen L, Chen P, Lin Z. Artificial intelligence in education: A review. IEEE Access 2020;8:75264-78. doi:10.46793/TIE22.223K
[17]. Wang C, Zuo C, Su Z, Xing Y, Li L, Wang M, et al. Deep Learning and Explainable AI: New Pathways to Genetic Insights. arXiv preprint arXiv:250509873. 2025. https://doi.org/10.48550/arXiv.2505.09873
[18]. Ali SI, Alrashid SZ. A review of methods for gene regulatory networks reconstruction and analysis. Artificial Intelligence Review 2025;58(8):1-37. doi:10.1007/s10462-025-11257-z
[19]. Ali SI, Alrashid SZ. A review of methods for gene regulatory networks reconstruction and analysis: SIM Ali, SZ Alrashid. Artificial Intelligence Review 2025;58(8):256.
[20]. Gaudelet T, Day B, Jamasb AR, Soman J, Regep C, Liu G, et al. Utilizing graph machine learning within drug discovery and development. Briefings in Bioinformatics 2021;22(6). https://doi.org/10.1093/bib/bbab159
[21]. Benegas G, Ye C, Albors C, Li JC, Song YS. Genomic language models: opportunities and challenges. Trends Genet 2025;41(4):286-302. doi: 10.1016/j.tig.2024.11.013
[22]. Zampatti S, Peconi C, Megalizzi D, Calvino G, Trastulli G, Cascella R, et al. Innovations in medicine: Exploring ChatGPT's impact on rare disorder management. Genes 2024;15(4):421. doi: 10.3390/genes15040421

[Downloaded from jhbmi.ir on 2026-09-07]

[DOI: 10.34172/jhbmi.2025.15]

