

biologia evolutiva

23 i 24 de novembre 2020

**Curs
per a
professors**

INSTITUT de
BIOLOGIA
EVOLUTIVA **ibe** CSIC
upf.

Amb el suport de:

fcri

Fundació
Catalana per a
la Recerca i la
Innovació

The title 'biologia evolutiva' is rendered in a white, lowercase, sans-serif font. The word 'biologia' is positioned above 'evolutiva'. A light blue line graphic starts from the left edge of the page, moves horizontally, then curves down and right to underline the 'i' in 'biologia', and then continues horizontally to the right edge of the page, passing under the 'a' in 'evolutiva'.

biologia evolutiva

COORDINACIÓ

Pilar Rodríguez

EDICIÓ

Francesc Calafell i Pilar Rodríguez

COL·LABOREN

Elena Bosch i Salvador Carranza

DISSENY I MAQUETACIÓ

marcmontala.com

índex

- Audiència: a qui va adreçat el curs?
- Objectius
- Sobre l'IBE
- Estructura del curs

1 Els fonaments de la biologia evolutiva

1.1. Teoria sintètica de l'evolució

- 1.1.1. *La teoria de l'evolució de Darwin i Wallace*
- 1.1.2. *La teoria neodarwinista*
- 1.1.3. *Teoria de l'evolució avui*

1.2. Evidències de l'evolució

- 1.2.1. *La vida ha canviat al llarg del temps*
- 1.2.2. *Recerca actual i més proves de l'evolució*

1.3. L'evolució dels homínids

- 1.3.1. *El gènere Homo*
- 1.3.2. *La recerca actual en genètica de poblacions*
- 1.3.3. *Més exemples d'adaptació*

1.4. Evolució i biodiversitat

- 1.4.1. *La biodiversitat al llarg del temps: dels primers microorganismes als organismes pluricel·lulars*
- 1.4.2. *Investigació actual: a la recerca de l'origen dels animals*
- 1.4.3. *Impacte de l'activitat humana en el medi ambient*
- 1.4.4. *Investigació actual: conservació avui, terraformació demà?*

2 Biologia evolutiva i societat

2.1. La notícia: la covid-19 i les pandèmies

2.2. L'interactiu: "D'on venim, i on anem"

2.3. El reportatge: desextincions, reviure una espècie

2.4. Visita a un museu, catàleg de l'exposició: "Humans, el futur de la nostra espècie"

3 Del laboratori de BioEvo a l'aula

3.1. Unitats didàctiques

- 3.1.1. *Construeix un arbre filogenètic*
- 3.1.2. *Descobreix les claus genètiques de les poblacions humanes*
- 3.1.3. *Passa la soca*
- 3.1.4. *TreeScape: descobreix els secrets de l'arbre de la vida*

3.2. Continguts virtuals

- 3.2.1. *Joc online: "Descobreix l'arbre de la vida"*

3.3. Continguts audiovisuals

- 3.3.1. *Per què és tan important l'equació de Hardy-Weinberg?*
- 3.3.2. *Documental sobre el viatge de la papallona migradora Vanessa Cardui*

3.4. Altres activitats

4 Bibliografia

5 Annex

Audiència

L'Institut de Biologia Evolutiva (IBE, CSIC-Universitat Pompeu Fabra) organitza un curs d'actualització adreçat al professorat de biologia d'ESO, 1r i 2n de Batxillerat i professorat de ciències per al món contemporani. El curs ha rebut el suport de la Fundació Catalana per a la Recerca i la Innovació (FCRI).

Aquest curs de formació i reciclatge per a professorat de secundària persegueix actualitzar els coneixements en biologia evolutiva dels docents i proporcionar idees i pràctiques educatives que es puguin aplicar a l'aula i que estimulin la curiositat, l'interès i el pensament crític de l'alumnat.

Objectius

Oferir al professorat una visió general de l'actualitat científica en biologia evolutiva i donar recursos teòrics i pràctics per a poder treballar a l'aula.

Apropar conceptes clau en l'àmbit de la biologia evolutiva a través d'articles divulgatius, notícies i altres mitjans que puguin fer-se servir per a l'ensenyament de l'evolució a classe.

Fomentar la curiositat i l'esperit crític dels participants envers els avenços científics, el potencial de la biologia evolutiva i el seu impacte social.

Generar un espai de diàleg i d'intercanvi entre els investigadors i els docents i debatre qüestions d'actualitat del món de la recerca així com les seves implicacions a la societat.

Sobre l'IBE

L'Institut de Biologia Evolutiva (IBE) és un centre de recerca mixt de la Universitat Pompeu Fabra (UPF) i el Consell Superior d'Investigacions Científiques (CSIC) fundat l'any 2008.

La recerca de l'IBE se centra en els processos i els mecanismes que generen la biodiversitat, i entre els temes que s'hi estudien hi ha l'evolució genètica i molecular, la biologia de les poblacions, la biologia de sistemes complexos i la recuperació de l'ADN antic.

L'IBE és l'únic centre de recerca de Catalunya i de la resta de l'Estat que es dedica íntegrament a la biologia evolutiva, i és un referent en aquest camp al sud d'Europa.

A l'IBE hi treballen unes cent trenta persones, distribuïdes en els edificis veïns del Parc de Recerca Biomèdica (PRBB) i el del Centre Mediterrani d'Investigacions Científiques (CMIMA).



Estructura del curs

Continguts

El format del curs combina xerrades de diverses branques de la biologia evolutiva de la mà d'investigadors del centre, l'anàlisi i debat de temes d'actualitat relacionats amb la biologia evolutiva i la introducció de pràctiques educatives per a portar l'evolució a l'aula. El curs s'organitzarà en 2 sessions de 2 hores i 30 minuts cadascuna (5 hores en total) en un format virtual (23-24 novembre). Com a complement al curs, s'ha dissenyat aquest dossier amb un recull dels continguts que es cobriran durant les dues sessions.

Mòdul 1: Els fonaments de la biologia evolutiva

En cada bloc es farà una actualització dels continguts teòrics del tema, des del punt de vista dels descobriments i les preguntes científiques dels darrers 15 anys. Al llarg de cada bloc, s'incorporaran alguns recursos que facilitin l'adaptació dels continguts a l'aula, així com informació relativa a la recerca actual vinculada a les temàtiques cobertes per cada tema.



Els blocs d'aquest mòdul segueixen l'estructura de continguts proposada al web del departament d'educació.

Mòdul 2: Biologia evolutiva i societat

Destinarem aquest mòdul a parlar de temes d'actualitat, relacionats amb l'evolució i/o que donin peu a parlar-ne. L'objectiu és donar algunes idees clau als docents i també aportar dades i fonts on puguin aprofundir en continguts de qualitat, de cara a la seva tasca a l'aula.

Durant la sessió, es presenten diversos temes d'interès per abordar a classe a través del debat o la taula rodona. S'estructuren en base a continguts accessibles i d'actualitat, com a exemple l'adaptació d'un contingut o notícia per a treballar-ho a classe.

Mòdul 3: Del laboratori de biologia evolutiva a l'aula

En aquest tercer bloc es presentaran algunes pràctiques educatives en biologia evolutiva desenvolupades pels professionals de l'IBE. També es presentarà l'agenda de divulgació de l'Institut de Biologia Evolutiva, per a que el professorat conegui les activitats en què poden participar des dels centres educatius per a conèixer de més a prop la recerca en biologia evolutiva.

A banda de les activitats de l'IBE, es presentaran algunes activitats desenvolupades per docents i es deixarà un temps final per a posar en comú qüestions diverses entre els assistents.



Estructura del curs

Horari

Dilluns, 23 de novembre

- 16:00 – 16:15 Benvinguda
- 16:20 – 16:40 **Bloc 1: Teoria sintètica de l'evolució**
Arcadi Navarro, director de la Fundació Pasqual Maragall, investigador principal de l'IBE al grup Genòmica evolutiva
- 16:45 – 17:05 **Bloc 2: Evidències de l'evolució**
Elena Bosch, sot-directora de l'IBE i investigadora principal al grup Genètica evolutiva de poblacions
- 17:10 – 17:20 Pausa
- 17:20 – 17:40 **Bloc 3: L'evolució dels homínids**
Carles Lalueza-Fox, investigador principal de l'IBE al grup Paleogenòmica
- 17:45 – 18:05 **Activitats IBE: "Construeix un arbre filogenètic"**
Salvador Carranza, director de l'IBE i investigador principal al grup Sistemàtica, biogeografia i evolució dels rèptils i amfibis
- 18:10 – 18:30 **Activitats IBE: "Tree-scape: descobreix els secrets de l'arbre de la vida" i altres accions de divulgació**
Pilar Rodríguez, responsable de comunicació de l'IBE

Dimarts, 24 de novembre

- 16:00 – 16:05 Benvinguda
- 16:05 – 16:25 **Bloc 4: Evolució i biodiversitat**
Jesús Lozano, investigador postdoctoral Beatriu de Pinós a l'IBE
- 16:30 – 17:45 **Taula rodona: Biologia evolutiva a debat**
Elena Casacuberta, investigadora principal de l'IBE al grup Evolució del genoma eucariota
Tomàs Marquès-Bonet, investigador principal de l'IBE al grup Genòmica comparativa
Sandra Acosta, investigadora postdoctoral Beatriu de Pinós a l'IBE
Ricard Solé, investigador principal de l'IBE al grup Sistemes complexos
- 17:50 – 18:05 **Altres pràctiques: Institut Juan Manuel Zafra**
Joan Talarn, Dúnia Aparicio, Alicia Garcia
- 18:05 – 18:20 **Altres pràctiques: posada en comú**
- 18:20 – 18:30 Comiat

1

Els fonaments de la biologia evolutiva

“Nothing in biology makes sense except in the light of evolution”;
Theodosius Dobzhansky

L'evolució és essencial per entendre la biologia. Sense la teoria de l'evolució per a unificar les observacions respecte la vida i totes les seves manifestacions al llarg del temps, totes les formes de vida i les conseqüències que se'n deriven no són més que fets aïllats. Però, què és l'evolució? L'investigador Kenneth R. Miller de la Brown University respon a la pregunta en poc més de 30 segons:

“Bàsicament l'evolució ens explica que estem tots junts; tots els éssers vius del planeta terra formem part de la mateixa “fàbrica de la vida”. Fins fa menys de 300 anys, la gent pensava que la vida a la terra mai havia canviat. Durant el segle XVII i XVIII, diverses observacions van proposar que la vida sí que havia canviat; l'explicació d'aquest procés de canvi ha estat un dels majors projectes de la biologia dels darrers 150 anys. Aquesta explicació és l'evolució”.

 *“Ken Miller on the Colbert Report” (minut 10)*

Aquesta teoria ha suposat una revolució a l'hora d'entendre la vida, com ho van ser en el seu moment les idees de Copèrnic, de Galileu o de Newton en la comprensió de l'univers i del món que ens envolta.

Tot i ser fonamental per a entendre la biologia, l'evolució és una teoria jove, que no va ser admesa per la comunitat científica fins a principis del s. XX. En l'actualitat, la recerca en biologia evolutiva continua recavant dades i fets que no fan més que confirmar i refinar el coneixement que tenim sobre l'evolució.

1.1. Teoria sintètica de l'evolució

Cap al final de "L'origen de les espècies", Charles Darwin va escriure:

"És interessant contemplar un embullat ribàs, revestit de moltes plantes de molts tipus, amb ocells cantant entre els arbustos, amb diversos insectes que s'enfilen, i amb cucs que s'arrosseguen per la terra humida i pensar que aquestes formes primorosament elaborades, tan diferents entre elles i dependents les unes de les altres de manera tan complexa, han estat produïdes per lleis que actuen al nostre voltant". (Tercer tom de la traducció, pàgina 137)

Els i les científiques han estat fascinats des de fa centenars d'anys per la diversitat biològica, fent-se preguntes com "com van sorgir tots els diferents organismes?" o "quins mecanismes o processos provoquen les diferències entre les espècies?"

Possiblement, tu també t'hagis fet aquestes preguntes. De fet, des de ben petits tots hem sentit explicacions sobre la diversitat de la vida i, de forma més o menys reflexionada, hi tenim les nostres idees.



L'objectiu d'aquest primer bloc és oferir una **actualització relativa a la teoria de l'evolució** en base a les evidències genètiques i filogenètiques dels darrers 15 anys.

1.1.1. La teoria de l'evolució de Darwin i Wallace

L'origen de la vida a la Terra i l'evolució biològica han estat qüestions que han despertat la curiositat dels éssers humans des de l'antiguitat. No obstant això, fins al segle XVIII el pensament biològic occidental va estar dominat per l'essencialisme, la idea que les formes de vida romanen immutables.

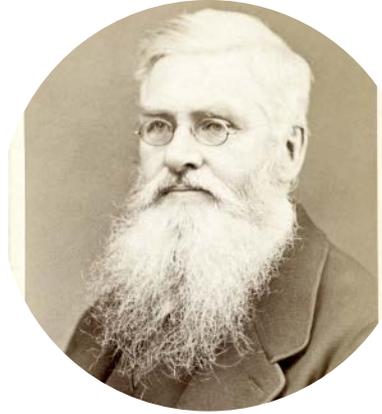
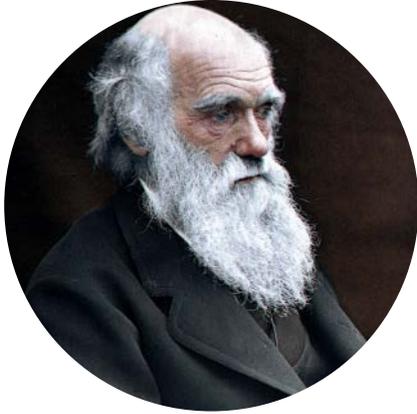
A principis de segle XIX, Jean-Baptiste Lamarck, naturalista francès, va postular la seva teoria de la transmutació de les espècies, que va ser la primera teoria científica de l'evolució completament formada. Lamarck va proposar a la seva hipòtesi que "la funció crea l'òrgan"; proposava que els organismes s'esforcen contínuament per adaptar-se a les variacions de les condicions del medi en què viuen. En última instància, els òrgans o caràcters adquirits durant la vida s'hereten.

No va ser fins l'any 1858 quan Charles Darwin i Alfred Russel Wallace – tots dos naturalistes de l'època - van publicar una nova teoria evolutiva, que va ser explicada en detall en l'obra de Darwin "L'origen de les espècies (1859)". A diferència de Lamarck, Darwin proposava la idea d'una ascendència comuna i un arbre de la vida fet de moltes ramificacions.

Entre les idees essencials de la teoria de l'evolució de Darwin, o per selecció natural, es troben:

- Entre els organismes hi ha una lluita per la supervivència
- Hi ha una gran variabilitat entre els individus d'una mateixa població
- El medi selecciona els organismes més ben adaptats
- Les espècies evolucionen: els organismes més ben adaptats són els que es reproduïxen i transmeten als seus caràcters més avantatjosos a la descendència.

