

Titulació	Tipus	Curs	Semestre
2500890 Genètica	OT	4	0

### Professor de contacte

Nom: Maria Eulàlia Subirà i de Galdàcano

Correu electrònic: Eulalia.Subira@uab.cat

### Utilització d'idiomes a l'assignatura

Llengua vehicular majoritària: català (cat)

Grup íntegre en anglès: No

Grup íntegre en català: Sí

Grup íntegre en espanyol: No

### Prerequisits

No hi ha cap prerrequisit. S'aconsella tenir aprovada la genètica de primer curs.

### Objectius

La ciència de la Biologia Humana estudia la variabilitat de la espècie Homo sapiens sapiens, tant des de la vessant morfològica, com del desenvolupament i de la genètica de la nostra espècie. L'assignatura de Biologia Humana s'estructura en dues parts ben diferenciades:

- a) el coneixement de l'origen i evolució de la nostra espècie, i
- b) la variabilitat humana actual, tant morfològica com fisiològica i genètica.

### Competències

- Assumir un compromís ètic
- Definir la mutació i els seus tipus, i determinar els nivells de dany gènic, cromosòmic i genòmic en el material hereditari de qualsevol espècie, tant espontani com induït, i avaluar-ne les conseqüències.
- Descriure i interpretar els principis de la transmissió de la informació genètica a través de les generacions.
- Descriure la diversitat dels éssers vius i interpretar-la evolutivament.
- Descriure l'organització, l'evolució, la variació interindividual i l'expressió del genoma humà.
- Dissenyar i interpretar estudis d'associació entre polimorfismes genètics i caràcters fenotípics per a la identificació de variants genètiques que afecten el fenotip, incloent-hi les associades a patologies i les que confereixen susceptibilitat a malalties humanes o altres espècies d'interès.
- Mesurar i interpretar la variació genètica dins i entre poblacions des d'una perspectiva clínica, de millora genètica d'animals i plantes, de conservació i evolutiva.
- Saber comunicar amb eficàcia, oralment i per escrit.
- Utilitzar i interpretar les fonts de dades de genomes i macromolècules de qualsevol espècie i comprendre els fonaments de l'anàlisi bioinformàtica per establir les relacions corresponents entre estructura, funció i evolució.
- Valorar la importància de la qualitat i de la feina ben feta.

## Resultats d'aprenentatge

1. Assumir un compromís ètic
2. Avaluar i interpretar la variació genètica dins de les poblacions humanes i entre elles des d'una perspectiva clínica i evolutiva.
3. Descriure i interpretar evolutivament la diversitat dels homínids.
4. Descriure l'estructura i la variació del genoma humà des d'una perspectiva funcional, clínica i evolutiva.
5. Determinar la base genètica i calcular el risc de recurrència de malalties humanes.
6. Enumerar i descriure les diferents tècniques d'anàlisi de polimorfismes de DNA que es poden aplicar als estudis de variació genètica associada a patologies humanes.
7. Reconèixer les anomalies gèniques, cromosòmiques i genòmiques humanes i avaluar-ne les conseqüències clíniques.
8. Saber comunicar amb eficàcia, oralment i per escrit.
9. Utilitzar les fonts de dades del genoma humà i interpretar-les.
10. Valorar la importància de la qualitat i de la feina ben feta.

## Continguts

### Tema 1. Mecanismes d'evolució humana

Variabilitat genètica, Mutacions en la espècie humana.

Recombinació genètica. Polimorfisme. Selecció.

Processos d'especiació humana

### Tema 2. Biodemografia de poblacions humanes

Estructura de la població. Migracions. Biodemografia. Fenòmens biodemogràfics. Composició de la població

### Tema 3. Marcadors moleculars I:

La sang. Sistemes de grups sanguinis . Interès del seu estudi, aplicacions i distribució. Sistema de grups sanguinis ABO i grups relacionats. Altres sistemes de grups sanguinis

### Tema 4. Marcadors moleculars I:

Sistemes HLA i HPA

### Tema 5. Marcadors moleculars I:

Polimorfismes de DNA. Projecte HapMap.

DNA nuclear i marcadors monoparentals

### Tema 6. Evolució del cicle vital

Desenvolupament, creixement i maduració. Corbes de creixement. Factors controladors del creixement.

