

Titulació	Tipus	Curs
2500890 Genètica	OT	4

Professor/a de contacte

Nom: Maria Pilar Aluja París

Correu electrònic: mariapilar.aluja@uab.cat

Equip docent

Maria Pilar Aluja París

Maria Eulalia Subira de Galdacano

Idiomes dels grups

Podeu consultar aquesta informació al [final](#) del document.

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

- Actuar amb responsabilitat ètica i amb respecte pels drets i deures fonamentals, la diversitat i els valors democràtics.
- Actuar en l'àmbit de coneixement propi avaluant les desigualtats per raó de sexe/gènere.
- Actuar en l'àmbit de coneixement propi valorant l'impacte social, econòmic i mediambiental.

- 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 l'organització, l'evolució, la variació interindividual i l'expressió del genoma humà.
- Descriure la diversitat dels éssers vius i interpretar-la evolutivament.
- 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.
- Introduir canvis en els mètodes i els processos de l'àmbit de coneixement per donar respostes innovadores a les necessitats i demandes de la societat.
- 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. Actuar amb responsabilitat ètica i amb respecte pels drets i deures fonamentals, la diversitat i els valors democràtics.
2. Actuar en l'àmbit de coneixement propi avaluant les desigualtats per raó de sexe/gènere.
3. Actuar en l'àmbit de coneixement propi valorant l'impacte social, econòmic i mediambiental.
4. Assumir un compromís ètic
5. Avaluar i interpretar la variació genètica dins de les poblacions humanes i entre elles des d'una perspectiva clínica i evolutiva.
6. Descriure i interpretar evolutivament la diversitat dels homínids.
7. Descriure l'estructura i la variació del genoma humà des d'una perspectiva funcional, clínica i evolutiva.
8. Determinar la base genètica i calcular el risc de recurrència de malalties humanes.
9. 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.
10. Introduir canvis en els mètodes i els processos de l'àmbit de coneixement per donar respostes innovadores a les necessitats i demandes de la societat.
11. Reconèixer les anomalies gèniques, cromosòmiques i genòmiques humanes i avaluar-ne les conseqüències clíniques.
12. Saber comunicar amb eficàcia, oralment i per escrit.
13. Utilitzar les fonts de dades del genoma humà i interpretar-les.
14. Valorar la importància de la qualitat i de la feina ben feta.

Continguts

Tema 1. Mecanismes d'evolució humana

Variabilitat genètica, Mutacions en l'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. Efectes biològics de la radiació. La pell: melanòcits, queratinòcits i melanina. Pigmentació del cabell i de l'iris. Mesura de la pigmentació: Determinació del caràcter. Herència.

Tema 8.- Factors abiòtics: el clima

El clima i l'home. Mecanismes d'aclimatació: termoregulació (radiació, convenció, evaporació). Mecanismes d'adaptació: les proporcions corporals. Els homes del calor. Els homes del fred: caràcters morfofisiològics.

Tema 9.- Factors abiòtics: l'altitud

Acclimatació humana a les altes altituds: "mal de muntanya". Els humans que viuen en grans altures. Adaptacions morfològiques i fisiològiques. 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. 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 i 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.

Activitats formatives i Metodologia

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Tipus: Dirigides			
Seminaris	4	0,16	14, 4, 12
Teoria	35	1,4	7, 8, 9, 6, 11, 13
Tipus: Supervisades			
pràctiques	12	0,48	14, 4, 12
realització d'un treball	40	1,6	14, 4, 12
Tipus: Autònomes			
estudi	59	2,36	4, 8, 9, 5, 11, 13

El desenvolupament de les activitats formatives de l'assignatura de Biologia Humana es realitzarà amb: classes de teoria, seminaris, realització d'un treball i classes de pràctiques de laboratori. Cadascuna d'aquestes tipologies amb la seva metodologia que li és pròpia. Aquestes activitats seran complementades per una sèrie de sessions de tutoria.

Classes de teoria: En aquestes classes l'alumnat adquireix els coneixements científics propis de la assignatura. Es tracta de classes magistrals amb suport de TIC, que es complementen amb l'estudi personal dels temes exposats. El material audiovisual utilitzat a classe el podrà trobar l'alumnat a l'eina de "material docent" del Campus Virtual. Aquestes classes estan concebudes com un mètode fonamentalment unidireccional de transmissió de coneixements del professorat cap a l'alumnat que obliga a aquest a desenvolupar estratègies d'aprenentatge autònom fora de l'aula.