El debat al voltant de l'obra de Darwin va portar a la ràpida acceptació de l'evolució, però el mecanisme que proposava, la selecció natural, no va ser àmpliament acceptat fins a la dècada de 1940.



D'esquerra a dreta:

Imatge de Charles Darwin.
Crèdit: Julius Jääskeläinen via Wikimedia Commons, amb llicència CC BY 2.0.

Fotografia d'Alfred Russel Wallace.
Imatge del domini públic, via Wikimedia Commons.



El Lamarckisme a l'aula

Cal destacar que **els coneixements actuals sobre l'herència dels caràcters demostren que la teoria de Lamarck és incorrecta**, ja que els caràcters adquirits per un individu al llarg de la vida no es transmeten a la descendència. No obstant això, les idees de Lamarck van ser molt importants a l'època en que van aparèixer i van contribuir al desenvolupament progressiu de la teoria de l'evolució.

Malauradament, encara a data d'avui alguns estudiants tenen dificultats per a entendre que els postulats lamarckistes són erronis. D'acord amb les observacions de Jiménez et. al. (Jiménez, Brañas i Pizarro, 1992); *“és freqüent entre l'alumnat de l'educació secundària trobar-se amb un obstacle a l'hora d'entendre els fonaments de l'evolució: el pensament lamarckista està arrelat en els conceptes previs de part dels estudiants. Això suposarà un problema a l'hora de comprendre, raonar, acceptar i aplicar altres teories evolutives”*.



Serà doncs molt important acompanyar l'ensenyament de la teoria de l'evolució amb una avaluació de les idees preconcebudes inicials i, sobretot, d'una revisió de les mateixes a la llum de les noves nocions incorporades. Per a rebatre el postulat lamarckista més estès, el de la pèrdua per desús d'un òrgan o l'aparició per ús, es pot emprar l'exemple de la girafa¹.

¹ De la mateixa manera, si no s'utilitza un òrgan, no hi ha manera que la descendència ho sàpiga. Caldrà esperar una mutació casual (o, molt sovint, el conjunt de mutacions) que faci desaparèixer l'òrgan. Aquestes mutacions tant poden aparèixer en un organisme que faci servir aquest òrgan com en un que no. En el primer cas, la selecció natural actuarà contra aquestes mutacions, ja que no disposar de l'òrgan serà perjudicial (o, fins i tot, incompatible amb la vida), mentre que en el segon, la selecció serà positiva, però actuarà amb una intensitat proporcional al cost de produir i mantenir aquest òrgan.



Fotografia d'una girafa.
Crèdit: Daniel Ramirez de Honolulu, USA, via Wikimedia Commons amb llicència CC BY 2.0.

Si una girafa estira el coll per a menjar-se les fulles més altes d'un arbre, aquest procés mecànic no causa canvis químics en l'ADN, que són necessaris per a poder passar aquest fenotip a la seva descendència. Tot i això, Lamarck no tenia accés a la informació genètica i va postular que aquest mecanisme funcionava. Aquest exercici mental es pot introduir a l'aula amb el format d'enquesta inicial, fent servir eines digitals com bé mentimeter o kahoot i múltiple resposta.

Les respostes dels estudiants proporcionen un mapa interessant per als docents a l'hora d'abordar l'evolució amb el grup en particular. Al finalitzar el tema, pot ser interessant repetir la pregunta, ara amb un altre exemple (per exemple, amb l'elefant).

1.1.2. La teoria neodarwinista

Tot i que les idees de Darwin i Wallace van suposar un gran avenç, la seva teoria no explicava com operava la variabilitat. El motiu principal és que, malgrat la idea d'herència ja havia estat proposada per un contemporani de Darwin, Gregor Mendel, Darwin no va tenir accés a les seves idees i no va integrar aquest concepte a la seva teoria.

El neodarwinisme, o teoria sintètica de l'evolució, va aparèixer a principi del segle XX i va permetre integrar la teoria de la selecció natural de Darwin amb els descobriments en genètica que s'havien fet des de la biologia, la bioquímica i la paleontologia. La teoria sintètica de l'evolució es fonamenta en algunes idees clau:

- La variabilitat biològica està causada per mutacions i recombinació genètica que es produeix durant la meiosi
- La selecció natural actua sobre la variabilitat genètica
- L'evolució es produeix gradualment com a resultat dels canvis que es donen en una població
- La unitat evolutiva no és l'individu, sinó la població

Sorprenentment, totes les afirmacions recollides a la teoria sintètica de l'evolució es van postular abans que es descobrís la molècula responsable de carregar l'herència. Watson i Crick proposen l'estructura en doble hèlix de la molècula d'ADN i la publiquen el 25 d'abril de 1953 a la revista *Nature*, basant-se en l'anàlisi cristal·logràfica per raigs X de Rosalind Franklin.



El viatge de Darwin, a prop de casa

L'investigador de l'IBE Ignacio Ribera, que ens va deixar el 15 d'abril de 2020, va participar al programa de divulgació científica Quèquicom, al capítol "Evolució, rere els passos de Darwin".

En el reportatge, el reporter Pere Renom repassa de la mà dels investigadors algunes proves de la selecció natural com a mecanisme d'evolució que s'han estudiat a Catalunya: els escarabats cavernícoles del Pirineu, els fòssils de rosegador, o una nova raça de porc nan destinada a la recerca biomèdica.



1.1.3. Teoria de l'evolució avui

A l'**Origen de les Espècies**, Darwin va descriure una idea que molts encara troben impactant: que tota la vida en la Terra, inclosa la vida humana, va evolucionar a través de la selecció natural. 150 anys després de la seva publicació, el nombre d'evidències de l'evolució és aclaparador i no fa més que créixer.



Durant els darrers 150 anys s'han fet molts descobriments fòssils que han permès rastrejar l'evolució dels organismes actuals a partir de formes anteriors. Per altra banda, **la seqüenciació de l'ADN ha confirmat sense cap dubte que totes les criatures vives comparteixen un origen comú**. De fet, no cal anar molt lluny per trobar evidències de l'evolució: es poden veure innumbrables exemples d'evolució en acció al nostre al voltant; des de l'arna clapejada que coincideix en color amb la contaminació fins als virus que canvien ràpidament com el VIH i la grip aviària H5N1. L'evolució és un fet científic tan fermament establert com que la Terra és rodona. Tot i això, encara s'observa que algunes persones qüestionen la seva validesa.



Biston betularia femella. Donald Hobern de Copenhagen, Denmark, via Wikimedia Commons amb llicència CC BY 2.0.

Les bases teòriques del neodarwinisme o teoria sintètica de l'evolució ja estaven assentades als anys 1950, molt abans que es coneguessin amb detall els mecanismes moleculars de processos com la mutació o la recombinació. A part dels avenços en genètica molecular que van omplir aquests forats en els anys 1960-1980, la seqüenciació de genomes sencers va permetre entrar fins a la cuina de l'evolució. Posteriorment, s'ha refinat la teoria sintètica de l'evolució, amb debats sobre la importància de la selecció natural sobre cadascuna de les mutacions observades (la immensa majoria, de fet, són, o es comporten com si fossin, neutres), o sobre si tots els caràcters són adaptatius o pot ser que siguin simplement efectes secundaris d'altres caràcters adaptatius.

Dos descobriments relativament recents s'han interpretat com a contraris a l'ortodòxia darwiniana: **la transferència genètica horitzontal i l'herència de marques epigenètiques**.

- En la **transferència genètica horitzontal**, bacteris evolutivament llunyans els uns dels altres són capaços de compartir material genètic mitjançant plasmidis. Sovint, comparant genomes bacterians, s'observen gens que presenten relacions filogenètiques entre ells diferents de les que es donen entre els genomes sencers. Per tant, no sempre es dona que l'arbre genealògic de les espècies es compleixi en cadascun dels seus gens. Tanmateix, hem de considerar aquest fenomen més un repte tècnic en la construcció d'arbres que no pas una negació de l'origen comú de tots els éssers vius.



Un equip de recerca de l'Institut de Biologia Evolutiva (IBE) ha demostrat que les comunitats d'insectes que viuen sobre les mateixes plantes poden compartir també les comunitats de microorganismes endosimbionts que porten a les seves cèl·lules. L'estudi, liderat per Jesús Gómez-Zurita, del laboratori d'Evolució d'escarabats herbívors (<https://www.ibe.upf-csic.es/zurita>), apunta a les fulles dels arbres com a mecanisme de transmissió horitzontal d'endosimbionts bacterians entre insectes herbívors. La troballa podria resultar d'interès per als estudis ecològics de les infeccions bacterianes i per a la creació de plans de protecció d'espècies.

A la imatge, *Calligrapha alni* Schaeffer, una de les espècies de l'estudi, gaudint del sol sobre una fulla de vern. Crèdit: Tinguaro Montelongo.

- El desenvolupament dels organismes multicel·lulars implica una maquinària molt complexa de regulació genètica que permet que els diferents gens s'expressin només en el moment del desenvolupament en què cal que ho facin. Alguns d'aquests mecanismes consisteixen en la col·locació de marques (per exemple, grups metil) sobre el propi ADN, **conegudes com a marques epigenètiques**. Per tal de poder començar el desenvolupament embrionari des de zero, aquestes marques s'esborren en els gàmetes.

Tanmateix, s'han observat casos aparents de marques epigenètiques heretades entre generacions, sovint associades a la interacció amb l'ambient². Aquest fet s'ha interpretat de manera lamarckiana, ja que voldria dir que l'ambient sí que podria influir sobre el genoma i, d'alguna manera, pilotar-ne l'evolució, o sobreescriure-la. No obstant, es pot argumentar que els mecanismes que permeten les marques epigenètiques estan sota el control del propi genoma i, per tant, també estan subjectes a la selecció natural en el sentit darwinianà.

² Un dels casos més coneguts és el de la cohort que va ser concebuda durant la gran fam que es va donar als Països Baixos en acabar la Segona Guerra Mundial, els quals presenten marques de metil·lació específiques en gens relacionats amb l'obesitat.



El neodarwinisme en acció

Un problema freqüent a l'hora de comprendre els fonaments de l'evolució el provoca el fet que la teoria és molt coneguda, però en canvi molt poc compresa. Els motius són diversos, però un d'ells és que l'ensenyament de la teoria s'aborda amb idees preconcebudes per part de l'alumnat. Això implica que per a transmetre els coneixements evolutius cal destinar part dels esforços en avaluar si els estudiants han desbancat algunes de les seves idees preconcebudes després del bloc temàtic.

Es proposa per a consolidar la comprensió de les bases de la variabilitat i l'herència, un experiment senzill a classe on reproduïm l'evolució de les bacteries i l'aparició de les superbactèries ([annex Neodarwinisme](#)).



Per a explicar els conceptes referents als mecanismes evolutius en acció, es poden fer servir alguns videos de youtubers com bé aquests:



A l'hora d'introduir la teoria de l'evolució a l'aula, es poden fer servir diversos temes, personatges o debats que generin l'interès de l'alumnat en els continguts teòrics de la lliçó. A continuació, s'exposen algunes propostes.

Ara mateix, estem evolucionant?

És una bona pregunta "trampa" a fer tot just acabant la sessió de teoria sintètica de l'evolució. L'objectiu de la pregunta és abundar en la idea que per evolucionar cal tenir descendència, i que el que evolucionen són les poblacions i no els individus; és un bon moment per a recuperar la definició del DIEC2, que podria buscar un dels alumnes al diccionari i llegir per tancar la classe: evolució biològica (1 f. [BI] Procés segons el qual els éssers vius s'han originat els uns dels altres per descendència i per canvis).

Cal recordar que per a que l'evolució operi calen dos ingredients: variació en una espècie, i èxit reproductiu diferencial, és a dir que algunes persones tinguin més fills i altres menys a causa dels seus gens. Per tant, sabem que com a espècie estem evolucionant, però en tractar-se d'un procés inherentment impredecible, no podem saber cap a on ens porta.



Per a portar aquesta definició teòrica a l'experiència quotidiana, es poden treure un parell de temes actuals que portin a una reflexió per part dels alumnes en base a la seva experiència, i que per tant contribueixin a que fixin les idees clau de la teoria de l'evolució.

- Ara som capaços de tractar moltes malalties, i gent que abans moria jove³ ara és capaç de sobreviure i tenir fills. Per tant, si hi ha gens que contribueixen a aquestes malalties i fins i tot les causen, ara estan passant a les següents generacions quan abans no ho feien. Aquest fenomen rep el nom de relaxació de la selecció natural, però és difícil de quantificar.

- La selecció natural es basa en la reproducció diferencial: hi ha individus que es reproduïen més que d'altres, i si aquests comparteixen algunes variants que contribueixen a la seva supervivència i a la seva reproducció, aquestes variants augmentaran de freqüència en la població. De fet, podem calcular un índex d'oportunitat per a la selecció en humans, que seria la variància estadística en el nombre de fills (es pot fer per exemple el càlcul per a tots els alumnes d'una classe). Els valors d'aquest índex estan minvant molt en els humans, i especialment en les societats afluentes. D'una banda, han disminuït molt les famílies nombroses, però, de l'altra, gràcies a la reproducció assistida, moltes dones poden ser mares. Si absolutament tothom sobreviu i té exactament el mateix nombre de fills, s'ha acabat l'evolució. Tanmateix, canvis ambientals o l'aparició de noves epidèmies poden fer reaparèixer noves oportunitats per a l'adaptació, que es traduiran en selecció natural si la medicina no ho impedeix.

Aquesta pregunta es pot connectar també amb l'actualitat no només com a individus, sinó com a societat, i es podrien llençar un parell de preguntes per dirigir la conversa:

- Quina fracció de la variabilitat en el nombre de fills que tenen les persones es deu als gens i quina fracció es deu a causes socials i econòmiques? I si aquesta estratificació social s'associa per una banda amb el nombre de fills i per l'altra amb una estratificació genètica? Llavors hi hauria evolució encara que els gens que mostrin estratificació social no tinguin cap rellevància fenotípica. És a dir, qualsevol al·lel que estigui en una freqüència més elevada en amish o en jueus ultraortodoxos, per esmentar dues poblacions amb altes fecunditats, augmentarà de freqüència i es comportarà com una variant adaptativa, encara que no tingui res a veure amb el fet que aquestes poblacions siguin més fecundes. O a escala global, les variants més prevalents en regions geogràfiques amb una fecunditat més elevada s'estan expandint: això també és evolució.

³ Petita experiència macabra: pregunteu a la classe qui té familiars o amics, o potser ells mateixos, que hagin passat l'apendicitis. Davant d'aquesta enquesta a mà alçada, repliqueu: "doncs fa cent anys haguessin mort tots".

➤ Activitat per a fer amb els estudiants: cine-fòrum

Una manera de parlar de l'evolució és a través de la ficció, per exemple amb la pel·lícula GATTACA.



Crèdit: Col Ford i Natasha de Vere via Wikimedia Commons amb llicència CC BY 2.0.

