

## Evolució Humana i Salut (20413)

**Titulació/estudi:** grau en Biologia Humana

**Curs:** 2n

**Trimestre:** 1r

**Nombre de crèdits ECTS:** 4 crèdits

**Hores dedicació estudiant:** 100 hores

**Llengua o llengües de la docència:** català

**Professorat:** Elena Bosch i David Comas

### 1. Presentació de l'assignatura

L'assignatura té com a objectiu mostrar els mecanismes evolutius generals que han actuat i que actuen en la nostra espècie i entendre que la diversitat (morfològica, genètica) de la humanitat actual pot explicar-se per processos evolutius. Es mostrarà l'estratègia evolutiva humana i els factors selectius que ens han forjat, tenint en compte la malaltia dins del procés adaptatiu. S'aprofundirà en els conceptes d'interacció gens-ambient, demostrant que moltes característiques humanes tenen una explicació biològica i, per tant, evolutiva. S'aplicaran tots els conceptes evolutius per entendre la salut i la malaltia, donant una aproximació científica complementària a les explicacions mecanicistes que predominen en ciències mèdiques. Es mostrarà com les adaptacions humanes es relacionen amb l'evolució de patògens, la seva virulència i la resistència a antibiòtics. S'explicarà com les adaptacions humanes a ambients ancestrals afecten els humans actuals amb diferents dietes, esperança de vida, exercici i higiene. En general, es mostrarà quins han estat els mecanismes biològics de compensació (*trade-offs*) al llarg de l'evolució humana.

### 2. Competències a assolir

#### 2.1. Competències generals:

##### 2.1.1. Competències instrumentals

- \* Observació de fenòmens a partir de dades biològiques
- \* Comparació i anàlisi de dades
- \* Classificació i síntesi de dades
- \* Representació de fenòmens (diagrames, esquemes, mapes, estadístics)
- \* Interpretació i inferència de fenòmens: formulació i verificació d'hipòtesis
- \* Comunicació escrita en la llengua pròpia, amb el rigor del llenguatge científic

##### 2.1.2. Competències interpersonals

- \* Treball en equip: cooperació i divisió de tasques

##### 2.1.3. Competències sistèmiques

- \* Ús dels coneixements científics adquirits per esdevenir un ciutadà actiu, informat, crític i formador d'opinió
- \* Ordre, cura, pulcritud en el treball pràctic

## 2.2. Competències específiques:

- \* Consciència de l'evolució davant d'altres disciplines no científiques
- \* Comprensió dels processos evolutius que generen diversitat en els genomes: selecció, mutació, migració i deriva
- \* Entendre les bases de la genètica de poblacions: aplicació de l'equilibri Hardy-Weinberg en poblacions humanes
- \* Coneixement de l'origen geogràfic i temporal dels humans i la seva relació amb altres espècies de primats actuals i extints
- \* Coneixement de les adaptacions culturals, genètiques i fisiològiques de les poblacions humanes
- \* Identificació de les diferències genètiques humanes i la seva implicació en la salut i la malaltia
- \* Comprensió de les adaptacions humanes en ambients ancestrals i les seves conseqüències en societats actuals: salut i malaltia

## 3. Continguts

### CLASSES MAGISTRALS

**1. L'evolució humana: definició i problemes.** L'evolució en un context històric. La revolució darwinista. Proves de l'evolució. Models i mecanismes d'evolució.

**2. El genoma humà i la seva variació.** El nostre genoma. Tipus de polimorfismes i la seva detecció. Haplotips i HapMap. Desequilibri de lligament.

**3. La diversitat genètica humana.** Mesures de diversitat genètica: heterozigositat, nombre de llocs segregants, estimador de Watterson i nombre de diferències a parells. Diferenciació poblacional:  $F_{ST}$ . Distribucions mismatch. La genealogia d'un gen: coalescència.

**4. Genètica de poblacions humanes i processos evolutius.** Teoria sintètica de l'evolució. Equilibri Hardy-Weinberg. Factors evolutius: mutació, migració, deriva genètica i selecció.