[23]. Jeon S, Lee SA, Chung HS, Yun JY, Park EA, So MK, et al. Evaluating the Use of Generative Artificial Intelligence to Support Genetic Counseling for Rare Diseases. Diagnostics (Basel) 2025;15(6):672. doi: 10.3390/diagnostics15060672
[24]. Dixit S, Kumar A, Srinivasan K, Vincent PDR, Ramu Krishnan N. Advancing genome editing with artificial intelligence: opportunities, challenges, and future directions. Front Bioeng Biotechnol 2024:11:1335901. doi: 10.3389/fbioe.2023.1335901
[25]. Hynst J, Navrkalova V, Pal K, Pospisilova S. Bioinformatic strategies for the analysis of genomic aberrations detected by targeted NGS panels with clinical application. PeerJ 2021;9:e10897. doi: 10.7717/peerj.10897
[26]. Metzger P, Hess ME, Blaumeiser A, Pauli T, Schipperges V, Mertes R, et al. MIRACUM-Pipe: an adaptable pipeline for next-generation sequencing analysis, reporting, and visualization for clinical decision making. Cancers (Basel) 2023;15(13):3456. doi: 10.3390/cancers15133456
[27]. Fourment M, Gillings MR. A comparison of common programming languages used in bioinformatics. BMC Bioinformatics 2008:9:82. doi: 10.1186/1471-2105-9-82
[28]. Piccolo SR, Denny P, Luxton-Reilly A, Payne S, Ridge PG. Many bioinformatics programming tasks can be automated with ChatGPT. arXiv preprint arXiv:230313528. 2023. https://doi.org/10.1371/journal.pcbi.1011511
[29]. Wu CO, Zheng G, Kwak M. A joint regression analysis for genetic association studies with outcome stratified samples. Biometrics 2013;69(2):417-26. doi: 10.1111/biom.12012
[30]. Overview of different data formats. Available from: https://www.futurelearn.com/info/courses/making-sense-of-genomic-data-covid-19-web-based-bioinformatics/0/steps/319350.
[31]. Dunn S, Wünsche BC, Allison JR, Thompson SE, Lange-Nawka D, editors. Hands-on DNA: Exploring the Impact of Virtual Reality on Teaching DNA Structure and Function. Proceedings of the 29th ACM Symposium on Virtual Reality Software and Technology; 2023.
[32]. Cong M, Cohn A, Black C, Pesansky M, Pitts RT, Cortes KJ, et al. Examining the Influences of Educational Computer-Gaming Play on Older Adults' Learning Using the Biochemistry Video Game Foldit. Biochemistry and Molecular Biology Education 2025; 53(4): 400-12. doi:10.1002/bmb.21906
[33]. Wilson CD, Reichsman F, Mutch-Jones K, Gardner A, Marchi L, Kowalski S, et al. Teacher implementation and the impact of game-based science curriculum materials. Journal of Science Education and Technology 2018;27(4):285-305.
[34]. Rao L, Yang E, Dissanayake S, Cuomo R, Seth I, Rozen WM. The use of generative artificial intelligence in surgical education: a narrative review. Plast Aesthet Res 2024;11:57. doi:10.20517/2347-9264.2024.102
[35]. Waikel RL, Othman AA, Patel T, Hanchard SL, Hu P, Tekendo-Ngongang C, et al. Recognition of genetic conditions after learning with images created using generative artificial intelligence. JAMA Netw Open 2024;7(3):e242609. doi: 10.1001/jamanetworkopen.2024.2609
[36]. Coghlan S, Gyngell C, Vears DF. Ethics of artificial intelligence in prenatal and pediatric genomic medicine. J Community Genet 2024;15(1):13-24. doi: 10.1007/s12687-023-00678-4
[37]. Varkey B. Principles of clinical ethics and their application to practice. Med Princ Pract 2021;30(1):17-28. doi: 10.1159/000509119
[38]. Serrano-Solano B, Föll MC, Gallardo-Alba C, Erxleben A, Rasche H, Hiltemann S, et al. Fostering accessible online education using Galaxy as an e-learning platform. PLoS Comput Biol 2021;17(5):e1008923. doi: 10.1371/journal.pcbi.1008923
[39]. Cokelaer T, Cohen-Boulakia S, Lemoine F. Reprohackathons: promoting reproducibility in bioinformatics through training. Bioinformatics 2023;39(39 Suppl 1):i11-i20. doi: 10.1093/bioinformatics/btad227
[40]. Langer BE, Amaral A, Baudement M-O, Bonath F, Charles M, Chitneedi PK, et al. Empowering bioinformatics communities with Nextflow and nf-core. Genome Biol 2025;26(1):228. doi: 10.1186/s13059-025-03673-9
[41]. Ozcelik F, Dundar MS, Yildirim AB, Henehan G, Vicente O, Sánchez-Alcázar JA, et al. The impact and future of artificial intelligence in medical genetics and molecular medicine: an ongoing revolution. Funct Integr Genomics 2024;24(4):138.
[42]. Satam H, Joshi K, Mangrolia U, Waghoo S, Zaidi G, Rawool S, et al. Next-generation sequencing technology: current trends and advancements. Biology 2023;12(7):997. doi: 10.3390/biology12070997
[43]. Littlejohns TJ, Holliday J, Gibson L, Garratt S, Oesingmann N, Alfaro-Almagro F, et al. The UK Biobank imaging enhancement of 100,000 participants: rationale, data collection, management and future directions. Nat Commun 2020;11(1):2624. doi: 10.1038/s41467-020-15948-9
[44]. Battineni G, Hossain MA, Chintalapudi N, Amenta F. A survey on the role of artificial intelligence in biobanking studies: a systematic review. Diagnostics (Basel) 2022;12(5):1179. doi: 10.3390/diagnostics12051179
[45]. Van der Auwera GA, Carneiro MO, Hartl C, Poplin R, Del Angel G, Levy-Moonshine A, et al. From FastQ data to high confidence variant calls: the Genome Analysis Toolkit best practices pipeline. Curr Protoc Bioinformatics 2013;43(1110):11.10.1-11.10.33. doi: 10.1002/0471250953.bi1110s43

[Downloaded from jhbmi.ir on 2026-09-07]
[DOI: 10.34172/jhbmi.2025.15]

