

Curso 2012-2013

Evolución Humana y Salud (20413)

Titulación/estudio: Grado en Medicina

Curso: 2º

Trimestre: 1º

Número de créditos ECTS: 4 créditos

Horas de dedicación del estudiante: 100 horas

Lengua o lenguas de la docencia: Catalán

Profesorado: Elena Bosch (profesora titular de la UPF) y David Comas (profesor titular de la UPF)

1. Presentación de la asignatura, coordinación y profesorado

La asignatura Evolución Humana y Salud es una materia obligatoria del currículo del grado en Biología Humana y del grado en Medicina de la Universidad Pompeu Fabra. Se imparte durante el primer trimestre de segundo curso y consta de 4 créditos ECTS (equivalente a 100 horas de dedicación del estudiante). La lengua de la docencia es el catalán. La asignatura está coordinada conjuntamente por Elena Bosch y David Comas.

2. Objetivos generales

El proyecto docente de la asignatura Evolución Humana y Salud pretende:

1. Entender y saber analizar la evolución molecular como un proceso que podemos modelar y analizar; establecer las bases teóricas y ver si se ajustan a los procesos reales.
2. Utilizar los conceptos evolutivos como herramienta para entender los mecanismos de la vida a todos los niveles, desde el molecular hasta los ecosistemas, en la salud y la enfermedad.
3. Entender que la diversidad (morfológica, genética) de las especies y, en concreto, de la humanidad actual puede explicarse por procesos evolutivos.
4. Conocer la historia evolutiva del género humano, desde su relación con otros primates hasta la aparición de los humanos anatómicamente modernos y su adaptación a diferentes entornos. Entender la estrategia evolutiva humana y los factores selectivos que nos han forjado, teniendo en cuenta la enfermedad dentro del proceso adaptativo.

5. Profundizar en los conceptos de interacción genes-ambiente, demostrando que muchas características humanas (incluyendo la predisposición a la enfermedad) tienen una explicación biológica y, por tanto, evolutiva. Reconocer los principales mecanismos biológicos de compensación (*trade-offs*) a lo largo de la evolución humana.

6. Mediante la aplicación de conceptos evolutivos, se intentará dar una visión complementaria a las explicaciones mecanicistas que predominan en ciencias médicas para entender la salud y la enfermedad. Se mostrará cómo las adaptaciones humanas se relacionan con la evolución de patógenos, su virulencia y la resistencia a antibióticos.

7. Relacionar cómo algunas adaptaciones humanas a ambientes ancestrales afectan a los humanos actuales con diferentes dietas, esperanza de vida, ejercicio e higiene.

3. Competencias que deben alcanzarse

3.1. Competencias generales:

3.1.1. Competencias instrumentales

- * Observación de fenómenos a partir de datos biológicos.
- * Comparación y análisis de datos.
- * Clasificación y síntesis de datos.
- * Representación de fenómenos (diagramas, esquemas, mapas, estadísticas).
- * Interpretación e inferencia de fenómenos: formulación y verificación de hipótesis.
- * Comunicación escrita en la lengua propia, con el rigor del lenguaje científico.

3.1.2. Competencias interpersonales

- * Trabajo en equipo: cooperación y división de tareas.

3.1.3. Competencias sistémicas

- * Uso de los conocimientos científicos adquiridos para convertirse en un ciudadano activo, informado, crítico y formador de opinión.
- * Orden, cuidado, pulcritud en el trabajo práctico.

3.2. Competencias específicas:

- * Conciencia de la evolución frente a otras disciplinas no científicas.
- * Comprensión de los procesos evolutivos que generan diversidad en los genomas: selección, mutación, migración y deriva.