Gattaca és una pel·lícula de ciència-ficció de 1997 protagonitzada per Ethan Hawke, Uma Thurman i Jude Law, i escrita i dirigida per Andrew Niccol. La pel·lícula presenta una visió pròpia d'una distòpia d'un món on és possible la selecció genètica extrema, de manera que els fills es veuen lliures de tares i malalties hereditàries. Això ocasiona que només els seleccionats puguin optar a determinats treballs.

El tema central és la lluita de Vincent (Ethan Hawke) per demostrar que pot ser tan bo com totes les persones creades directament per la manipulació genètica malgrat ell no ho és. D'aquesta manera, es veu com Vincent fa l'impossible, tot i la seva condició d'ésser "imperfecte", per a entrar a treballar en Gattaca i així complir el seu somni: volar a l'espai exterior.

Recentment, la investigadora Gemma Marfany va escriure un [interessant article on parla de la pel·lícula](#). També comenta la pel·lícula en aquesta sessió dels "[pessics de ciència](#)".

1.2. Evidències de l'evolució



L'objectiu d'aquest bloc és revisar algunes de les **múltiples proves de l'evolució** a través de la història de la seva descoberta.

A través de la recerca en biologia evolutiva, es busca reforçar la comprensió de la gran varietat de fonts d'evidència que donen suport a la teoria evolutiva i donar eines i proves concretes per a incorporar-los a l'aula.

"Hi ha grandesa en aquesta visió de la vida, amb els seus diversos poders; ... des d'un principi tan senzill, les formes més belles i meravelloses han estat i estan sent evolucionades".

Sobre l'origen de les espècies, Charles Darwin.

La teoria evolutiva és la pedra angular de la biologia moderna perquè explica tant les característiques compartides de molts organismes (la unitat de la vida) com els processos mitjançant els quals canvien les espècies i com se'n produeixen de noves amb el pas del temps (la diversitat de la vida). Però, quina evidència es té d'aquesta teoria?

Les evidències de molts àmbits científics continuen donant suport de manera aclaparadora a la teoria evolutiva. Com en totes les teories científiques, els detalls són constantment re-evaluats i ajustats segons les noves evidències, però durant més de 150 anys de vigorosa prova científica, la teoria bàsica només s'ha enfortit. Per tant, és per això que parlem de teoria de l'evolució: ha superat amb escreix l'etapa del coneixement científic i se situa al mateix nivell que, per exemple, la teoria de la gravetat.

Des dels fòssils, fins a l'anatomia, a la bioquímica, la genètica i la biologia cel·lular (els tres últims camps completament desconeguts per a Darwin i Wallace), les evidències acumulades en suport de la selecció natural i l'ancestre comú són nombroses i consistents.

Per a poder analitzar i verificar la teoria evolutiva a través dels diversos exemples i fets, cal tenir en compte els dos patrons principals que aquesta prediu:

- Les espècies canvien amb el pas del temps.
- Les espècies vives actuals descendeixen dels avantpassats que van viure en algun temps i comparteixen avantpassats comuns amb totes les altres espècies que viuen avui.



La diferència entre teoria i hipòtesi

Cal fer èmfasi en la diferència entre hipòtesi i teoria, i com aquest darrer terme té un significat diferent en ciència respecte al llenguatge comú.

Parlar de teoria quan parlem d'evolució no li treu credibilitat; una teoria és una explicació ben fonamentada que té la capacitat d'explicar molts fets i de fer prediccions en base als mateixos. **Qüestionar la teoria de l'evolució, a la llum de la gran quantitat d'evidències que la sostenen, seria com qüestionar la teoria de la gravitació.**

La teoria de l'evolució té la capacitat no només d'explicar els fets i observacions que han succeït i succeeixen, sinó també de fer prediccions. Per exemple, la teoria de l'evolució pot predir com s'adaptaran a l'ús d'antibiòtics els bacteris.

1.2.1. La vida ha canviat al llarg del temps

Tot i que ara ens sembli una afirmació molt evident, aquest no ha estat el cas durant centenars d'anys. En l'actualitat, els fòssils i la informació genètica han permès confirmar aquesta afirmació àmpliament.

Per a demostrar la veracitat de la teoria de l'evolució, **grups de recerca de tot el món han estudiat el registre fòssil i hi han identificat conservats els ancestres comuns de moltes espècies que han aparegut i desaparegut al planeta.** Per altra banda, en l'actualitat les **evidències moleculars i l'anàlisi dels genomes també donen suport a la teoria de l'evolució.**

De fet, a dia d'avui en qualsevol genoma es poden distingir i identificar les proves de l'evolució. Aquesta tasca continua activa, i la recerca científica en biologia evolutiva continua completant el trencaclosques dels arbres filogenètics proposats per primer cop per Darwin, principalment servint-se d'aquestes dues eines.



Chamaeleo monachus, una espècie endèmica de la Illa de Socotra.
Crèdit: Salvador Carranza



1.2.2. Recerca actual i més proves de l'evolució

En l'actualitat, la recerca en biologia ha permès confirmar les bases genètiques de les evidències antigues de l'evolució. A continuació, se'n presenten algunes de molt importants.

1) Coneixem els genomes dels pinsans de Darwin.

S'ha identificat el gen que produeix la diversitat de becs que Darwin va observar entre les diferents espècies de pinsans.



L'anàlisi genòmica ha permès entendre en detall el procés d'especiació dels pinsans.



A partir de l'anàlisi de fenotips la recerca en biologia evolutiva busca trobar les relacions familiars entre espècies. Diversos grups de recerca endrecen la taxonomia per a formar filogènies a partir d'informació morfològica i genètica. Per exemple, el grup Sistemàtica, biogeografia i evolució dels rèptils i amfibis liderat per Salvador Carranza ha estudiat els rèptils de l'illa de Socotra, a 100 quilòmetres de Somàlia, com en el seu dia ho va fer Darwin amb els pinsans a les Galàpagos, amb la diferència que el grup del Dr. Carranza ha pogut fer l'anàlisi genòmica, en aquest cas mitjançant la tècnica d'ADN *barcoding*, per a revelar que només coneixem el 50% de les espècies d'aquest arxipèlag.



Un altre exemple el trobem al grup de Diversitat i Evolució de les Papallones liderat per Roger Vila. Recentment, al seu grup han seqüenciat l'ADN del pol·len que transporten els insectes per descobrir les seves rutes migratòries.

Aplicant la tècnica metabarcoding de seqüenciació massiva de l'ADN a una petita regió de l'ADN del pol·len que transporten els insectes, l'han fet servir com si es tractés d'un codi de barres que permet identificar la planta de què van xuclar el nèctar.

L'estudi també demostra, per primera vegada, que les migracions dels insectes fan possible la pol·linització transcontinental i, per tant, que es barregin varietats de plantes de la mateixa espècie molt distants geogràficament.



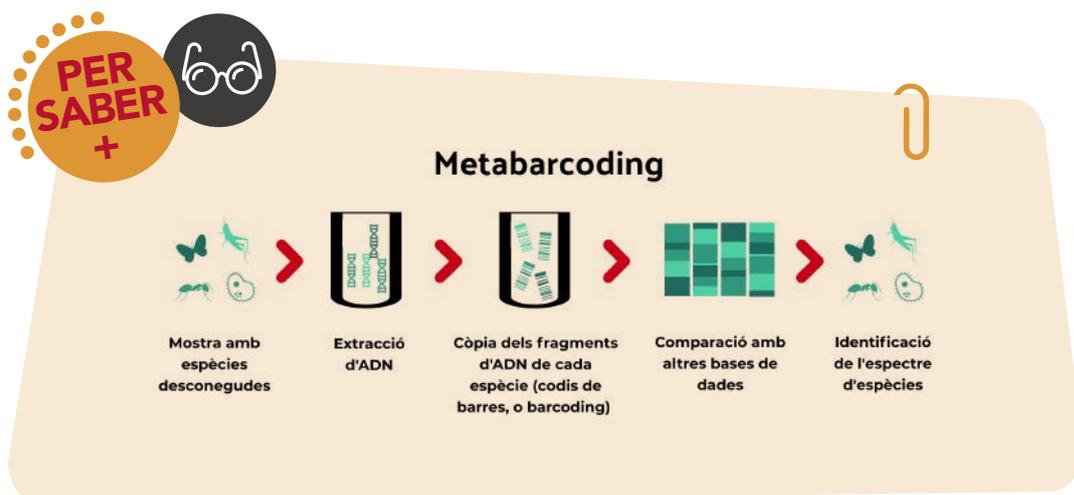
Imatge d'una papallona *Vanessa cardui* libant el nèctar d'una flor. Crèdit: Vlad Dinca.

➤ **Barcoding i metabarcoding**

L'ADN barcoding, o codificació de barres de l'ADN, és un mètode d'identificació d'espècies mitjançant una secció breu d'ADN d'un gen o gens específics. La tècnica de *barcoding* permet identificar qualsevol espècie analitzant una mostra molt petita, com de plomes o d'excrements, la qual cosa permet estudiar les espècies sense causar cap mal a l'animal i al seu ecosistema.



Un equip de recerca de l'IBE liderat per Iñaki Ruiz-Trillo ha identificat un possible nou parent unicel·lular dels animals utilitzant *metabarcoding* i l'anàlisi de xarxes complexes. L'estudi ha estat possible gràcies a les mostres arreplegades durant l'expedició Tara Oceans.



La principal diferència entre els enfocaments és que el metabarcoding, a diferència del barcoding, no es centra en un organisme específic, sinó que pretén determinar la composició de les espècies dins d'una mostra.

2) Hem descobert les bases genètiques del melanisme de l'arna *Biston betularia*.

La mutació que va donar lloc al melanisme industrial a Gran Bretanya va ser la inserció d'un gran element transposable repetit en tàndem, al primer intron del gen *cortex*⁴.



A l'IBE, el grup Genòmica evolutiva i funcional liderat per la Josefa González estudia els processos moleculars de l'adaptació i les conseqüències funcionals de les mutacions adaptatives, com les induïdes per transposons (elements transposables de l'ADN) o les mutacions nucleotídiques en l'organisme model *Drosophila melanogaster*.

També estan interessats en les dinàmiques poblacionals dels transposons, ja que són els components més actius, diversos i antics dels genomes, raons per les quals conèixer-ne l'impacte i la biologia és indispensable per entendre la funció i l'evolució dels genomes.

En un estudi recent del grup, l'equip de recerca va identificar 300 elements mòbils de l'ADN que contribueixen a l'adaptació a l'ambient, clau per a l'evolució de les espècies. Es tracta de l'estudi més extens fins avui, amb l'anàlisi dels elements mòbils de l'ADN de 60 poblacions naturals de mosca de la fruita. El treball permet avançar en la comprensió dels mecanismes d'adaptació implicats en la resposta a l'estrès, el desenvolupament embrionari o el comportament.



Fotografia de l'investigadora Barbara McClintock.

Ella va descobrir els transposons (elements mòbils del genoma) en el blat de moro, però al no rebre suport i reconeixement va deixar aquesta línia de recerca. Quan altres científics van confirmar els resultats de McClintock, es va reconèixer el seu treball i va guanyar el Premi Nobel.



⁴ A tall d'anècdota, la mutació que causa la coloració vermellosa de les taronges sanguines també està causada per un element transposable.

3) Coneixem quines variants genètiques han estat la base de la selecció artificial en plantes i animals domèstics.



El blat de moro és un bon exemple d'espècie domesticada per l'ésser humà. Els genetistes i els arqueòlegs han revelat els misteris del com i l'on va ser domesticat el blat de moro fa gairebé 9000 anys. A través d'aquest tema, és un bon moment per parlar del fet que el que mengem no és natural, sinó fruit de la feina de generacions d'agricultors. De fet, moltes espècies no existirien sense nosaltres - hi ha poques espècies cultivades que puguin sobreviure fora dels camps de conreu. La selecció artificial ha permès que la població humana creixi exponencialment.



Portada de la revista Science on es va publicar l'article mencionat, relatiu a la història evolutiva dels llops, i que va ser co-liderat per Tomàs Marquès-Bonet.

Un altre exemple de selecció artificial el trobem en el cas dels gossos. Durant moltes generacions, els gossos han acompanyat els éssers humans i els han ajudat en diverses tasques, com per exemple estirar els trineus o, més endavant, vigilar el bestiar. Els gossos que han arribat a data d'avui són capaços de llegir les nostres expressions, tret essencial que durant generacions de co-evolució d'homínids i cànids va ser privilegiat. A dia d'avui, sabem que tots els gossos provenen d'un ancestre comú dels gossos i llops, tot i que encara no s'ha trobat cap fòssil d'aquest ancestre.

Recentment, el grup de recerca de l'IBE de Genòmica Comparativa liderat per Tomàs Marquès-Bonet ha descobert que l'avantpassat dels actuals gossos de trineu va aparèixer al principi de l'Holocè a l'Àrtic asiàtic. A l'estudi, l'equip ha analitzat el genoma antic d'una mandíbula de gos de l'illa de Zhokhov (Sibèria) de 9500 anys i hi ha identificat nombroses adaptacions a la vida a l'Àrtic en comú amb als gossos de trineu actuals. Els resultats de la recerca impliquen que la combinació d'aquests gossos amb la innovació de la tecnologia del trineu va facilitar la subsistència humana fa 9500 anys en les condicions extremes de l'Àrtic.





L'ésser humà és tolerant a la lactosa?

La persistència de l'activitat de la lactasa durant l'edat adulta permet a molts humans digerir la lactosa més enllà de la infantesa. Tot i que els símptomes de la intolerància a la lactosa són relativament lleus, la persistència de la lactasa és un tret adaptatiu. Ho sabem perquè som capaços de reconèixer en el genoma l'empremta que deixa la selecció positiva, i en el cas de les mutacions que causen la persistència de la lactasa, és el resultat més clar que ens han donat les proves estadístiques que fem servir per a detectar l'adaptació.

Pot ser simplement que l'absència dels símptomes gastrointestinals lleus que causa la lactosa permeti superar l'aversió cultural a la llet que es dona en moltes cultures i, per tant, disposar d'un recurs alimentari molt important. Almenys dues mutacions diferents causen la persistència de la lactasa, una de predominant a Europa i l'altra a l'Àfrica Oriental.

Cal remarcar que altres poblacions que disposen de ramaderia bovina, com les del sud-est asiàtic, no presenten persistència de la lactasa. Aquest és un argument contra el lamarckisme i a favor de l'evolució darwiniana: el fet de tenir vaques no fa aparèixer màgicament la mutació necessària per a poder digerir la llet.

Aquest és un tema delicat de presentar a l'aula. Per una banda, s'ha demonitzat la lactosa per interessos comercials: cal remarcar que els aliments sense lactosa no són més sans que els que en presenten. De fet, una quarta part dels adults que genèticament haurien de ser intolerants a la lactosa consumeixen llet sense que els causi problemes digestius, i en la resta de casos són molt lleus.