**5. Les forces de l'evolució I.** Les forces de l'evolució: Selecció, mutació, migració i deriva. Tipus i models de selecció: Selecció contra l'homozigot recessiu. Selecció a favor de l'heterozigot. Codominància i dosi gènica.

**6. Detecció de selecció en humans.** Marc temporal dels senyals de selecció. Detecció de la selecció a escala interespecífica: ratio Ka/Ks. Detecció a escala intraspecífica: diversitat i espectre de freqüències, diferències poblacionals i  $F_{ST}$ , desequilibri de lligament i longitud d'haplotips.

**7. Les forces de l'evolució II.** Canvis en les freqüències al·lèliques per la mutació i la migració. Deriva genètica, colls d'ampolla i efectes fundador. La visió neo-Darwiniana versus la teoria neutral. Substitució gènica: probabilitat de fixació, temps de fixació i taxa de substitució gènica.

**8. Filogènia molecular.** Terminologia i tipus de dades. Mètodes de reconstrucció d'arbres. Mètodes basats en distàncies: UPGMA i NJ. Mètode de màxima parsimònia. Mètodes per màxima versemblança. Arrel de l'arbre. Robustesa d'un arbre: bootstrap i arbre consens. Aplicacions de les filogènies a l'estudi dels humans.

**9. Taxes i patrons de substitució.** Nombre de substitucions entre dues seqüències de DNA. Taxes de substitució nucleotídica. El rellotge molecular de l'evolució. Patrons de substitució aminoacídica. Ús no aleatori de codons sinònims.

**10. Filogènies d'espècies i molècules**

Posició filogenètica dels humans a la natura. Les classificacions clàssiques i l'aproximació molecular. Filogeografia dels genomes uniparentals humans: diversitat del DNA mitocondrial i del cromosoma Y. Altres marcadors moleculars.

**11. Origen de la línia humana**

Els primers homínids. Adaptacions evolutives: bipedisme, encefalització. L'aparició del gènere Homo.

**12. Origen del gènere i l'espècie humana**

L'aparició de la nostra espècie: dades paleontològiques i genètiques. Neandertals i els humans anatòmicament moderns. Proves de DNA antic.

**13. Distribució geogràfica de la diversitat humana**

Diversitat biològica (morfològica i genètica) de la humanitat: des de l'Àfrica subsahariana fins a la colonització de les Amèriques i el Pacífic. Validesa dels conceptes ètnia i raça.

**14. Adaptacions humanes**

Introducció a les adaptacions humanes. Classificació. Adaptacions climàtiques: temperatura, humitat, altitud, radiació. La pigmentació humana com a paradigma.

**15. Evolució del cicle vital humà**

Models comparatius: primats, caçadors-recol·lectors. Reproducció humana, conflicte materno-filial, canvis seculars, teories sobre l'envelliment i la menopausa.

**16. Història natural de la malaltia humana**

Diferències poblacionals de la malaltia. Malaltia mendeliana i malaltia complexa.

**17. Evolució de les malalties infeccioses**

El cas paradigmàtic de la malària. Altres malalties infeccioses. Vacunes i resistència a antibiòtics. Filogènia de patògens.

**18. Canvis nutricionals i implicacions en la malaltia**

Evolució cultural en la nutrició: el cas paradigmàtic de la tolerància a la lactosa. Diabetis i obesitat en un context evolutiu. Teoria de les variants genètiques d'estalvi energètic.

**19. Evolució de les malalties cròniques.** Implicacions evolutives en el desenvolupament de malalties cardiovasculars. El càncer. Trastorns del comportament, esquizofrènia, conductes addictives en un context evolutiu.

## **20. El futur biològic de la humanitat**

Impacte de les migracions i les pràctiques culturals en la diversitat genètica humana. Disgenèsia i eugenèsia. Implicacions ètiques, sanitàries i adaptatives.

## **ALTRES ACTIVITATS**

### **1. Seminaris (I)**

Discussió d'articles d'adaptacions i evolució humana.

### **2. Seminaris (II)**

Discussió d'articles d'evolució de la malaltia.