- * Entender las bases de la genética de poblaciones: aplicación del equilibrio Hardy-Weinberg en poblaciones humanas.
- * Conocimiento del origen geográfico y temporal de los humanos y su relación con otras especies de primates actuales y extintos.
- * Conocimiento de las adaptaciones culturales, genéticas y fisiológicas de las poblaciones humanas.
- * Identificación de las diferencias genéticas humanas y su implicación en la salud y la enfermedad.
- * Comprensión de las adaptaciones humanas en ambientes ancestrales y sus consecuencias en sociedades actuales: salud y enfermedad.

4. Contenidos

CLASES MAGISTRALES

1. La evolución humana: definición y problemas. La evolución en un contexto histórico. La revolución darwinista. Pruebas de la evolución. Modelos y mecanismos de evolución.

2. El genoma humano y su variación. Nuestro genoma. Tipos de polimorfismos y su detección. Haplotipos y HapMap. Desequilibrio de ligamiento.

3. La diversidad genética humana. Medidas de diversidad genética: heterocigosidad, número de puestos segregantes, estimador de Watterson y número de diferencias en pares. Diferenciación poblacional: F_{ST} . Distribuciones *mismatch*. La genealogía de un gen: coalescencia.

4. Genética de poblaciones humanas y procesos evolutivos. Teoría sintética de la evolución. Equilibrio Hardy-Weinberg. Factores evolutivos: mutación, migración, deriva genética y selección.

5. Las fuerzas de la evolución I. Las fuerzas de la evolución: selección, mutación, migración y deriva. Tipos y modelos de selección: selección contra el homocigoto recesivo. Selección a favor del heterocigoto. Codominancia y dosis génica.

6. Detección de selección en humanos. Marco temporal de las señales de selección. Detección de la selección a escala interespecífica: ratio Ka/Ks . Detección a escala intraespecífica: diversidad y espectro de frecuencias, diferencias poblacionales y F_{ST} , desequilibrio de ligamiento y longitud de haplotipos.

7. Las fuerzas de la evolución II. Cambios en las frecuencias alélicas para la mutación y la migración. Deriva genética, cuellos de botella y efecto fundador. La visión neo-Darwiniana *versus* la teoría neutral. Sustitución génica: probabilidad de fijación, tiempo de fijación y tasa de sustitución génica.

8. Filogenia molecular. Terminología y tipos de datos. Métodos de reconstrucción de árboles. Métodos basados en distancias: UPGMA y NJ. Método de máxima parsimonia. Métodos para máxima verosimilitud. Raíz del árbol. Robustez de un árbol: *bootstrap* y árbol consenso. Aplicaciones de las filogenias al estudio de los humanos.

9. Tasas y patrones de sustitución. Número de sustituciones entre dos secuencias de DNA. Tasas de sustitución nucleotídica. El reloj molecular de la evolución. Patrones de sustitución aminoacídica. Uso no aleatorio de codones sinónimos.

10. Filogenia de especies y moléculas. Posición filogenética de los humanos en la naturaleza. Las clasificaciones clásicas y la aproximación molecular. Filogeografía de los genomas uniparentales humanos: diversidad del ADN mitocondrial y del cromosoma Y. Otros marcadores moleculares.

11. Origen de la línea humana. Los primeros homínidos. Adaptaciones evolutivas: bipedismo, encefalización. La aparición del género *Homo*.

12. Origen del género y la especie humana. La aparición de nuestra especie: datos paleontológicos y genéticos. Neandertales y los humanos anatómicamente modernos. Pruebas de ADN antiguo.

13. Distribución geográfica de la diversidad humana. Diversidad biológica (morfológica y genética) de la humanidad: desde África subsahariana hasta la colonización de las Américas y el Pacífico. Validez de los conceptos etnia y raza.

14. Adaptaciones humanas. Introducción a las adaptaciones humanas. Clasificación. Adaptaciones climáticas: temperatura, humedad, altitud, radiación. La pigmentación humana como paradigma.

15. Evolución del ciclo vital humano. Modelos comparativos: primates, cazadores-recolectores. Reproducción humana, conflicto materno-filial, cambios seculares, teorías sobre el envejecimiento y la menopausia.