Però de l'altra banda, cal evitar donar la impressió que els estudiants intolerants a la lactosa⁵ són, d'alguna forma, més evolucionats que els seus companys que no ho són. A sobre, donada la distribució geogràfica de la persistència de la lactasa, aquesta serà més freqüent en els estudiants locals que en la majoria de nous nadius⁶.

Potser un angle per on atacar-ho és que, per a la majoria de la humanitat actualment i per a tota la humanitat fins fa uns 5.000 anys, el que era normal era ser intolerant a la lactosa.

⁵ A més, cal distingir l'alèrgia a la lactosa i la intolerància general a les proteïnes de la llet de vaca, dos problemes diferents de la intolerància a la lactosa, menys freqüents però també menys lleus.

⁶ Per exemple, la persistència de la lactasa és absent a la Xina, cosa que s'ha traduït culturalment en l'aversió al consum de llet de vaca. Per a molts xinesos, beure llet de vaca és tan fastigós com beure-se'n les baves.

1.3. L'evolució dels homínids



L'objectiu d'aquest bloc és presentar els **darrers avenços** en la recerca dels orígens de l'ésser humà.

Quins van ser els nostres avantpassats?

Com i quan vam adquirir les característiques pròpiament humanes?

Si mirem els humans com els biòlegs mirarien qualsevol animal, destaquen certes característiques com un cervell gran, que ens desplaçem amb dues cames en comptes de quatre i la manera com fem servir les mans per fabricar eines. Tanmateix, en eixamplar la mirada, els biòlegs veuen que aquestes característiques també estan presents en altres primats i que els humans les presenten en un grau extrem.

Charles Darwin, molts anys després de publicar la seva teoria de l'evolució a "l'Origen de les espècies", va encarar la pregunta, "què passa amb nosaltres, els humans?". Ell va especular, encara sense tenir-ne evidència, que érem descendents d'un ancestre comú que compartíem amb els simis africans. La seva esperança era que algun geòleg o paleontòleg descobrís algun dia els fòssils que confirmessin aquesta hipòtesi.

En l'actualitat, la comunitat científica ha recuperat milers de fòssils d'homínids dels últims 6 milions d'anys, que han permès confirmar la hipòtesi de l'ancestre comú i reconstruir bona part de la nostra història més antiga. De fet, emprant tècniques genètiques basades en l'anàlisi de l'ADN, en els darrers 35 anys els investigadors han estimat que els humans i els ximpanzés han estat evolucionant independentment durant gairebé set milions d'anys.

Molts d'aquests avenços han estat possibles gràcies a la **paleogenòmica**, una jove disciplina basada en la recuperació i l'anàlisi del material genètic conservat en restes d'organismes antics. D'entrada, la paleogenòmica permet la reconstrucció de les filogènies de les espècies actuals, però també situa els fòssils en la genealogia que uneix totes les espècies.



Per a saber-ne més sobre la genòmica, paleogenòmica i paleoproteòmica, consulta l'annex **GENÒMICA**.

L'anàlisi morfològica i paleogenòmica dels *Homo sapiens* arcaics i dels grups d'homínids que van coincidir amb els sapiens fa més de 45.000 anys (els neandertals i denisovans) continua revelant més i més detalls de les diverses fases de l'evolució biològica dels humans moderns. El que ara per ara és ben conegut és que el procés evolutiu humà no va ser lineal, sinó que va haver-hi moltes espècies implicades, variacions i extincions en diferents moments.

Per altra banda, l'anàlisi genòmica d'humans moderns vius ha permès comprendre com es codifiquen molts trets fenotípics, com el color de la pell, del cabell i dels ulls, els grups sanguinis, la persistència de la lactasa i molts altres. Ara podem analitzar els genomes dels fòssils i esbrinar parts del seu fenotip que no fossilitzen. Així, Carles Lalueza-Fox, investigador principal al [grup Paleogenòmica de l'IBER](#), va poder mostrar que alguns Neandertals eren pèl-rojos, o podem resseguir en el temps quan van aparèixer trets com la persistència de la lactasa o les mutacions que protegeixen de la malària. També podem, a partir d'un fragment qualsevol d'os, deduir el sexe⁷ o l'alçada de l'individu del que prové, cosa que abans només era possible a partir de l'estudi d'ossos concrets, com la pelvis o el fèmur.



Imatges del procés de preparació d'una mostra antiga, en aquest cas una dent de neandertal. El procés de preparació de la mostra és destructiu. En el cas d'ossos antics, per exemple, implica esmicolar i fer pols un fragment de la mostra. Cal tenir en compte que els estudis arqueològics requereixen que les mostres fòssils conservin la seva forma original, de manera que l'anàlisi genòmica d'una mostra antiga sempre comporta un compromís que s'ha de valorar en cada cas. L'extracció de la mostra es fa en unes instal·lacions especials, anomenades sales netes o blanques, especialment indicades per a l'estudi d'ADN antic. Els investigadors han de posar-se un vestit especial i totes les superfícies on es treballarà han d'irradiar-se amb un feix de rajos UV a fi de destruir les restes d'ADN modern que puguin contaminar la mostra antiga. Crèdit: Pilar Rodríguez.

Però no sempre la paleogenòmica pot fer la seva màgia. Pot ser que, en molts aspectes interessants, no coneguem tot l'entrellat que relliga genotip i fenotip. I, molt més important, en molts casos, i malgrat els recents avenços tècnics, no podem extreure informació de fòssils l'ADN del quals es troba massa fragmentat o degradat, o en quantitats insuficients. Aquest impediment es dona més sovint en climes càlids i humits, cosa que explica en part el biaix a favor d'Europa i de les latituds mitjanes i elevades en la reconstrucció de la prehistòria mitjançant la paleogenòmica.

Com a resposta a les limitacions de la paleogenòmica a l'hora d'explorar la història evolutiva més antiga, en els darrers 5 anys ha despegat la paleoproteòmica, una tècnica molt jove basada en la recuperació i anàlisi de proteïnes de restes biològiques del passat. Les proteïnes antigues (proteomes antics) ofereixen la sòlida longevitat d'un os fossilitzat, però contenen moltíssima menys informació que els genomes, doncs de tota la variabilitat que hi ha al genoma només una petita part es manté en el proteoma⁸.

Ara per ara, i malgrat aquestes limitacions, la paleoproteòmica es perfila com una tècnica que pot resultar clau per a descobrir els secrets que avui encara amaga el nostre passat més antic.

⁷ No tingueu por d'aquesta paraula, també demonitzada últimament. Una anàlisi genètica ens dirà el sexe cromosòmic d'aquella persona, però no la construcció personal i social que se'n faci, és a dir, el gènere. Tanmateix, no tenim cap prova que demostrí que ambdós conceptes no coincideixen en la immensa majoria dels humans fòssils.

⁸ Recordeu que només un 1,5% del nostre genoma codifica per proteïnes.

1.3.1. El gènere *Homo*

El desenvolupament de la cultura, el foc i la fabricació d'eines van ser fonamentals per a l'èxit evolutiu dels diferents homínids del gènere *Homo*, que finalment ens van conduir a la nostra espècie, l'*Homo sapiens*.

L'*Homo sapiens* es va distingir per ser capaç d'elaborar idees complexes, d'associar símbols amb gestos i de comunicar-se. Era molt hàbil i fabricava objectes amb petxines, ossos i pedres. També decorava les coves on vivia amb pintures i gravats, com es pot veure a les coves d'Altamira, a Cantàbria, o a Chauet, a França.

Les eines de pedra van permetre als humans antics competir primer amb carronyaires i després amb predadors, ampliant les seves dietes. Finalment, els humans arcaics van ampliar el seu rang geogràfic per abandonar el continent africà fa 1,8 milions d'anys.

Els individus del gènere *Homo* van colonitzar Euràsia i Austràlia, excepte aquelles zones amb climes extrems, i aquestes poblacions van anar donant lloc al llarg de generacions a les diverses espècies de les que tenim constància a través del registre fòssil.



La reconstrucció de la història dels homínids continua

Estudis actuals han aclarit algunes de les qüestions més enigmàtiques que envolten l'aparició de l'*Homo sapiens*:

1) L'*Homo sapiens* va tenir sexe amb altres homínids arcaics.

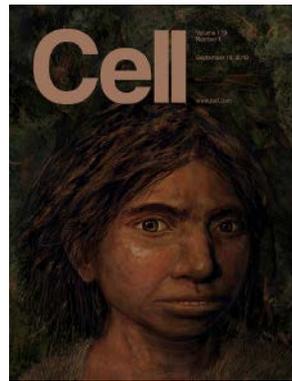
L'*Homo sapiens* va conviure amb altres espècies com els neandertals o els homínids de Denissova. Els neandertals van viure a Europa, el Pròxim Orient i les estepes russes, i eren robustos i hàbils caçadors. A Espanya hi ha molts jaciments arqueològics neandertals, sobretot en coves com la del Sidrón, a Astúries, i el recer rocallós conegut com Abric Romaní, a Catalunya. Disposem del genoma de diversos neandertals, cosa que ens ha permès identificar-ne restes en els humans no africans actuals. Aquest patró és compatible amb l'encreuament entre neandertals i humans anatòmicament moderns a l'Orient Pròxim fa uns 50.000 anys, quan els humans anatòmicament moderns van sortir de l'Àfrica.

L'any 2010, en seqüenciar un fragment de falange del dit xic trobat a la cova de Denissova, a l'Altai siberià, es va descobrir que no pertanyia a un neandertal, com es pensava, sinó a una nova branca humana, que va divergir dels neandertals fa uns 300.000 anys.

Ens trobem en la situació peculiar que coneixem molt millor el genoma d'aquests humans⁹ que no pas el seu fenotip, ja que només disposem de fragments força petits de l'esquelet i les dents de sis individus de la cova de Denissova, més una mandíbula d'una cova del Tibet. L'any 2019, un equip de recerca liderat per la universitat Hebrea de Jerusalem i amb participació de l'IBE va aconseguir reconstruir per primer cop els trets del rostre i del crani dels homínids de Denissova només a partir de dades moleculars. Aquest coneixement del genoma denissovà ens ha permès detectar-ne fragments en poblacions actuals de l'est i el sud-est asiàtic, i especialment en els melanesis. Per tant, els descendents dels denissovans o uns humans semblants encara vivien quan els primers humans moderns van passar pel sud-est asiàtic. Això també vol dir que el territori que ocupaven els denissovans era molt més extens que el que sabem a partir dels fòssils.



Carles Lalueza-Fox en el jaciment de El Sidrón (Astúrias), on es van recuperar restes de 13 Neandertals que constituïen un grup familiar i dels quals s'ha pogut obtenir nombroses dades genòmiques. Crèdit: Carles Lalueza-Fox



Aquest és l'aspecte que tenien els misteriosos denissovans a partir de la punta d'un os menovell, l'estudi, publicat en la revista Cell i amb la participació d'investigadors de l'Institut de Biologia Evolutiva (IBE), proporciona per primera vegada una reconstrucció de l'aspecte físic d'aquesta població humana encara totalment desconeguda. Podeu conèixer el procés darrere de la realització de la imatge de la nena de Denissova [aquí](#)

2) Gràcies al fet de què disposem dels genomes dels tres grups d'humans (*Homo sapiens*, neandertals i denissovans), hem pogut trobar traces del genoma dels neandertals i dels denissovans en els humans actuals.

Per tant, els nostres avantpassats i aquests altres grups humans es van encreuar. L'anàlisi de quins fragments dels genomes d'aquests altres homínids s'han retingut amb més facilitat mostra que vam adquirir-ne alguns trets concrets. Per exemple, la versió del gen *EPAS1* que es troba en poblacions tibetanes és diferent a la d'altres humans i semblant a la dels denissovans. Aquest gen està implicat en la resposta fisiològica a la concentració d'oxigen, i, abans de descobrir-se el seu origen denissovà, ja se sabia que la versió més freqüent en població tibetana els permetia l'adaptació a la hipòxia causada per l'altitud de l'altiplà tibetà.



⁹ L'autor del genoma de Denissova, Svante Pääbo, es nega a considerar els denissovans com una espècie diferent i, per tant, no tenen un nom taxonòmic formal.

3) La paleoproteòmica ha revelat informació clau sobre l'*Homo antecessor*, un parent arcaic de 800.000 anys.

Una de les espècies del gènere *Homo*, *H. antecessor*, va ser descoberta a la Gran Dolina, a la serra d'Atapuerca (Burgos), i es caracteritza per tenir trets d'algunes espècies africanes però també alguns trets dels humans actuals. Recentment, un equip d'investigació amb participació d'investigadors de l'IBE ha aconseguit recuperar el material proteínic més antic fins a data d'avui (800.000 anys d'antiguitat) a partir d'una dent d'*Homo antecessor*, cosa que ha permès millorar el coneixement de les seves relacions filogenètiques amb espècies posteriors. Malgrat que la mostra era massa antiga com per a contenir ADN (l'ADN es degrada més enllà dels 400.000 anys), l'anàlisi s'ha dut a terme a partir de les proteïnes de la dent, amb la tècnica anomenada paleoproteòmica.



Reproducció del crani d'*Homo antecessor* descobert el 1995 per JM. Bermudez de Castro al jaciment de la Gran Dolina a Atapuerca (Espanya).
Crèdit: Pilar Rodríguez.

Abans del descobriment de l'*Homo antecessor*, no hi havia proves que confirmessin la presència d'hominíds a Europa abans de mig milió d'anys. Es van trobar fòssils i eines de pedra amb una antiguitat mínima de 936.000 anys al jaciment de Gran Dolina a Atapuerca.

Els investigadors de l'IBE Carles Lalueza-Fox i Tomàs Marquès-Bonet han participat en la recuperació del material proteínic de l'*Homo antecessor*, el més antic fins a data d'avui (800.000 anys d'antiguitat), a partir d'una dent i emprant la paleogenòmica.



Una mirada crítica

És freqüent trobar als llibres de biologia de batxillerat referències a l'organització social de les primeres poblacions humanes, així com del paper de l'home i la dona. Moltes vegades aquestes observacions no estan basades en evidències científiques, sino que són inferències fetes des de la mirada de la nostra societat actual (inferides per comparació amb els actuals caçadors i recol·lectors en els marges dels territoris habitables, entre d'altres). Aquest article publicat a "the conversation" recull un seguit d'observacions i crítiques respecte a la presència de la dona i l'home en la reconstrucció que es fa de la prehistòria, amb perspectiva de gènere.





1.3.2. La recerca actual en genètica de poblacions

L'anàlisi de la diversitat genètica de les poblacions humanes s'ha utilitzat per a l'estudi de la història de les poblacions des dels treballs de Cavalli-Sforza els anys 1960, fets a partir de les freqüències dels grups sanguinis i d'altres marcadors, com enzims, proteïnes i HLA que es poden detectar directament a la sang. **A partir de la publicació del genoma humà, podem accedir a la diversitat sencera de tot el genoma, i això s'ha explorat sistemàticament en projectes com la seqüenciació de 1000 genomes de poblacions diverses d'arreu del món.**



Tanmateix, per bé que vam aprendre molt d'història de poblacions (queda plenament confirmat que els no-africans som un petit subconjunt de la variació que es troba a l'Àfrica, per exemple), algunes controvèrsies van quedar per resoldre, com la magnitud de la contribució genètica que va acompanyar l'expansió de l'agricultura durant el Neolític a Europa.