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

Classes pràctiques als laboratoris: L'alumnat entra en contacte amb el material i tècniques de laboratori. Es debaten els resultats al final de cada pràctica i/o es recollirà els materials avaluables. L'alumnat 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. L'alumnat treballa en grups reduïts permetent que s'adquireixi la capacitat de treball en grup, d'anàlisi i de 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 a les activitats proposades. Aquestes sessions no són expositives ni en elles s'avança matèria del temari, sinó que són sessions de debat i discussió. Bona part del contingut de les sessions de tutories es basen 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 l'alumnat serà tutoritzat i supervisat. El treball s'haurà d'exposar i serà avaluable.

Nota: es reservaran 15 minuts d'una classe, dins del calendari establert pel centre/titulació, per a la complementació per part de l'alumnat de les enquestes d'avaluació de l'actuació del professorat i d'avaluació de l'assignatura/mòdul.

Avaluació

Activitats d'avaluació continuada

Títol	Pes	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Controls	40%	0	0	1, 4, 12, 7, 8, 9, 5, 6, 10, 11, 3, 2, 13
Treballs	35%	0	0	1, 14, 4, 12, 10, 3, 2
material seminaris	10%	0	0	1, 14, 12, 10, 3, 2
materials de pràctiques	15%	0	0	1, 14, 4, 12, 10, 3, 2

En tractar-se d'una avaluació continuada es tindrà en compte la participació de l'alumnat, la preparació dels seminaris, dels materials de pràctiques i les notes dels controls. Per poder assistir-hi cal que l'estudiant justifiqui haver superat les proves de bioseguretat i de seguretat que trobarà en el Campus Virtual i ser coneixedor i acceptar les normes de funcionament dels laboratoris de la Facultat de Biociències.

Per a l'avaluació de l'assignatura es faran dos controls eliminatoris amb un pes cadascun del 20% de l'assignatura. L'alumnat que no hagi superat mitjançant avaluació continuada algun dels controls disposarà d'un control de recuperació de la part que no hagi superat.

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

Els 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 que sigui superior o inferior a l'obtinguda prèviament.

El treball per si mateix tindrà un pes d'un 35% de la nota i es farà seguint les directrius que estaran penjades al campus virtual.

Pel que fa a les pràctiques de laboratori l'assistència és obligatòria i es valora l'actitud, destresa i el divers material que lliurarà el professorat a l'alumnat en funció de la pràctica (problemes, qüestionari,...).

L'assistència a les sessions pràctiques és obligatòria. L'alumnat obtindrà la qualificació de "No Avaluable" quan l'absència sigui superior al 20% de les sessions programades. El pes de les pràctiques a la nota final de l'assignatura és del 15%.

Els seminaris es treballaran a classe i s'avaluaran amb l'entrega de qüestions i problemes entregats el mateix dia del seminari. El pes serà d'un 10%.

Per participar a la recuperació, l'alumnat ha d'haver estat prèviament avaluat en un conjunt d'activitats el pes de les quals equivalgui a un mínim de dues terceres parts de la qualificació total de l'assignatura o mòdul. Per tant, l'alumnat obtindrà la qualificació de "No Avaluable" quan les activitats d'avaluació realitzades tinguin una ponderació inferior al 67% en la qualificació final.

Avaluació única:

Les activitats docents de l'alumnat que s'aculli a l'avaluació única suposen:

A) Docència dirigida (Teoria): una única prova de síntesi on s'avaluaran els continguts de tot el programa de teoria de l'assignatura. La prova constarà de preguntes de tipus test. La nota obtinguda en aquesta prova de síntesi suposarà el 40% de la nota final de l'assignatura.

B) Altres tipologies docents supervisades de realització obligatòria d'aquesta assignatura

b1) realització d'un treball: els estudiants tindran tutories acordades i el treball es realitzarà d'acord amb les normes pautades. La nota obtinguda suposarà el 35% de la nota final de l'assignatura.

b2) les activitats de pràctiques, seminaris i problemes (PLAB, PAUL i SEM): seguiran el mateix procés de l'avaluació continuada. La nota obtinguda suposarà el 10%.

Bibliografia

BIBLIOGRAFIA Bàsica

Robert BOYD, Joan B. SILK. 2004. *Como evolucionaron los humanos*. Ariel Ciencia.

David N. COOPER, i Hildegard KEHRER-SAWATZKI. 2008. *Handbook of Human Molecular Evolution*. Wiley.

Lucio G. COSTA i David L. EATON. 2006. *Gene-Environment interactions - Fundamentals of Ecogenetics*. Wiley-Liss.