16. Historia natural de la enfermedad humana. Diferencias poblacionales de la enfermedad. Enfermedad mendeliana y enfermedad compleja.

17. Evolución de las enfermedades infecciosas. El caso paradigmático de la malaria. Otras enfermedades infecciosas. Vacunas y resistencia a antibióticos. Filogenia de patógenos.

18. Cambios nutricionales e implicaciones en la enfermedad. Evolución cultural en la nutrición: el caso paradigmático de la tolerancia a la lactosa. Diabetes y obesidad en un contexto evolutivo. Teoría de las variantes genéticas de ahorro energético.

19. Evolución de las enfermedades crónicas. Implicaciones evolutivas en el desarrollo de enfermedades cardiovasculares. El cáncer. Trastornos del comportamiento, esquizofrenia, conductas adictivas en un contexto evolutivo.

20. El futuro biológico de la humanidad. Impacto de las migraciones y las prácticas culturales en la diversidad genética humana. Disgenesia y eugenesia. Implicaciones éticas, sanitarias y adaptativas.

OTRAS ACTIVIDADES

1. Seminarios (I). Discusión de artículos de adaptaciones y evolución humana.

2. Seminarios (II). Discusión de artículos de evolución de la enfermedad.

3. Estudio de la diversidad en primates. Visita al Parque Zoológico de Barcelona para captar la diversidad del orden de primates y comparación con la especie humana.

4. Diversidad geográfica humana. Proyección del vídeo "The Journey of Man", del National Geographic, para definir las diferencias biológicas y demográficas a escala continental.

PRÁCTICAS

1. Análisis de la variación intraespecífica humana (I). Estrategias de análisis ante problemas concretos: interpretaciones en términos demográficos y genómicos. Cálculo de medidas de diversidad: heterocigosidad, número de puestos segregantes, estimador de Watterson. Uso del programa DNASP. Aula de informática (2 horas).

2. Problemas de genética de poblaciones (I) (2 horas).

3. Problemas de genética de poblaciones (II) (2 horas).

4. Análisis de la variación intraespecífica humana (II). Dinámica de las poblaciones humanas a partir del ADN mitocondrial y datos de SNPs de HapMap. Cálculo del número de diferencias en pares, distribuciones mismatch, F_{ST} y diferenciación entre poblaciones. Uso del programa DNASP. Aula de informática (2 horas).

5. Análisis de la variación intraespecífica humana (III). Construcción de filogenias mediante UPGMA, *neighbor-joining* y máxima parsimonia. Interpretación de las relaciones evolutivas representadas en un árbol. Aplicación al estudio de la diversidad genética humana. Aula de informática (2 horas).

6. Aproximación a la diversidad de la línea humana y comparación con otros primates. Análisis de la variabilidad específica, ontogénica, sexual. Adaptaciones humanas (2 horas).

7. Bases de datos y alineamientos. Introducción a bases de datos públicas de secuencias de DNA y de proteínas. Extracción de información. Estructura de los datos. Formatos. Alineamiento de secuencias: paquete ClustalW y Revtrans. Aula de informática (2 horas).

8. Análisis de la variación interespecífica. Recursos informáticos para estudiar la variación interespecífica. Cálculo de distancias genéticas y construcción de árboles: uso del paquete MEGA. Aula de informática (2 horas).

5. Evaluación

La evaluación constará de cinco instrumentos:

1. Preguntas de elección múltiple en la prueba general trimestral. Se pondrá énfasis en el conocimiento factual, y contribuirán en un 30% en la nota final.
2. Preguntas de ensayo breve y resolución de problemas prácticos. Se evaluará la capacidad de razonamiento y la integración de los conocimientos adquiridos tanto en las clases teóricas como en las prácticas. Contribuyen en un 40% en la nota final.
3. Evaluación continuada I. En los seminarios se valorará la presentación y la discusión de los artículos, que contribuirán en un 15% en la nota final.
4. Evaluación continuada II. Entrega de ejercicios de prácticas (1, 4, 5 y 8). Contribuirán en un 15% en la nota final.
5. Evaluación formativa. A medio trimestre, habrá un examen que contendrá PEM y ensayo. Si se supera, se añadirá un incremento en la nota final, que aumentará linealmente de 0,25 (con una nota de 5 en la evaluación formativa) a 0,5 (para un 10).