Recentment, ha estat possible treure'n l'entrellat gràcies a la paleogenòmica i al fet que disposem dels genomes (o de més d'un milió de posicions variables en el genoma) de milers de restes humanes disposades tridimensionalment: en les dues variables de la geografia europea, més en el transecte diacrònic en el temps¹⁰.

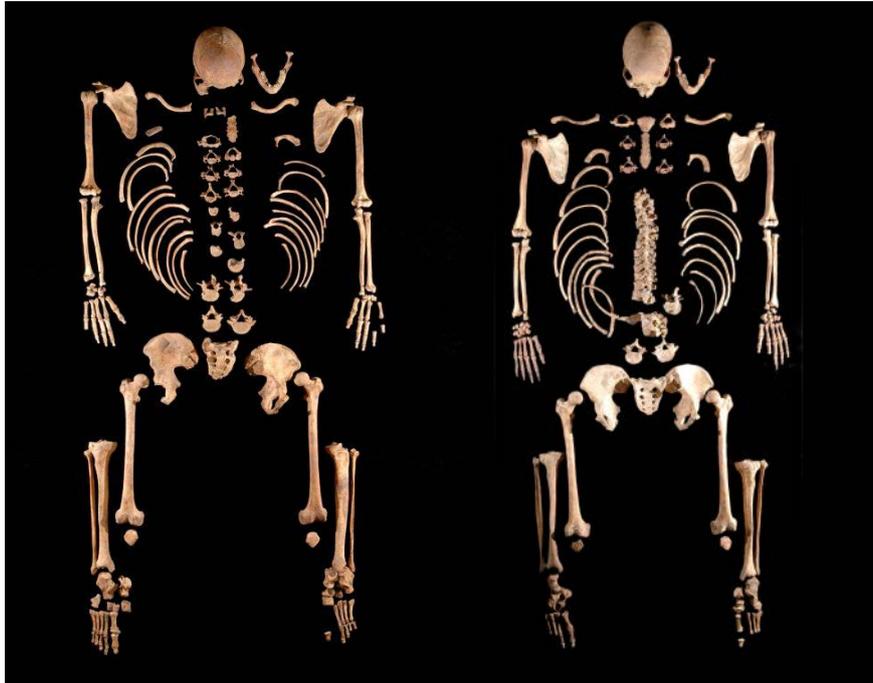
Com a exemple, Íñigo Olalde i Carles Lalueza-Fox van analitzar 271 restes humanes de la Península Ibèrica, des del Mesolític fins als visigots.



Una conclusió general d'aquests estudis és que veiem, en els europeus actuals, tant el llegat de les poblacions mesolítiques (anteriors a l'expansió del Neolític) com de les que, des del Pròxim Orient, van portar l'agricultura en el Neolític. La sorpresa va ser, però, que es va trobar un tercer component, de la mateixa importància que els dos anteriors, originat a l'estepa euroasiàtica i que arriba a Europa Occidental amb l'Edat del Bronze fa uns 4.500 anys.

Aquest component, que es coneix amb el nom de la cultura de Yamnaya, va tenir un impacte molt important en la composició genètica de la població europea, especialment pel que fa al cromosoma Y: **els avantpassat de tres quartes parts dels homes actuals en aquesta àrea hi van arribar durant l'Edat del Bronze a través d'una invasió de descendents esteparis, que va reemplaçar a gairebé tots els homes fa 4.000 anys.** També s'ha pogut mesurar l'impacte (menor) d'altres moviments migratoris externs i interns, com la contribució nord-africana, els visigots, els vikings i altres.

¹⁰ Revisions recents del tema són:  



Aquests són els germans de La Braña, amb l'esquelet muntat. Són sens dubte els germans més vells detectats genèticament a la Península Ibèrica. El genoma antic dels germans va contribuir a poder reconstruir els darrers 8000 d'història de la Península Ibèrica, juntament amb els genomes de 271 habitants de diferents períodes i indrets geogràfics del territori. Crèdit: Julio Manuel Vidal Encinas.



1.3.3. Més exemples d'adaptació

En la darrera dècada, gràcies a la disponibilitat de dades de genotipació a gran escala i, més recentment, de seqüenciació, hem pogut identificar i caracteritzar nombrosos casos d'adaptacions humanes locals relacionades amb el clima, l'exposició a la radiació, patògens, dieta, altitud i fins i tot a determinades pràctiques culturals com hem vist en el cas de la lactosa (vegeu fins a una trentena d'exemples al link).



El grup de l'IBE liderat per Elena Bosch ([Genètica evolutiva de poblacions](#)) centra part de la seva recerca a identificar i entendre la rellevància funcional de diferents variants adaptatives humanes. Entre d'altres, el seu laboratori va caracteritzar una variant no sinònima en el principal receptor de zinc intestinal que implicava menor captació de zinc, la qual es va seleccionar de manera específica a l'Àfrica subsahariana, segurament com a protecció contra la infecció de determinats patògens que, per a sobreviure, depenen del zinc intracel·lular.



Aquesta adaptació local implica que hi ha diferències en l'homeòstasi del zinc entre diferents poblacions humanes, i aquest fet pot ser rellevant perquè aquest micronutrient és molt important en la nostra resposta immune i influeix en el risc de determinades malalties com la diabetis o el càncer.

La identificació i caracterització de variants adaptatives locals permet no només entendre les bases genètiques de la nostra adaptació, sinó que moltes vegades també contribueix a la comprensió de les bases biològiques de fenotips importants, com diferents caràcters relacionats amb la salut i la nostra predisposició a la malaltia complexa. En aquest sentit, l'equip d'Elena Bosch, analitzant les empremtes que la selecció positiva deixa en el nostre genoma, va identificar i caracteritzar la rellevància funcional d'una substitució adaptativa en el receptor immunitari CD5 gràcies a la col·laboració amb el Dr. Francisco Lozano de l'Hospital Clínic (doi: 10.1093/molbev/msr251).

En aquest cas, la variant adaptativa està fixada en les poblacions asiàtiques, mentre que mostra freqüències intermèdies a Europa i a Àfrica. Els mateixos autors van demostrar més endavant que la substitució influeix diferents fenotips clínics com la nefritis en pacients amb lupus eritematós sistèmic (doi: 10.1371/journal.pone.0113090) i la resposta de la leucèmia limfocítica crònica a la quimioteràpia (doi: 10.1111/bjh.14037). De fet, **s'infereix sovint que determinats al·lels que potser foren adaptatius en el passat** per donar una resposta immune més forta i ràpida enfront a determinats agents infecciosos, en l'actualitat, en absència d'aquests patògens i en ambients molt més higiènics, **contribueixen de manera important a la nostra susceptibilitat a desenvolupar malalties autoimmunes i trastorns inflamatoris¹¹.**



Què diuen de mi els meus gens?

Tot i que la diferència genètica entre poblacions humanes és molt petita, la capacitat actual d'anàlisi genòmica permet filar força prim a l'hora d'adjudicar un origen geogràfic al genoma de cadascú. De fet, comparant un genoma amb individus de diferent origen geogràfic, podem *pintar* cada tros de cromosoma amb uns possibles orígens geogràfics. Aquesta tècnica s'ofereix com a servei comercial per companyies com 23andme o FamilyTreeDNA, per un preu força econòmic (uns 100€).

¹¹ Com a reflexió a la llum d'aquestes evidències, és interessant notar que potser alguns problemes actuals d'autoimmunitat apareixen perquè les poblacions humanes actuals són portadores de diversos al·lels que en el passat varen permetre als avantpassats sobreviure determinades epidèmies i infeccions.



Cal assenyalar que els resultats poden ser molt interessants per a molts nord-americans, vist que sovint ignoren amb detall l'origen múltiple de les seves arrels familiars, però a Europa els resultats solen ser molt avorrits, a menys que no hi hagi una història familiar interessant. Com a exemple, a la Península Ibèrica el perfil típic seria "50% ibèric, 20% francès, 10% italià, 5% britànic, 15% europeu occidental"; aquests percentatges només reflecteixen la gran similitud genètica de les poblacions europees occidentals.

Aquests tipus d'anàlisis, però, són molt fines en la detecció de parentesc i, comparant parelles d'individus, poden detectar amb certesa parentius iguals o més propers que cosins segons. Donat que hi ha bases de dades públiques on es dipositen voluntàriament aquests tipus de perfils genètics, això s'ha convertit en una eina per a buscar desapareguts o trobar les famílies biològiques de nadons desapareguts.

- **Punts de debat amb els estudiants:** els gens fan la nostra identitat? Si una anàlisi et digués que ets d'un lloc d'on no et pensaves que eres, això canviaria la percepció de tu mateix? Un cas extrem: si a un gitano les anàlisis li diuen que genèticament s'assembla molt més als països que no pas als gitans, això fa que sigui menys gitano¹²?

Però aquestes empreses, especialment 23andme, fan més anàlisis amb el genoma dels seus clients. Detecten (i n'informen els clients¹³) tres tipus de variants relacionades amb la salut:

- Mutacions causants de malalties mendelianes com la fibrosi quística o l'anèmia falciforme, o d'altres que, si bé no són completament determinants, sí que donen un risc molt elevat, com les que es troben en els gens BRCA1 i BRCA2 i els càncers de mama i d'ovari.
- Variants que es troben a freqüència relativament elevada en la població i que confereixen risc (però no determinen) per a malaltia. Un cas extrem és la variant E4 del gen APOE, que es troba en un 15% de la població i incrementa en tres vegades el risc de patir la malaltia d'Alzheimer. Tanmateix, la majoria de variants que reporta 23andme donen riscos molt més petits; en particular, més petits que els contribuïts per factors ambientals, de dieta o d'estil de vida.
- Variants de gens com els citocroms P450 que estan implicats en el metabolisme de fàrmacs i que poden contribuir que determinats fàrmacs no siguin efectius o que donin amb més facilitat efectes secundaris.

- **Punt de debat:** a França, està prohibit fer qualsevol tipus d'anàlisis genètiques si no és per prescripció mèdica. D'una banda, es considera que cal que un professional mèdic interpreti correctament els resultats; de l'altra, de qui és el genoma de cadascú i la informació que conté?

¹² Els nadius americans als Estats Units ho tenen molt clar: és nadiu americà aquell que pertany socialment a una tribu, independentment del que diguin els tests genètics.

¹³ Per qüestions legals, només en determinats països, entre els que no hi ha Espanya.

Races i diversitat

Existeixen les races? Hem de respondre que sí, perquè negar les races nega les experiències amb el racisme de les persones racialitzades. Però també cal dir ben clar que les diferències genètiques entre humans són molt petites (si comparem els genomes de dos humans qualsevols, són idèntics en un 99,9% de les bases¹⁴), i estan estructurades d'una manera que no respon a cap diferència entre poblacions: un 85% de les diferències es donen entre individus, un 10% entre poblacions de continents i un 5% entre les poblacions del mateix continent. I, a més, les divisions tradicionals en races no responen a cap criteri racional de divisió genètica: tant podem trobar diferències relativament grans (sempre dintre d'aquesta nicies) com les que hi ha entre europeus i africans, com les minúscules que hi ha entre gitanos i païos, com l'absoluta incoherència genètica d'un grup com els hispans dels Estats Units. Hi ha molts factors que han contribuït a definir en la pràctica social alguns grups humans com a races, però de cap manera no es pot entendre la raça com un concepte genètic.

El punt clau del debat és que, malgrat les races existeixen, no tenen una base biològica: poden influir-hi certs trets genètics com el color de la pell, la forma del nas o la dels ulls, però això és una fracció veritablement minúscula del genoma.

Un article interessant per a portar la discussió a l'aula pot ser aquest reportatge per a la revista "el Magazine":

 [*"Nuevos rasgos para una nueva sociedad"*](#)

De l'especial del diari Ara sobre evolució:

 [*"ADN. La clau per descobrir els nostres orígens"*](#)

 [*"Com ets? La resposta és als teus gens"*](#)

¹⁴ Si comparem els autosomes. Si tenim en compte que un cromosoma Y fa unes 10 Mb, un home i una dona són iguals només en un 99,6%

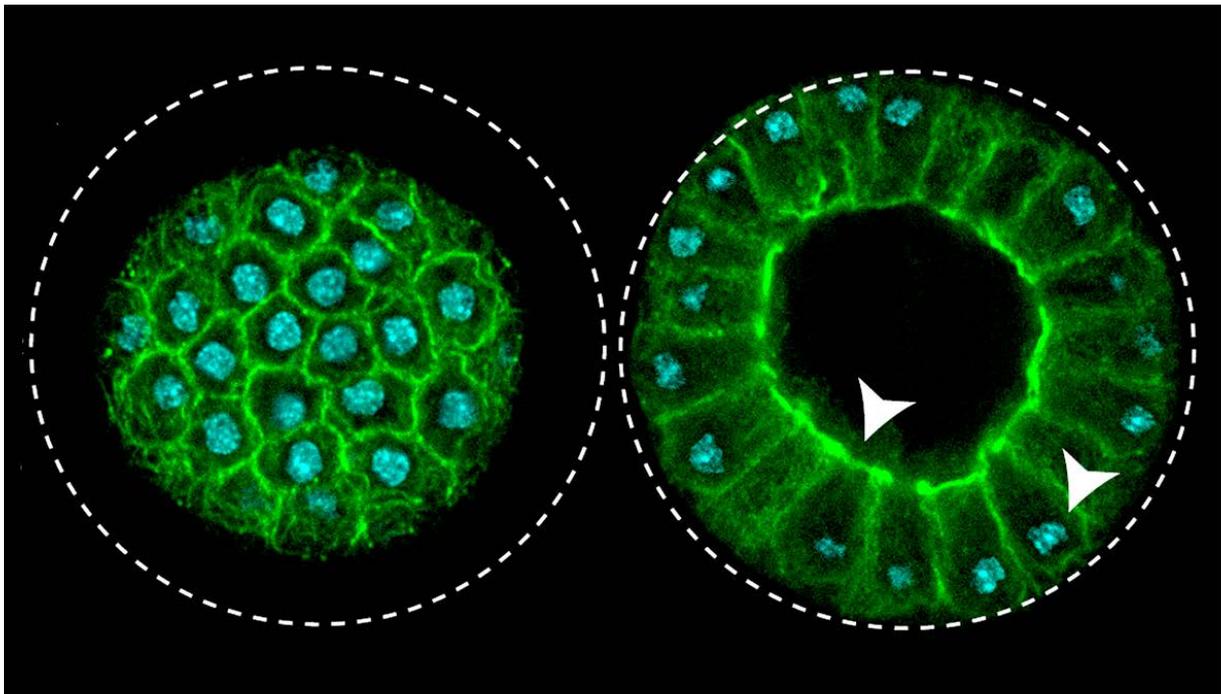
1.4. Evolució i biodiversitat

1.4.1. La biodiversitat al llarg del temps: dels primers microorganismes als organismes pluricel·lulars.

La Terra té més de 4.000 milions d'anys i els científics creuen que hi ha hagut vida al nostre planeta gairebé des del començament, des de fa almenys 3.500 milions d'anys. Durant la major part d'aquesta llarga història, els microbis van ser l'única forma de vida present i, en molts aspectes, els processos microbians encara dominen molts ecosistemes actuals.