John FLEAGLE. 2013. *Primate adaptation & Evolution*. Academic Press.

Geoff DANIELS. 2013. *Human Blood Groups*. Blackwell Science. A John Wiley & Sons, Ltd., Publication.

Jokin de IRLA-ESTÉVEZ, Miguel ángel MARTÍNEZ GONZÁLEZ, Maria SEGUÍ GOMEZ. 2004. *Epidemiología Aplicada*. Ariel Ciencias Médicas.

Mark A. JOBLING, Mathew HURLES i Chris TYLER-SMITH. 2004. *Human Evolutionary Genetics - origin, peoples & disease*. Garland Science.

Marina LOZANO i Xose Pedro RODRÍGUEZ. 2010. *D'on venim? l'origen de l'Homo sapiens*. Ed: Rafael Dalmau, col·lecció evoluciona núm 2.

Robert JURMAIN, Lynn KILGORE, Wenda TREVATHAN i Eric BARTELINK 2009. *Essentials of Physical Anthropology*. Wadsworth Cengage Learning.

Mark LUCOCK. 2007. *Molecular Nutrition and Genomics Nutrition and the Ascent of Humankind*. Wiley-Liss.

Emilio F. MORAN. 2008. *Human Adaptability - An introduction to Ecological Anthropology*. Westview press.

Michael P. MUEHLENBEIN. 2010. *Human Evolutionary Biology*. Cambridge University Press.

Michael PARK. 2013. *Biological Anthropology*. Published by Mc Graw-Hill. Seventh Edition.

Esther M. REBATO, Charles SUSANNE i Brunetto CHIARELLI. 2005. *Para comprender la antropología biológica. Evolución y Biología Humana*. Ed Verbo Divino

von Marion E. REID, Christine LI OMAS-FRANCIS i Martin L. OLSSON. 2012. *The Blood Group Antigen*. FactsBook. Elsevier Ltd.

Herve SELIGMANN i Ganesh WARTHI. 2018. *Mitochondrial DNA: New Insights*. University of Chicago, United States.

Mark STONEKING. 2016. *An Introduction to Molecular Anthropology*. John Wiley & Sons, Incorporated.

Michael P. WEINER, *RainDance Technologies, Inc., Guilford, Connecticut*; Stacey B. Gabriel, *The Broad Institute, Massachusetts Institute of Technology, Cambridge*; J. Claiborne Stephens, *Motif BioSciences, New York* (Editors). 2007. *Genetic variation: a laboratory manual*. Ed Cold Spring Harbor: Cold Spring Harbor Laboratory Press, cop.

BIBLIOGRAFIA ESPECÍFICA

S'anirà donant en el decurs que s'imparteixi la matèria.

Programari

Becoming Human: www.becominghuman.org

The surprising science of alpha males - Frans de Waal: <https://www.youtube.com/watch?v=BP5SKKL8N0s>

Cognició i memòria en ximpanzés: <https://www.youtube.com/watch?v=ktkjUjcZid0>

Article: Andrews (2020) Last Common Ancestor of Apes and Humans: Morphology and Environment. *Folia Primatologica* 91:122-148. <https://www.karger.com/Article/Pdf/501557>

Models de cranis 3D: <https://www.morphosource.org>

Models de cranis i eines de pedra 3D: <https://africanfossils.org/>

A timeframe for human evolution:
<https://natureecoevocommunity.nature.com/posts/a-timeframe-for-human-evolution>

Origen i adaptacions al bipedisme: <https://www.youtube.com/watch?v=3bFtotU0of4>

The evolution of human mating - David Puts: <https://www.youtube.com/watch?v=OXQwtTOnLvg>

Homo erectus - The First Humans: <https://www.youtube.com/watch?v=MP00uxg-274>

The Neanderthals That Taught Us About Humanity: <https://www.youtube.com/watch?v=h777yfE39O8>

One Species, Many Origins: <https://www.shh.mpg.de/1474609/pan-african-origins>

Evolutionary ecology of primates and hominids <https://human-evolution.blog/>

Llista d'idiomes

Nom	Grup	Idioma	Semestre	Torn
(PAUL) Pràctiques d'aula	641	Català/Espanyol	primer quadrimestre	matí-mixt
(PLAB) Pràctiques de laboratori	641	Català/Espanyol	primer quadrimestre	tarda
(PLAB) Pràctiques de laboratori	642	Català	primer quadrimestre	tarda

(SEM) Seminaris	641	Català/Espanyol	primer quadrimestre	matí-mixt
(TE) Teoria	64	Català/Espanyol	primer quadrimestre	matí-mixt