Envel·liment

### Tema 7.- Factors abiòtics: radiació

La radiació solar i tipus de radiació. Influència en l'home: la pell. Estructura i generalitats. Melanòcits,

queratinòcits i melanina: unitat funcional melànica. Efectes biològics de la radiació: a) a curt termini; b) efectes crònics. El color de la pell: interpretació adaptativa. Mesura de la pigmentació: Determinació del caràcter. Herència. Pigmentació del cabell i de l'iris. Anomalies de la pigmentació.

### Tema 8.- Factors abiòtics: el clima

El clima i l'home. Temperatura i humitat. Mecanismes d'acimatació: termoregulació (radiació, convecció, evaporació). Mecanismes d'adaptació: les proporcions corporals. Les glàndules sudorípares. La pilositat corporal. Pannicle adipós. Els homes del calor. Els homes del fred: caràcters morfofisiològics.

### **Tema 9.- Factors abiòtics: l'altitud**

Els problemes que presenta la vida a grans altures. Acimatació humana a les altes altituds: "mal de muntanya". Edemes. Els humans que viuen en grans altures. Adaptacions morfològiques. Adaptacions fisiològiques: respiració i circulació. Dades hematològiques. Afinitat de l'hemoglobina per l'O<sub>2</sub>. Cicle vital i problemes de adaptació a les altes altituds.

### **Tema 10.- Factors biòtics: la nutrició**

La nutrició humana: nutrició i cultura. L'adaptació nutricional. Evolució de la nutrició humana. Aspectes normatius de la nutrició. La malnutrició: subalimentació i sobrealimentació. La obesitat: causes i riscos. La nutrició i la reproducció.

### **Tema 11.- Factors biòtics: malaltia**

Epidèmies i endèmies. Consideracions geogràfiques i històriques sobre malalties infeccioses. Malalties infeccioses i la variabilitat molecular: malària, hemoglobinopaties, SIDA,....

### **Tema 12.- Ecologia Urbana**

Energia contaminant. soroll y radioactivitat. Contaminació atmosfèrica i salut humana. Hàbits tòxics. Factors ambientals en l'etiologia del càncer.

### **Tema 13. Els primats i l'evolució humana**

L'home un primat. Característiques de l'Ordre primats. Relacions socials dels primats.

### **Tema 14. Tècniques aplicades a l'evolució humana**

Escales cronològiques. Mètodes de datació. Mètodes de reconstrucció ambiental.

### **Tema 15. El Miocè**

Moviment de les plaques tectòniques. Condicions ambientals. L'aparició dels primers homínids.

### **Tema 16. L'origen del bipedisme**

Canvis anatòmics que comporta el bipedisme. Els australopitecins.

### **Tema 17. L'Homo**

Les primeres evidències d'un raonament humà. Dels primers Homo fins els Homo erectus. L'expansió per Àsia. L'expansió per Europa.

Característiques morfològiques dels neandertals respecte els homes moderns. Tipus de vida i extinció

## **Metodologia**

El desenvolupament de les activitats formatives del curs es basa en: classes de teoria, seminaris, realitzar un treball i classes de pràctiques de laboratori, cadascuna d'elles amb la seva metodologia específica.

Aquestes activitats seran complementades per una sèrie de sessions de tutoria.

Classes de teoria: L'alumne adquireix els coneixements científics propis de la assignatura assistint a les classes de teoria: classes magistrals amb suport de TIC, que complementarà amb l'estudi personal dels temes

exposats. El material audiovisual utilitzat a classe el podrà trobar l'alumne a l'eina de "material docent" del Campus Virtual. Aquestes classes estan concebudes com un mètode fonamentalment unidireccional de transmissió de coneixements del professor a l'alumne que obliga a aquest a desenvolupar estratègies d'aprenentatge autònom fora de classe.

Seminaris: Amb la suficient antelació es proporcionarà a l'alumne la documentació necessària a debatre en els seminaris; l'alumne els hauran d'haver preparat a partir del material lliurat pel professorat al Campus Virtual (aportació de material per part dels estudiants i del docent, debat).

Classes de pràctiques: L'alumne entra en contacte amb el material i tècniques de laboratori. Es debatran els resultats al final de cada pràctica i/o es recollirà els materials avaluables. L'alumne podrà accedir als protocols i les guies de pràctiques mitjançant el Campus Virtual. Els coneixements adquirits en les classes de teoria i en l'estudi personal s'apliquen a la resolució de casos pràctics. Els alumnes treballen en grups reduïts permetent que adquireixin la capacitat de treball en grup i d'anàlisi i síntesi. A més permet aplicar recursos estadístics en la interpretació de dades.