Després de l'aparició de la vida, la segona gran revolució biològica va ser la transició dels organismes procariotes als eucariotes. Una característica distintiva dels eucariotes és la presència d'òrgans interns, com un nucli i mitocondris, que no es troben en els procariotes. L'evidència genètica ha revelat que els mitocondris van sorgir d'una relació simbiòtica en què un bacteri va ser engolit per una altra cèl·lula, potser una arquea. Avui gairebé totes les formes de vida visibles són el producte d'aquesta increïble associació simbiòtica.

L'origen dels eucariotes va desencadenar una tercera revolució biològica, que va donar lloc a la multicel·lularitat i l'augment de la mida i la complexitat dels organismes. L'augment dramàtic de l'oxigen oceànic i atmosfèric va ser un punt clau en la història de la Terra, que va fer possible una vida pluricel·lular més àmplia i més complexa.



La multicel·lularitat no només és present en els animals, fongs i plantes, sinó que també s'ha incorporat en alguns protistos, com *Sphaeroforma arctica*. Aquest organisme, tot i ser unicel·lular, sosté una forma multicel·lular temporalment. A la imatge, *Sphaeroforma arctica* just abans de la cel·lularització, formant una estructura que recorda a un epitel·li. En verd, la xarxa d'actina. En blau, els nuclis cel·lulars.





1.4.2. Investigació actual: a la recerca de l'origen dels animals.

De les tres transicions que van donar lloc a la vida tal com la coneixem, el grup de l'IBE Multicellgenome liderat per Iñaki Ruiz-Trillo n'estudia dues: l'origen dels eucariotes i l'origen de la multicel·lularitat.

1) La genòmica revela que l'ancestre comú eucariota era complex.

Per ara, diversos grups de recerca d'arreu del món han proposat explicacions sobre com van aparèixer tots els organismes eucariotes (els animals, les plantes, els fongs i els protistes). A l'últim ancestre comú eucariota se l'ha anomenat "LECA" (segons les sigles en anglès de *Last Eukaryotic Common Ancestor*).

En relació a aquest organisme primigeni, la biologia es fa diverses preguntes. Una d'elles és quin va ser l'origen de LECA: Quins elements hi havia implicats? Una altra pregunta oberta és com era LECA: simple o complex a nivell genòmic?

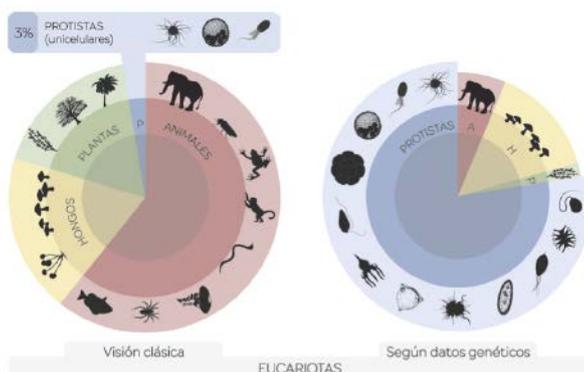
En aquest article de la revista *Nature*, l'investigador de l'IBE Iñaki Ruiz-Trillo proposa 4 possibles teories sobre com va ser aquell primer parent de tots els eucariotes: un estat filogenètic abstracte, una sola cèl·lula, una població o bé un consorci d'organismes? Els avenços en l'àmbit de l'anàlisi genòmica han permès a l'equip de recerca afirmar que LECA era relativament complex. A l'article, van més enllà i proposen que LECA no va ser una sola cèl·lula, sinó més aviat una població o un consorci d'organismes.

2) Els parents unicel·lulars dels animals il·luminen l'origen de la multicel·lularitat.

A dia d'avui encara no sabem com es va originar la multicel·lularitat. Per a poder entendre aquesta gran revolució, és important estudiar una de les multicel·lularitats més complexes, que és la dels animals. El grup de l'Iñaki Ruiz-Trillo de l'IBE estudia com es va poder passar d'un organisme unicel·lular a un organisme complex com un animal emprant com a model parents unicel·lulars actuals dels animals.



Per altra banda, el grup de l'Elena Casacuberta participa amb l'Iñaki Ruiz-Trillo en el desenvolupament d'eines genètiques per a estudiar l'origen dels animals.



Segons els mètodes taxonòmics tradicionals, els organismes eucariotes estaven formats per tres grans grups (fongs, animals i plantes) i un reduït nombre d'espècies unicel·lulars, els protistes (esquerra). Actualment, però, les anàlisis massives de codis de barres d'ADN (metabarcoding) han revelat que els protistes guanyen en número, amb un nombre molt major d'espècies que totes les animals, vegetals i fúngiques juntes (dreta).
Crèdit: Iñaki Ruiz-Trillo.

1.4.3. Impacte de l'activitat humana en el medi ambient.

Les activitats humanes estan remodelant els sistemes de la Terra de maneres profundes mitjançant la reducció de la biodiversitat, el canvi d'ús del sòl i la modificació de la composició atmosfèrica. Aquests canvis han portat els científics a proposar una nova època geològica anomenada Antropocè, marcada per extensos impactes humans sobre el medi ambient.

Les extincions han estat presents de forma habitual al llarg del temps geològic. Tot i això, al planeta Terra hi ha hagut diversos esdeveniments catastròfics en què moltes espècies es van extingir en breus períodes de temps. Quan el nostre planeta perd més del 70% de les seves espècies en un interval de temps geològic relativament curt, els científics es refereixen a aquestes pèrdues com a extincions massives. Només en els darrers 540 milions d'anys, els científics calculen que hi ha hagut almenys cinc esdeveniments d'aquest tipus.



Imatge del descobriment, l'any 1968, de restes de mamut al jaciment madrilè de La Aldehuela (avui conservades al Museo de los Orígenes de Madrid).

L'any 2017 es van recuperar 143 genomes mitocondrials de mamut de tot el seu rang geogràfic, éssent dos exemplars d'aquest jaciment les més occidentals d'Europa.

Crèdit: Carles Lalueza-Fox

Els experts alerten que una sisena extinció massiva es pot estar apropant. L'activitat humana ha multiplicat per cent el ritme d'extinció d'espècies, i els experts calculen que al ritme actual, el 75% de les espècies desapareixerà en menys de 200 anys (Ceballos, Gerardo, Paul Ehrlich, and Rodolfo Dirzo, "Biological annihilation via the ongoing sixth mass extinction signaled by vertebrate population losses and declines," PNAS 114, no. 30 (2017): E6089-E6096).



D'acord amb les Nacions Unides, les activitats humanes clau que estan accelerant la degradació de la biodiversitat més fortament són:

- Convertir boscos, praderies i altres zones en granges, pastures, ciutats i altres desenvolupaments¹⁵.
- Sobrepesca als oceans del món.
- Contribuir al canvi climàtic a partir de la crema de combustibles fòssils.
- Contaminar el terra i l'aigua. Cada any, de 300 a 400 milions de tones de metalls pesants, dissolvents i fangs tòxics s'aboquen a les aigües del món.
- Facilitar, mitjançant el transport terrestre i marítim, l'expansió d'espècies invasores, que tendeixen a desplaçar les plantes i animals autòctons. El nombre d'espècies exòtiques invasores per país ha augmentat un 70% des del 1970, i una espècie de bacteri amenaça prop de 400 espècies d'amfibis.



Poques coses ens semblen tan irreversibles com la mort, ja sigui a nivell individual o a nivell d'espècie. Però què passaria si fos reversible, si poguéssim retornar a la vida alguna cosa semblança a les espècies que es van extingir en el passat? Al llarg d'aquest llibre, l'autor Carles Lalueza-Fox exposa les possibilitats de les des-extincions i de com aquestes poden transformar l'ecosistema global en el futur.



[Per saber-ne més.](#)



[Escolta l'autor del llibre aquí.](#)



1.4.4. Investigació actual: conservació avui, terraformació demà?

A l'Institut de Biologia Evolutiva hi ha diversos grups de recerca que destinen bona part dels seus esforços a promoure la conservació d'espècies vulnerables a través de la seva recerca. Un exemple el trobem amb el treball de Jose Castresana, que fa recerca per a protegir l'almesquera o rata mesquera, una espècie en perill d'extinció que és endèmica de la Península Ibèrica. L'almesquera és un petit mamífer aquàtic molt discret, i que costa molt de veure tant de dia com de nit.



¹⁵ Per cert, estudis recents apunten a que la menor eficiència de l'agricultura anomenada ecològica fa accelerar aquesta transformació. Aquí hi ha un altre debat que s'escapa del nostre tema: realment, els productes bio són millors per al medi ambient?

La rata almesquera té un aspecte que recorda en part a una rata, un ornitorinc i un talp. Té la grandària d'un hámster i el seu pèl espès és gris i brillant. Té un musell enorme en forma cònica i en el seu extrem hi ha una prolongació amb forma de trompa mòbil, una espècie de trompa d'elefant en miniatura, proveïda de pèls sensibles. Els seus ulls són molt petits i les seves potes davanteres són diminutes. Les potes posteriors, en canvi, són enormes i amb membranes. La seva cua és gruixuda, llarga i aixafada.



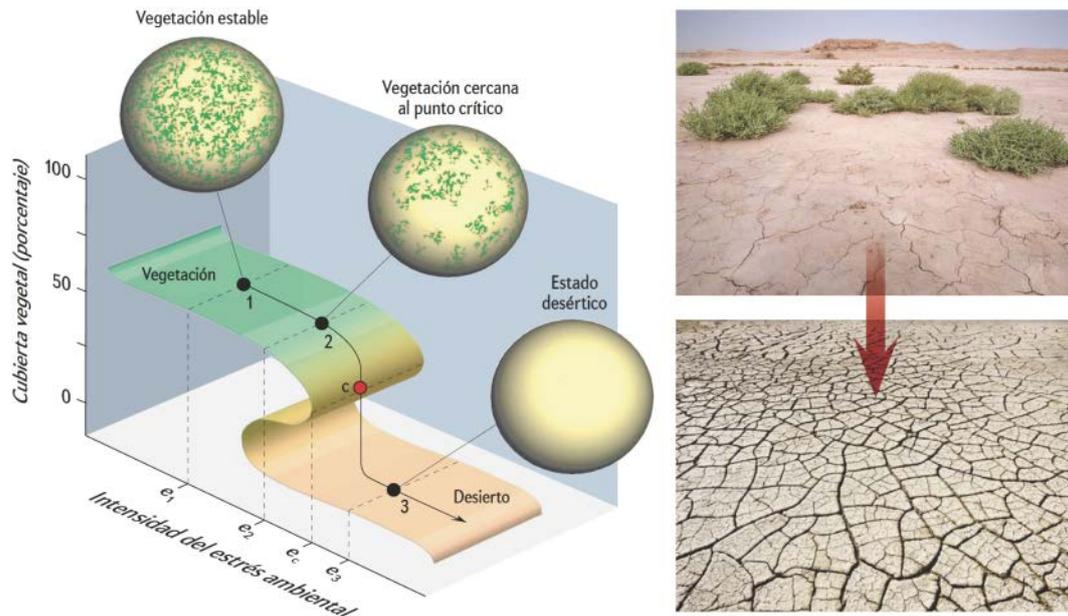
Imatge del Desman del Pirineu. Crèdit: Jorge González-Esteban.

Una de les raons que expliquen l'interès en protegir aquesta espècie és que aquest animal proveeix una finestra única al nostre passat. Fa milions d'anys hi havia moltes espècies aquàtiques com l'almesquera, totes pertanyents a un grup animal conegut com *Desmaninae*, però l'almesquera dels Pirineus és un dels últims en aquesta línia evolutiva. Només romanen aquesta espècie i una altra denominada almesquera siberiana, *Desmana moschata*, que és més gran que el seu cosí ibèric.

Mentre que una part de la recerca té lloc durant la nit, el treball realitzat a plena llum del dia és menys glamorós i consisteix en la cerca d'excrements d'almesquera. Si són frescos, els investigadors en poden extreure ADN. A banda d'aquesta espècie tan especial, a l'IBE hi ha actius diversos projectes relacionats amb la conservació d'espècies. És el cas dels rèptils d'Oman, el Tritó del Montseny, les papallones migradores o bé els ximpanzés. En el passat, l'equip de l'IBE també ha participat en alguns projectes com la seqüenciació del genoma del linx ibèric, o fins i tot descobrint el gen responsable de l'albinisme de floquet de neu.

A més dels projectes de conservació d'espècies, a l'IBE també hi ha grups que es dediquen a pensar i establir models que prediuen cap a on ens portarà l'evolució. El grup de recerca liderat per Ricard Solé a l'IBE treballa per a dissenyar estratègies de modificació d'organismes que ajudarien a contrarestar l'impacte dels humans sobre la Terra. Aquesta jove disciplina s'anomena biologia sintètica, i consisteix en modificar genèticament microorganismes amb capacitat de restaurar funcions perdudes, millorar la capacitat de resposta d'ecosistemes en perill i també buscar maneres d'explotar sistemes degradats per crear nous ecosistemes sintètics. L'aplicació de mètodes de biologia sintètica al disseny de noves interaccions ecològiques podria ajudar-nos a evitar el col·lapse ambiental impulsant la recuperació d'hàbitats amb organismes sintètics.

Aquesta proposta seria un exemple de **terraformació**, una idea que va tenir el Botànic Joseph Hooker (contemporani i bon amic de Darwin) i que va dur a la pràctica a l'illa de l'Ascensió amb resultats exitosos.



Els ecosistemes àrids, sotmesos a un fort estrès ambiental a causa de l'escassetat d'aigua i sobrepasturatge, es caracteritzen per una fragilitat extrema. La seva resposta davant del deteriorament de les condicions pot ser brusca i donar lloc al col·lapse o a la desertificació. La biologia sintètica podria ajudar a evitar-ho en restablir la humitat edàfica i facilitar la regeneració vegetal. La desertificació pot representar-se gràficament com la pèrdua de la coberta vegetal amb l'augment de l'estress ambiental (esquerra). Al principi es travessen de forma continua diferents estats (punt 1 i 2) que permeten la presència de vegetació. Però, a partir de cert punt crític (c), l'ecosistema experimenta un canvi sobtat que implica el col·lapse cap a un estat desèrtic (punt 3). aquesta transició abrupta ja s'ha donat en algunes zones i és molt possible que torni a tenir lloc en el futur (dreta). Crèdit: Ricard Solé.