**3. Estudi de la diversitat en primats.** Visita al Parc Zoològic de Barcelona per copsar la diversitat de l'ordre de primats i comparació amb l'espècie humana.

**4. Diversitat geogràfica humana.** Projectió vídeo "The Journey of Man" National Geographic per definir les diferències biològiques i demogràfiques a escala continental

## **PRÀCTIQUES**

### **1. Anàlisi de la variació intraespecífica humana (I)**

Estratègies d'anàlisi davant de problemes concrets: interpretacions en termes demogràfics i genòmics. Càlcul de mesures de diversitat: heterozigositat, nombre de llocs segregants, estimador de Watterson. Ús del programa DNASP. (2 hores). Aula d'informàtica.

### **2. Problemes de genètica de poblacions (I) (2 hores)**

### **3. Problemes de genètica de poblacions (II) (2 hores)**

**4. Anàlisi de la variació intraespecífica humana (II).** Dinàmica de les poblacions humanes a partir del DNA mitocondrial i dades de SNPs de HapMap. Càlcul nombre de diferències a parells, distribucions mismatch,  $F_{ST}$  i diferenciació entre poblacions. Ús del programa DNASP. Càlcul (2 hores) *Aula informàtica*

**5. Anàlisi de la variació intraespecífica humana (III).** Contruïció de filogènies mitjançant UPGMA, *neighbor-joining* i màxima parsimònia. Interpretació de les relacions evolutives representades en un arbre. Aplicació a l'estudi de la diversitat genètica humana (2 hores). *Aula informàtica*

### **6. Bases de dades i alineaments**

Introducció a bases de dades públiques de seqüències de DNA i de proteïnes. Extracció d'informació. Estructura de les dades. Formats. Alineament de seqüències: paquet CLUSTALW i Revtrans (2 hores). Aula d'informàtica

### **7. Anàlisi de la variació interespecífica**

Recursos informàtics per estudiar la variació interespecífica. Càlcul de distàncies genètiques i construcció d'arbres: ús del paquet MEGA (2 hores). Aula d'informàtica

## **8. Aproximació a la diversitat de la línia humana i comparació amb altres primats**

Anàlisi de la variabilitat específica, ontogènica, sexual. Adaptacions humanes (2 hores).

### **4. Avaluació**

L'avaluació constarà de cinc instruments:

1. Preguntes d'elecció múltiple dins la prova general trimestral. S'hi posarà èmfasi en el coneixement factual, i contribuiran en un 30% a la nota final.
2. Preguntes d'assaig breu i resolució de problemes pràctics. S'hi avaluarà la capacitat de raonament i la integració dels coneixements adquirits tant a les classes teòriques com a les pràctiques. Contribueixen en un 40% a la nota final.
3. Avaluació contínua I. En els seminaris es valorarà la presentació i la discussió dels articles, que contribuiran en un 15% a la nota final.
4. Avaluació contínua II. Entrega d'exercicis de pràctiques (1, 4, 5 i 7). Contribuiran en un 15% a la nota final.
5. Avaluació formativa. A mig trimestre, hi haurà un examen que contindrà PEM i assaig. Si se supera, s'afegirà un increment a la nota final, que augmentarà linealment de 0,25 (amb una nota de 5 a l'avaluació formativa) a 0,5 (per a un 10).

### **5. Bibliografia i recursos didàctics**

#### **5.1. Bibliografia bàsica**

~~BARTON, H. B.; BRIGGS, DEG; EISEN, J. A.; GOLDSTEIN, D. B.; PATEL, N. H. *Evolution*. Nova York: Cold Spring Harbor Laboratory Press, 2007.~~  
~~BOYD, R.; SILK, J. B. *How humans evolved*. WW Norton & Company Inc. Fifth Edition, 2009. [N'hi ha una traducció al castellà de la tercera edició: *Cómo evolucionaron los humanos*. Editorial Ariel, 2004].~~  
~~GRAUR, L. I. *Fundamentals of Molecular Evolution*. Sinauer, 2000.~~  
~~GRIFFITHS AJF, WESSLER SR, LEWONTIN RC, CARROLL. *Genética*. Mc Graw-Hill, 2008.~~  
~~JOBLING, M. A.; HURLES, M. E.; TYLER-SMITH, C. *Human Evolutionary Genetics*. Garland Science, 2004.~~  
~~RIDLEY, M. *Evolution*. Blackwell Science, 1997.~~  
~~STEARNS, S. C.; KOELLA, J. C. *Evolution in Health and Disease*. Oxford University Press, 2008.~~  
~~TREVATHAN, W. R.; SMITH, E. O.; McKENNA, J. J. *Evolutionary Medicine and Health. New perspectives*. Oxford University Press, 2008.~~