[46]. Walkington CA. Using adaptive learning technologies to personalize instruction to student interests: The impact of relevant contexts on performance and learning outcomes. Journal of Educational Psychology 2013;105(4):932. doi:10.1037/a0031882
[47]. Delcher HA, Alsatari ES, Haastrup AI, Naaz S, Hayes-Guastella LA, McDaniel AM, et al. Using ChatGPT as a tool for training nonprogrammers to generate genomic sequence analysis code. Biochemistry and Molecular Biology Education 2025; 53(4):433-44. https://doi.org/10.1002/bmb.21899
[48]. Ali S, Qadri YA, Ahmad K, Lin Z, Leung MF, Kim SW, et al. Large Language Models in Genomics—A Perspective on Personalized Medicine. Bioengineering (Basel) 2025;12(5):440. doi: 10.3390/bioengineering12050440
[49]. Walton N, Gracefo S, Sutherland N. Evaluating ChatGPT as an agent for providing genetic education. bioRxiv. bioRxiv [Preprint] 2023:2023.10.25.564074. doi: 10.1101/2023.10.25.564074
[50]. Martinez-Martin N, Magnus D. Privacy and ethical challenges in next-generation sequencing. Expert Rev Precis Med Drug Dev 2019;4(2):95-104. doi: 10.1080/23808993.2019.1599685
[51]. Athanasopoulou K, Michalopoulou VI, Scorilas A, Adamopoulos PG. Integrating Artificial Intelligence in Next-Generation Sequencing: Advances, Challenges, and Future Directions. Curr Issues Mol Biol 2025;47(6):470. doi: 10.3390/cimb47060470
[52]. Martínez-García M, Hernández-Lemus E. Data integration challenges for machine learning in precision medicine. Front Med (Lausanne) 2022:8:784455. doi: 10.3389/fmed.2021.784455
[53]. Kuleto V, Ilić M, Dumangiu M, Ranković M, Martins OM, Păun D, et al. Exploring opportunities and challenges of artificial intelligence and machine learning in higher education institutions. Sustainability 2021;13(18):10424. doi:10.3390/su131810424
[54]. Manousou E. Critical Thinking in Distance Education: The Challenges in a Decade (2016–2025) and the Role of Artificial Intelligence. Educ Sci 2025;15(6):757. https://doi.org/10.3390/educsci15060757
[55]. Hasan S, Nasreen S, Rasul SS. Leveraging Artificial Intelligence (Ai) In Higher Education: Fostering Soft Skills Communication, Collaboration, Creativity and Critical Thinking Among University Students. Insights-Journal of Life and Social Sciences 2025;3(2):1-7. doi:10.71000/c42srm97
[56]. Chaudhary S, Singh AL. Impact of self-directed learning strategy, an innovative method in nursing undergraduates: Study protocol for a randomized controlled trial. PLoS One 2025;20(7):e0325300. doi: 10.1371/journal.pone.0325300
[57]. Murakami T, Yamamoto A, Hagiya H, Obika M, Mandai Y, Miyoshi T, et al. The effectiveness of simulation-based education combined with peer-assisted learning on clinical performance of first-year medical residents: a case-control study. BMC Medical Education 2023;23(1):859.
[58]. Arrieta-Cohen MC, Torres-Arizal LA, Gómez-Yepes RL. Evaluating the impact of an educational intervention using project-based learning on postpandemic recovery in rural Colombia. Edu Sci 2024;14(12):1341. https://doi.org/10.3390/educsci14121341
[59]. Romero C, Ventura S. Educational data mining and learning analytics: An updated survey. Wiley Interdisciplinary Reviews: Data Mining and Knowledge Discovery 2020;10(3):e1355. https://doi.org/10.1002/widm.1355
[60]. Thabane L, Ma J, Chu R, Cheng J, Ismaila A, Rios LP, et al. A tutorial on pilot studies: the what, why and how. BMC Med Res Methodol 2010:10:1. doi: 10.1186/1471-2288-10-1
[61]. Mandal P, Srisailam S, Pankajakshan P, Rajamani K. A Comparative Study of Spatio-Temporal Segmentation Performance: AWS g4dn. xlarge vs. Google Colab T4 GPU. 31st International Conference on High Performance Computing, Data and Analytics Workshop (HiPCW); 2024 Dec 18-21; Bangalore, India: IEEE; 2024. doi: 10.1109/HiPCW63042.2024.00054
[62]. Bothmann L, Strickroth S, Casalicchio G, Rügamer D, Lindauer M, Scheipl F, et al. Developing open source educational resources for machine learning and data science. Proceedings of the Third Teaching Machine Learning and Artificial Intelligence Workshop, PMLR 2022; 207:1-6,. https://doi.org/10.48550/arXiv.2107.14330
[63]. Shulman LS. Signature pedagogies in the professions. Daedalus 2005;134(3):52-9.

[Downloaded from jhbmi.ir on 2026-09-07]

[DOI: 10.34172/jhbmi.2025.15]