A l'hora d'introduir la teoria de l'evolució a l'aula, es poden fer servir diversos temes, personatges o debats que generin l'interès de l'alumnat en els continguts teòrics de la lliçó. A continuació, s'exposen algunes propostes. Per a aprofundir en el tema, pots revisar el vídeo i l'activitat proposats per l'HHMI:



2 Biologia evolutiva i societat

A continuació es presenten diversos temes d'interès per abordar a classe a través del debat. S'estructuren en base a continguts accessibles i d'actualitat, com a exemple d'adaptació d'una notícia per a portar-lo a l'aula.

És essencial acompanyar aquests debats o taules rodones amb l'anàlisi o autoanàlisi dels propis alumnes, identificant els possibles canvis que s'hagin produït en les seves explicacions inicials arrel del nou aprenentatge.

2.1. LA NOTÍCIA: la covid-19 i les pandèmies

Aquest tema d'actualitat ens brinda una molt bona oportunitat per parlar de l'evolució a l'aula.

Com podem saber que el virus no va ser dissenyat? L'evolució respon:

Malgrat, les notícies falses i els rumors entorn del virus SARS-CoV-2 que circulen, és fàcil falsar l'argument que defensa que el virus causant de la COVID-19 va ser dissenyat a un laboratori. De fet, a partir de decodificar el material genètic del nou coronavirus, un equip de recerca va determinar que no es tracta d'una creació de laboratori, sinó que és producte de l'evolució natural. Així ho va afirmar a la BBC Món el doctor Robert E. Garry, professor de la Universitat de Tulane, als EUA, i un dels membres de l'equip de recerca.

Malgrat que algunes veus s'han aixecat per especular que el virus va ser escampat o fins i tot modificat intencionalment, és improbable que el SARS-CoV-2 sorgís mitjançant la manipulació de laboratori d'un coronavirus similar. D'acord amb l'equip de recerca, si s'hagués realitzat una manipulació genètica, probablement s'hagués fet servir un dels diversos sistemes genètics inversos disponibles per als betacoronavirus (gènere al que pertany SARS-CoV-2). No obstant això, les dades genètiques mostren irrefutablement que SARS-CoV-2 no es deriva de cap columna vertebral del virus utilitzada anteriorment. A més a més, el conjunt de mutacions que presenta el coronavirus causant de la COVID-19 n'inclou moltes de neutres, pròpies del procés de mutació espontània.

Tot i això, no totes les respostes es troben als gens. Malauradament, és difícil de determinar on i com el nou coronavirus va adquirir les seves mutacions, tot i que la majoria d'investigadors pensen que el procés va implicar un hoste animal. Ara per ara, l'equip de recerca encara investiga si les mutacions necessàries per causar la malaltia van ocórrer abans o després que SARS-CoV-2 fes el salt als humans¹⁶.

¹⁶ L'equip proposa dues possibles explicacions per a l'origen del SARS-CoV-2, plausibles a la llum de les evidències genètiques observades: (i) selecció natural en un hoste animal abans que es donés la transferència zoonòtica o bé selecció natural en humans després de la transferència zoonòtica.

Com a part de la seva recerca, els investigadors han descobert també que, per a infectar cèl·lules humanes, el SARS-CoV-2 utilitza un mecanisme diferent als coneguts fins ara, i apunten a la selecció natural com a generador d'aquesta afinitat pel receptor humà ACE2.

És una bona ocasió per a parlar a l'aula també de *tinkering*, un mecanisme anàleg al procés de selecció natural i que pot servir per a il·lustrar-la. D'acord amb Francois Jacob - autor d'un dels articles que han servit per a establir el concepte de tinkering en biologia -, "igual que fa la selecció natural, un tinkerer no treballa amb cap finalitat concreta en ment, simplement va recollint qualsevol materials a la seva disposició i els reorganitza fins a compondre un objecte factible". Així, la contingència constitueix la característica major de processos evolutius. Un exemple visual d'aquesta tesi la trobem amb aquest simulador.

Al mòdul 3 d'activitats educatives presentem la comunitat *tinkering* i també el Marshmallow Challenge.

Algunes notícies relatives a la COVID i als virus i que es poden fer servir són:

 ["Virus, evolución y epidemias", SINC; Susanna C. Manrubia, 2008.](#)

 ["Evolución de los virus", Khan Academy.](#)

 ["5 consells per combatre les fake news científiques en temps de coronavirus" El-lipse; Pilar Rodríguez, 2020.](#)

2.2. L'INTERACTIU: "D'on venim, i on anem"

Un interactiu sobre l'evolució el trobem arrel de la col·laboració de l'IBE amb el diari ARA, premiada per la Societat Catalana de Biologia: "D'on venim, i on anem".

A través dels diferents continguts, es tracten diversos temes clau de la biologia evolutiva i fins i tot es presenten alguns tests en què han participat els lectors del diari.

Interactius

ADN. La clau per descobrir els nostres orígens

Com ets? La resposta és als teus gens

Article principal

L'aposta per la recerca, una responsabilitat de tots

Altres articles principals

Darwin no ho va encertat tot

La tecnologia ens remodelarà

Entrevista al Tomàs Marquès-Bonet

"La teoria de l'evolució no s'ha explicat prou bé"

Vídeo

Tres històries d'incògnites familiars resoltes amb les mostres de saliva

Article

Una mostra de saliva per descobrir els orígens familiars



Arrel de la lectura d'alguns dels continguts, es proposa una taula rodona on es plantegin una sèrie de preguntes, com per exemple:

- L'evolució té una direccionalitat? Porta a la "perfecció"?
- L'ésser humà és la punta de la piràmide de l'evolució?
- L'ésser humà és l'exemple d'èxit evolutiu?

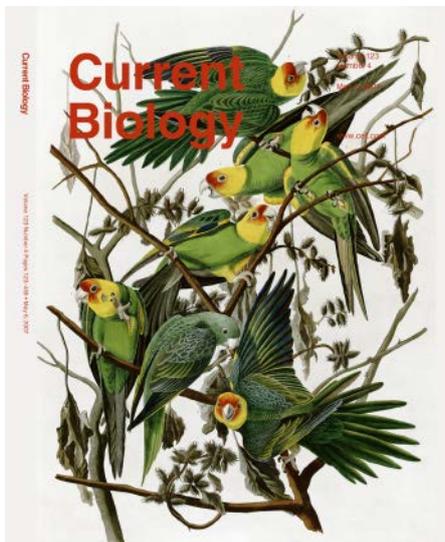
La conclusió de la conversa és clara: en cap cas es pot equiparar la intel·ligència humana amb la culminació del procés evolutiu i no som un èxit evolutiu major que qualsevol altra espècie que hagi arribat a l'actualitat.

2.3. EL REPORTATGE: Desextincions, reviu una espècie

Es tracta d'un **reportatge** emès el 19 de desembre de 2018 en el programa Quèquicom de la televisió catalana i on el reporter Pere Renom treballa amb l'investigador de l'IBE Carles Lalueza-Fox per a intentar reviure una espècie extinta, la cotorra carolina. El reportatge de 30' resum una aventura científica de 2 anys desxifrant el genoma de la cotorra carolina a partir de l'exemplar d'una col·lecció d'Espinelves. El documental mostra com es treballa al laboratori d'ADN antic de l'IBE, un d'entre els 10 especialitzats en ADN antic de tot el món.

El reportatge, que va rebre el premi Prismas a la Divulgació 2019, desperta la curiositat cap a la clonació i el mètode d'edició genètica CRISPR amb explicacions innovadores que aconsegueixen fer arribar un tema de genètica avançada al gran públic.

El documental va culminar amb la publicació d'un article científic, on l'equip de recerca finalment generava la seqüència genòmica completa de la cotorra carolina i a més confirmava que la seva extinció va ser deguda a causes humanes.



Portada de la revista on es va publicar l'article científic derivat del documental "Desextincions: reviu una espècie"

Referències:

Investigadors de l'IBE reben el premi Prismas de divulgació. L'anàlisi genòmica de l'exemplar de la col·lecció revela que l'extinció de la cotorra de Carolina va ser deguda a causes humanes.

La visualització del documental pot donar peu a que es parli a classe sobre la Sisena Gran Extinció. Es proposa la lectura d'alguns articles al respecte, com bé:



"Deu anys per aturar la sisena gran extinció".
Diari Ara; Toni Pou, 2020.



"La naturaleza nos envía un mensaje".
La Vanguardia; Pilar Maurell, 2020.

2.4. VISITA A UN MUSEU, Catàleg de l'Exposició: "Humans, el futur de la nostra espècie"

Cíborgs, superhumans i clons. Evolució o extinció? Què vol dir ser humà avui? Com serà l'ésser humà d'aquí a cent anys? El potencial tecnològic avança a tota velocitat, hem de continuar modificant el nostre cos, la nostra ment i la nostra vida quotidiana, o hi ha uns límits que no podem superar? L'exposició "**Humans, el futur de la nostra espècie**" del CCCB va explorar els possibles camins de futur de la nostra espècie tenint en compte especialment les tecnologies emergents i el nostre context cultural i ètic. Al web del museu trobareu un vídeo resum, que pot servir per a dinamitzar un debat o conversa guiada a classe.



Es pot connectar la visualització d'aquest vídeo amb el futur de l'edició genètica dels humans. alguns temes que poden ser interessants són:

- L'Edició genètica mitjançant la tècnica CRISPR: es pot parlar de l'exemple de clonació que es va dur a terme a la Xina, o del recent premi Nobel de química 2020 a Emmanuelle Charpentier y Jennifer A. Doudna pel mètode CRISPR-Cas9 d'edició del genoma.
- Producció d'embrions *in vitro* esquivant malalties genètiques: en l'actualitat, aquest procediment ja es duu a terme, sempre previ consell ètic. S'anomena Diagnòstic Genètic Preimplantacional (DGP).

Es poden fer servir els recursos del web [play decide](#) per a dinamitzar un debat en relació tant a l'edició genètica com al Diagnòstic Genètic Preimplantacional (DGP).

A banda dels continguts exposats, trobareu a l'annex **PREMSA IBE** un seguit de notes de premsa relatives a la recerca duta a terme al centre i que es pot fer servir per a parlar de l'actualitat de l'evolució.

3

Del laboratori de BioEvo a l'aula

En aquest bloc es recullen pràctiques innovadores per a l'ensenyament de la biologia evolutiva a nivell de 4rt ESO i batxillerat. Explicarem activitats dirigides a consolidar diversos coneixements.

3.1. Unitats didàctiques

3.1.1. Construeix un arbre filogenètic

Si d'acord a Theodosius Dobzhansky *"Nothing in biology makes sense except in the light of evolution"*, d'acord a la *Society of Systematic Biologists "Nothing in evolution makes sense except in the light of phylogeny"*. Els biòlegs evolutius pensen en els fenòmens biològics en termes de com aquestes observacions s'ajusten a l'estructura ramificada de les relacions genealògiques entre espècies. Reconeixen el paper de la descendència a partir d'un ancestre comú i la modificació evolutiva en l'establiment de patrons de semblança i diferència entre grups d'organismes. En resum, veuen la biologia des de la perspectiva de la filogènia.

Els arbres filogenètics o filogènies ens permeten reconstruir les relacions evolutives entre els diferents éssers vius i per tant juguen un paper bàsic en l'estudi de l'evolució. En els darrers 30 anys, els estudis filogenètics utilitzant dades moleculars han revolucionat la nostra visió sobre l'evolució dels éssers vius. Un exemple és la divisió dels éssers vius en els tres grans dominis de Bacteris, Arqueobacteris i Eucariotes utilitzant filogènies inferides a partir del gen ribosomal 16S rRNA i àmpliament acceptada avui en dia. Els arbres filogenètics es poden trobar a qualsevol llibre de text de biologia de qualsevol nivell i per tant és interessant que els alumnes puguin aprendre de forma senzilla com s'infereixen les relacions filogenètiques utilitzant dades moleculars.

En aquesta pràctica, s'utilitzaran dades genètiques per inferir les relacions filogenètiques d'un grup ben conegut com son els Hominidae i que inclou els orangutans, goril·les, ximpanzés i dues espècies del gènere Homo, *H. sapiens* i *H. neanderthalensis*. Aquesta última espècie està extinta avui en dia i per tant per la pràctica utilitzarem seqüències genètiques obtingudes a partir de restes òssies mitjançant tècniques d'ADN antic mencionades en apartats anteriors. Totes les seqüències estan dipositades al Banc de dades genètiques d'accés públic del NCBI conegut com GenBank. Per tant, aquesta pràctica representa també una oportunitat única per conèixer aquest recurs àmpliament utilitzat en investigació pels Biòlegs Evolutius.

Un aspecte molt important d'aquesta pràctica es que un cop es domina la metodologia, la inferència filogenètica a partir de dades del GenBank pot ser una font molt bona per projectes de Treballs de Recerca.



Recurs per al professor: annex FILOGENIA

*Durada: 60 minuts (sense comptar la introducció teòrica)
Nombre de participants: l'activitat es pot fer individualment, però es recomana que els estudiants la facin per parelles.*



3.1.2. Descobreix les claus genètiques de les poblacions humanes

Se'ns ha espantat la màquina de seqüenciar ADN. Ens ajudes? Els participants hauran d'ajudar als investigadors a analitzar els components ancestrals del genoma de tres personatges coneguts.



Recurs per al professor: annex POBLACIONS

*Durada: 15 minuts
Nombre de jugadors: grups de 5-10*



En aquest joc es fan servir bocins d'esponja de tres colors diferents per a representar la component genòmica de les tres poblacions humanes majoritàries.

3.1.3. Passa la soca

Coneixes els superbacteris? Sabies que la resistència als antibiòtics és fruit dels mecanismes evolutius? Juga al "passa la soca" i descobreix els mecanismes que s'amaguen sota la resistència als antibiòtics tot generant una soca de bacteris superresistents.

 *Linca a Neodarwinisme*



Recurs per al professor: annex NEODARWINISME

*Durada: 60 minuts
Nombre de jugadors: grup classe, però també es pot jugar per parelles (imprimir una còpia de la fitxa per a cada parella que jugui).*



Les esferes amb el missatge a l'interior s'utilitzen com a metàfora de la cèl·lula amb el seu nucli.
Crèdit: Antonios Ntoumas via Pixabay.

3.1.4. TreeScape: descobreix els secrets de l'arbre de la vida

La pèrdua de biodiversitat en el nostre planeta és una realitat. De fet, la comunitat científica ja parla de la Sisena Gran Extinció, comparable a la dels dinosaures. Per poder comprendre aquesta crisi ambiental, cal entendre abans diversos temes fonamentals de la biologia evolutiva. Amb l'objectiu de transmetre aquests coneixements a la societat, un grup d'investigadors i investigadores de diferents grups de recerca de l'Institut de Biologia Evolutiva (IBE: CSIC-UPF) va decidir reunir-se per dissenyar des de zero una proposta lúdica i creativa de divulgació, basada en el format *scape room*. L'activitat es basa en la reconstrucció d'un arbre de la vida. Podeu veure aquí més informació sobre la dinàmica de joc. En cas de voler realitzar una sessió al vostre centre, contacteu la unitat de comunicació de l'IBE al correu: comunicacio@ibe.upf-csic.es.