Tutories: L'objectiu d'aquestes sessions és múltiple: resoldre dubtes, dur a terme debats sobre temes que s'hagin proposat a classe, orientar sobre les fonts consultades pels alumnes i explicar l'ús de les eines del Campus Virtual necessàries per les activitats proposades. Aquestes sessions no seran expositives ni en elles s'avançarà matèria del temari, sinó que seran sessions de debat i discussió. Bona part del contingut de les sessions de tutories es basaran en el treball realitzat per l'alumne de manera autònoma.

Treball: el primer dia de classe es facilitarà una llista de treballs per a triar-ne un. Al llarg de tota l'execució del treball els alumnes seran tutoritzats i supervisats. El treball s'haurà d'exposar i serà avaluable.

## Activitats formatives

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
<b>Tipus: Dirigides</b>			
Seminaris	4	0,16	1, 2, 3, 5, 6, 7, 8, 10
Teoria	35	1,4	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10
<b>Tipus: Supervisades</b>			
pràctiques	10	0,4	1, 2, 4, 5, 6, 7, 8, 10
realització d'un treball	40	1,6	
Sortida de camp	3	0,12	10
<b>Tipus: Autònomes</b>			
estudi	58	2,32	

## Avaluació

En tractar-se d'una avaluació continuada es tindrà en compte la participació de l'estudiant, la preparació dels seminaris els materials de pràctiques i les notes dels controls.

Controls: 40 %

Treball: 35%

Materials de pràctiques: 15%

Material de seminaris: 10 %

Per a l'avaluació de l'assignatura es faran dos controls. Els alumnes que no hagin superat mitjançant avaluació continuada algun dels controls s'avaluaran amb un control final de la part que no hagin superat.

La nota mínima en cadascuna de les parts avaluable serà de 4. Per aprovar l'assignatura la nota ha de ser igual o superior al 5.

Als alumnes que aprovin ambdós controls se'ls permetrà pujar la nota dels mateixos amb un control integrador de tota l'assignatura. En aquest cas, la nota que es considerarà serà aquesta última independentment de que sigui superior o inferior a la obtinguda prèviament. Tanmateix, es considerarà "no presentat" als alumnes que hagin fet menys del 50% de les proves avaluable.

## Activitats d'avaluació

Títol	Pes	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Controls	40%	0	0	2, 3, 5, 6
material seminaris	10%	0	0	8, 10
materials de pràctiques	15%	0	0	1, 2, 3, 5, 6, 7, 8, 10
Treballs	35%	0	0	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10

## Bibliografia

### BIBLIOGRAFIA Bàsica

BANDELT, H.J. et al (eds.) (2006) (Human mitochondrial DNA and the evolution of Homo sapiens. Ed Springer, cop. Berlin)

BOYD, R.; SILK, J.B. (2001). Como evolucionaron los humanos. Ariel Ciencia.

COOPER, D.N. i KEHRER-SAWATZKI, H. (2008). Handbook of Human Molecular Evolution. Wiley.

COSTA, L.G. i EATON D.L. (2006). Gene-Environment interactions - Fundamentals of Ecogenetics. Wiley-Liss.

DANIELS, G. (2002). Human Blood Groups. Blackwell Science.

IRALA-ESTÉVEZ, J.I. et al. (2004). Epidemiología Aplicada. Ariel Ciencias Médicas.

JOBLING, M.A. i HURLES, M.E. (2004). Human Evolutionary Genetics - origin, peoples & disease. Garland Science.

JURMAIN, R. et al. (2009). Essentials of Physical Anthropology. Wadsworth Cengage Learning.

LUCOCK, M. (2007). Molecular Nutrition and Genomics Nutrition and the Ascent of Humankind. Wiley-Liss.

MORAN, E.F. (2008). Human Adaptability - An introduction to Ecological Anthropology. Westview press.

MUEHLENBEIN, M.P. (2010). Human Evolutionary Biology. Cambridge University Press.

REBATO, E.; SUSANNE, Ch. i CHIARELLI (2005). Para comprender la antropología biológica. Evolución y Biología Humana . Ed Verbo Divino

RELETFORD, J. (2001) Genetics and the search for modern human origins. Wiley-Liss, New York, USA.

WEINER, M.P. et al. (2007) Genetic variation: a laboratory manual. Ed Cold Spring Harbor: Cold Spring Harbor Laboratory Press, cop.

### **BIBLIOGRAFIA ESPECÍFICA**

S'anirà donant en el decurs de la impartició de la matèria.