#### **5.2. Bibliografia complementària**

~~BARTON, H. B.; BRIGGS, DEG; EISEN, J. A.; GOLDSTEIN, D. B.; PATEL, N. H. *Evolution*. Nova York: Cold Spring Harbor Laboratory Press, 2007.~~  
~~CAVALLI-SFORZA, L. L.; PIAZZA, A.; MENOZZI, P. *History and geography of human genes*. Princeton, Princeton University Press, 1994.~~  
~~HARTL, D. L.; CLARK, A. G. *Principles of Population Genetics*. Fourth Edition. Sinauer Associates, Inc. Publishers, Sunderland, Massachusetts, 2007.~~  
~~NESSE, R. M.; WILLIAMS, G. C. *Why we get sick: the new science of Darwinian*~~

*medicine*. Vintage Books, a division of Random House Inc, 1995.  
RIDLEY, M. *La evolución y sus problemas*. Pirámide, 1987.  
RIDLEY, M. *Evolution*. Blackwell Science, 1997.  
STEARNS, S. C.; KOELLA, J. C. *Evolution in Health and Disease*. Oxford University Press, 2008.  
TREVATHAN, W. R.; SMITH, E. O.; McKENNA, J. J. *Evolutionary Medicine and Health. New perspectives*. Oxford University Press, 2008.

### **5.3. Recursos didàctics**

\* Pàgina de l'assignatura a l'Aula Global Moodle, en què els estudiants trobaran les introduccions a cada tema, les presentacions gràfiques i, en el cas dels seminaris, els textos complets.

\* Pàgines web externes:

<http://www.prenhall.com/boaz>  
<http://www.wwnorton.com/college/anthro>  
<http://darwiniana.org/evolution.htm>

## **6. Metodologia**

La docència de l'assignatura consta de classes magistrals, altres activitats (seminaris, projecció de vídeos, visites al Zoo) i pràctiques. Els seminaris s'imparteixen en grups reduïts i consistiran en la discussió d'articles recents sobre temes relacionats amb l'assignatura. Els articles es trobaran a l'Aula Global Moodle i els alumnes disposaran d'una setmana per preparar els temes, al cap de la qual presentaran i discutiran el tema treballat davant dels seus companys, que avaluaran parcialment el treball fet. En les pràctiques, els estudiants exploraran recursos i eines d'anàlisi en antropologia i evolució, incloent-hi la resolució guiada de problemes de genètica de poblacions i l'aplicació dels principals recursos metodològics emprats per a l'exploració de la diversitat humana.

## **7. Programació d'activitats**

Setmana 1: Classes magistrals 1 a 2.  
Setmana 2: Classes magistrals 3 a 4.  
Setmana 3: Classes magistrals 5 a 6. Pràctica 1.  
Setmana 4: Classes magistrals 7 a 8. Pràctica 2.  
Setmana 5: Classes magistrals 9 a 10. Pràctica 3. Avaluació formativa.  
Setmana 6: Classes magistrals 11 a 12. Pràctica 4. Seminari 1.  
Setmana 7: Pràctica 5.  
Setmana 8: Classes magistrals 13 a 14. Pràctica 6. Seminari 2.  
Setmana 9: Classes magistrals 15 a 16. Pràctica 7. Visita Zoo.  
Setmana 10: Classes magistrals 17 a 18. Pràctica 8.  
Setmana 11: Classes magistrals 19 a 20. Discussió documental.  
Setmana 12-13: Estudi  
Setmana 14: Avaluació PEM i assaig.