Los estudiantes que tras el proceso de evaluación trimestral no hayan superado la asignatura podrán realizar una prueba de recuperación en el mes de julio. Esta prueba de recuperación contendrá los puntos 1 y 2 de la evaluación y mantendrá la misma contingencia en la nota final. Sólo en casos excepcionales se podrá recuperar la actividad evaluada durante el proceso docente (puntos 3 y 4).

6. Bibliografía y recursos didácticos

6.1. Bibliografía básica

BOYD, R.; SILK, J. B. *How humans Evolved*. WW Norton & Company Inc. Fifth Edition, 2009. [Hay traducción al castellano de la tercera edición: *Cómo evolucionaron los humanos*. Editorial Ariel, 2004].

GRAUR, L. I. *Fundamentals of Molecular Evolution*. Sinauer, 2000.

GRIFFITHS, A. J. F.; WESSLER, S. R.; LEWONTIN, R. C.; CARROLL. *Genética*. McGraw-Hill, 2008.

JOBLING, M. A.; HURLER, M. E.; TYLER-SMITH, C. *Human Evolutionary Genetics*. Garland Science, 2004.

6.2. Bibliografía complementaria

BARTON, H. B.; BRIGGS, D. E. G.; EISEN, J. A.; GOLDSTEIN, D. B.; PATEL, N. H. *Evolution*. Nueva 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.

6.3. Recursos didácticos

—Página de la asignatura en el Aula Global Moodle, en la que los estudiantes encontrarán las introducciones a cada tema, las presentaciones gráficas y, en el caso de los seminarios, los textos completos.

—Páginas web externas:

<http://www.prenhall.com/boaz>

<http://www.wwnorton.com/college/anthro>

<http://darwiniana.org/evolution.htm>

7. Metodología

La docencia de la asignatura consta de clases magistrales, otras actividades (seminarios, proyección de videos, visitas al Zoo) y prácticas. Los seminarios se imparten en grupos reducidos y consistirán en la discusión de artículos recientes sobre temas relacionados con la asignatura. Los artículos se encontrarán en el Aula Global Moodle y los alumnos dispondrán de una semana para preparar los temas, al cabo de la cual presentarán y discutirán el tema trabajado delante de sus compañeros, que evaluarán parcialmente el trabajo hecho. En las prácticas, los estudiantes explorarán recursos y herramientas de análisis en antropología y evolución, incluyendo la resolución guiada de problemas de genética de poblaciones y la aplicación de los principales recursos metodológicos empleados para la exploración de la diversidad humana.

8. Programación de actividades

Semana 1: clases magistrales 1 y 2.

Semana 2: clases magistrales 3 y 4.

Semana 3: clases magistrales 5 y 6. Práctica 1.

Semana 4: clases magistrales 7 y 8. Práctica 2.

Semana 5: clases magistrales 9 y 10. Práctica 3. Evaluación formativa.

Semana 6: clases magistrales 11 y 12. Práctica 4. Seminario 1.

Semana 7: práctica 5.

Semana 8: clases magistrales 13 y 14. Práctica 6. Seminario 2.

Semana 9: clases magistrales 15 y 16. Práctica 7. Visita al Zoo.

Semana 10: clases magistrales 17 y 18. Práctica 8.

Semana 11: clases magistrales 19 y 20. Discusión documental.

Semanas 12 y 13: estudio.

Semana 14: evaluación PEM y ensayo.