IBE TreeScape

Durada: 50 minuts
Nombre de jugadors: dos equips de 8-12



Tauler de joc amb un equip en acció.
Crèdit: Pilar Rodríguez.



3.2. Continguts virtuals

3.2.1. Joc online: "Descobreix l'arbre de la vida"

Sabies que tots els animals poden compartir un ancestre comú i que tots estan relacionats entre si en certa mesura? T'atreviries a esbrinar les relacions filogenètiques entre diversos grups de vertebrats? Accepta el desafiament i descobreix quant en saps sobre l'arbre de la vida endinsant-te en aquest joc en línia:



3.3. Continguts audiovisuals

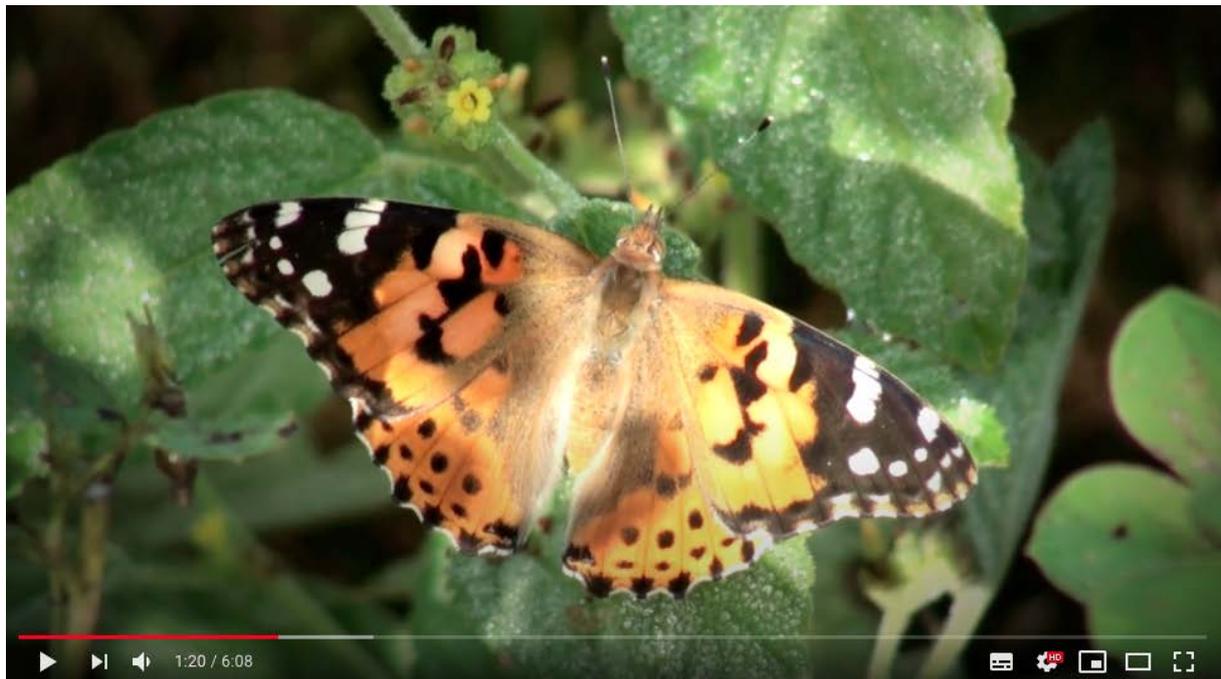
3.3.1. Per què és tan important l'equació de Hardy-Weinberg?

La investigadora de l'IBE Elena Bosch ens explica els ets i uts d'aquesta expressió matemàtica tan senzilla com essencial per a la biologia evolutiva.



3.3.2. Documental sobre el viatge de la papallona migradora *Vanessa Cardui*

Vídeo de divulgació científica que il·lustra el viatge migratori més llarg entre les espècies de papallona: la migració de *Vanessa cardui* entre el nord d'Europa i la sabana africana (4000 km).



3.4. Altres activitats

➤ "POKEMON EVOLUTION" generant confusió a l'aula

A la sèrie POKEMON es fa servir la paraula "evolució" per referir-se al canvi sobtat que alguns pokemons pateixen quan han d'enfrontar-se a alguns adversaris. La sèrie fa un ús poc rigorós de la terminologia pròpia de la biologia evolutiva, produint concepcions errònies i consolidant possibles confusions conceptuals dels estudiants. En aquesta activitat es proposa analitzar la terminologia emprada a la sèrie (evolució, famílies de pokemons, etc) i proposar-ne una que descriu millor els canvis i l'organització dels pokemons.



Article de referència: 'Pokémon GO' Is Bad If You Don't Understand Evolution", Forbes



Web de pokemon: <https://www.pokemon.com/es/pokedex/>

➤ "Marshmallow challenge"

A partir d'una sèrie de materials, s'ha d'intentar de fer la construcció més alta possible en 18 minuts. Es tracta d'una activitat basada en la filosofia del *tinkering*.



Es pot presentar ja de pas la comunitat *tinkering*, basada en la idea de construir nous enginyers basats en altres objectes o tecnologies que tenen per si una altra finalitat. També es pot presentar el joc online *evolution*, on els usuaris poden generar formes bàsiques que puguin arribar a moure's:



➤ Joc sobre la variació i el seu rol a l'evolució



Joc que ajuda a fixar la idea de variació. Es pot fer a petita escala.

➤ LA SÈRIE: "Upload"

Any 2033. Les persones que estan prop de la mort poden ser pujades a una vida futura virtual que ells triïn. Nora (Andy Allo), una jove nascuda a Brooklyn, treballa en atenció al client d'un luxós entorn de realitat virtual. El cotxe d'un jove de Los Angeles, Nathan (Robbie Amell), es queda penjat i la seva núvia el puja permanentment al món de realitat virtual on treballa Nora. Mentre que Nathan intenta acostumar-se a una vida lluny dels seus éssers estimats, Nora lluita per mantenir-se a flotació treballant al costat d'ell en el més enllà.

➤ Altres articles

- *Mites i concepcions errònies molt generals sobre evolució, refutats amb bases científiques*. New Scientist; Michael Le Page, 2008.
- *Ensenyar genètica abans que evolució ajuda a fixar idees*. Milner Centre for Evolution, 2018.
- *The five most common misunderstandings about evolution*". The Conversation; Paula Kover, 2016.
- *"Todos somos mutantes"*, ABC Ciencia; 2012.
- *"Serendipia en ciència: la historia de la capsaspora"*. Investigación y Ciencia; IBE, 2016.

4 Bibliografia



Programa de formació del HHMI (*Howard Hughes Medical Institute*)



Curs general d'evolució HHMI



"Darwin y Wallace presentan los principios de la teoría de la evolución por selección natural"
Agencia SINC, 2013



"Misconceptions about evolution"
University of California Museum of Paleontology, Berkeley

5 Annex

5.1. Premsa IBE

➤ Animal Biodiversity and Evolution

Ignacio Ribera

Water and Cave Beetle Evolution

- Els hàbitats aquàtics hipersalins no suposen un atzucac evolutiu
https://www.ibe.upf-csic.es/ca/news/-/asset_publisher/PXTgqZXxlocA/content/id/237605380/maximized-.X6KHhVnKiMI
- Estudien l'adaptació al canvi climàtic dels escarabats subterranis del Pirineu
https://www.ibe.upf-csic.es/home/-/asset_publisher/T2caeLMECPvW/content/id/5302253/maximized
- Identifiquen el primer escarabat portuguès que viu exclusivament en aigües subterrànies
https://www.ibe.upf-csic.es/home/-/asset_publisher/T2caeLMECPvW/content/id/220581015/maximized

Roger Vila

Butterfly Diversity and Evolution

- La llum ultraviolada revela una nova espècie de papallona
https://www.ibe.upf-csic.es/news/-/asset_publisher/PXTgqZXxlocA/content/id/226852687/maximized#.XtE9M54za8g
- Un rapinyaire autòcton capaç de depredar els nius de vespa asiàtica
https://www.ibe.upf-csic.es/news/-/asset_publisher/PXTgqZXxlocA/content/id/228997272/maximized#.XtE9H54za8g
- Discovered a butterfly migration of more than 4000 km
https://www.ibe.upf-csic.es/news/-/asset_publisher/PXTgqZXxlocA/content/id/5991398/maximized-.X6KN9INKgWo
- DNA suggests that the diversity of European butterflies could be seriously underestimated
https://www.ibe.upf-csic.es/home/-/asset_publisher/T2caeLMECPvW/content/id/5301703/maximized-.X6KODVnKgWo
- Descobreixen una nova espècie de papallona ibèrica
https://www.ibe.upf-csic.es/news/-/asset_publisher/PXTgqZXxlocA/content/id/5314179/maximized-.X6KOFFnKgWo
- At last, butterflies get a bigger, better evolutionary tree
https://www.ibe.upf-csic.es/home/-/asset_publisher/T2caeLMECPvW/content/id/166006240/maximized-.X6KOG1nKgWo
- Reintroducing a regionally extinct butterfly? Genetic, climatic and microbiological data can make it possible
https://www.ibe.upf-csic.es/news/-/asset_publisher/PXTgqZXxlocA/content/id/213076429/maximized-.X6KOUFNKgWo

Salvador Carranza

Systematics, Biogeography and Evolution of Reptiles and Amphibians

- Es detecta i gestiona el primer brot del fong Bsal que amenaça les salamandres del sud d'Europa
https://www.ibe.upf-csic.es/news/-/asset_publisher/PXTgqZXxlocA/content/id/232711997/maximized#.XtE8v54za8g
- Una nova espècie de gecko esclareix una confusió taxonòmica
https://www.ibe.upf-csic.es/news/-/asset_publisher/PXTgqZXxlocA/content/id/220535240/maximized-.X6LQtInKiMI

Jose Castresana

Phylogeny and Phylogeography of Mammals

- L'equip de recerca del Jose Castresana fa servir tècniques d'ultraseqüenciació i eines bioinformàtiques avançades per estudiar les

poblacions d'algunes espècies de mamífers de gran importància per a la conservació, com és el cas de l'almesquera. Les poblacions de l'almesquera, insectívor de riu endèmic de la península ibèrica, han viscut un important retrocés i en algunes comunitats autònomes es troba en perill d'extinció. A més, la seva regressió reflecteix l'estat de degradació dels hàbitats que ocupa.

https://www.bbc.com/mundo/movil/noticias/2012/09/120905_europa_animal_mas_raro_desman_am.shtml

<https://www.youtube.com/watch?v=Jkfbqk2XmU>

Jesús Gómez-Zurita

Herbivore Beetle Evolution Lab

- Estudiant l'evolució de la unisexualitat en escarabats

<https://ellipse.prbb.org/ca/estudiant-levolucio-de-la-unisexualitat-en-escarabats/>

Rosa Fernández

Metazoa Phylogenomics

- How to be an animal: understanding how genes evolved across the animal tree of life

<https://www.facebook.com/IBevolutiva/posts/2583019591944778>

- Descobreixen tres cucs de terra amagats en una espècie críptica

https://www.ibe.upf-csic.es/news/-/asset_publisher/PXTgqZXxlocA/content/id/234515417/maximized-.X6LYx1NKgWo

Comparative and Computational Genomics

Tomàs Marquès-Bonet

Comparative Genomics

- Revelen quin aspecte tenien els misteriosos denissovans a partir de la punta d'un os menovell

https://www.ibe.upf-csic.es/news/-/asset_publisher/PXTgqZXxlocA/content/id/228625825/maximized#.XtE9Gp4za8g

- El desenvolupament del cervell durant l'etapa embrionària i la infància ens fa únics

https://www.ibe.upf-csic.es/news/-/asset_publisher/PXTgqZXxlocA/content/id/219635091/maximized#.XtE9qZ4za8g

- Descobreixen que els gossos de trineu van aparèixer fa 9500 anys a Sibèria

https://www.ibe.upf-csic.es/news/-/asset_publisher/PXTgqZXxlocA/content/id/235863274/maximized#.X6LQMINKiMI

Arcadi Navarro

Evolutionary Genomics Lab

- El genoma dels ximpanzés i goril·les podria ajudar a entendre millor els tumors humans

https://www.ibe.upf-csic.es/news/-/asset_publisher/PXTgqZXxlocA/content/id/234930677/maximized#.X6LQOVNKiMI

Josefa González

Evolutionary and Functional Genomics

- Identifiquen el paper crucial dels elements mòbils de l'ADN en la resposta a l'estrès, el desenvolupament i el comportament

https://www.ibe.upf-csic.es/news/-/asset_publisher/PXTgqZXxlocA/content/id/223037816/maximized#.XtE9Yp4za8g

Carles Lalueza-Fox

Paleogenomics

- L'extinció de la cotorra de Carolina va ser deguda a causes humanes, segons revela el seu genoma

https://www.ibe.upf-csic.es/news/-/asset_publisher/PXTgqZXxlocA/content/id/230970686/maximized#.XtE8554za8g

- L'evidència genètica més antiga recuperada fins avui clarifica una part de la genealogia humana

https://www.ibe.upf-csic.es/news/-/asset_publisher/PXTgqZXxlocA/content/id/233815161/maximized#.XtE8qZ4za8g

- Reconstrueixen la història genòmica de la península Ibèrica

https://www.ibe.upf-csic.es/news/-/asset_publisher/PXTgqZXxlocA/content/id/223257407/maximized#.XtE9Up4za

Functional Genomics and Evolution

Xavier Belles

Evolució de la metamorfosi dels insectes

- Participació al programa “el llenguado”: El parlar de Barcelona i els noms de la natura
<https://www.ccma.cat/tv3/alacarta/el-llenguado/el-parlar-de-barcelona-i-els-noms-de-la-natura/video/6027851/>
- The genetic basis of eusociality in termites described
https://www.ibe.upf-csic.es/news/-/asset_publisher/PXTgqZXxlocA/content/id/155425380/maximized#.X6KKvVnKgWo
- The secrets of the metamorphosis of insects revealed
https://www.ibe.upf-csic.es/news/-/asset_publisher/PXTgqZXxlocA/content/id/213842218/maximized#.X6KKxFnKgWo
- IBE featured at Lab24 TV programme
https://www.ibe.upf-csic.es/home/-/asset_publisher/T2caeLMECPvW/content/id/5301533/maximized#.X6KK7VnKgWo

Xavier Franch-Marro & David Martin

Evolution and Developmental Biology

- L'inici de la metamorfosi depèn només d'un gen
https://www.ibe.upf-csic.es/news/-/asset_publisher/PXTgqZXxlocA/content/id/224870383/maximized#.XtE9O54za8g
- Participació al programa Quèquicom, capítol “insectes que ens donen ales”
<https://www.ccma.cat/tv3/alacarta/quequicom/insectes-que-ens-donen-ales/video/5938212/>
- Identifiquen el mecanisme que determina la mida final dels insectes
https://www.ibe.upf-csic.es/news/-/asset_publisher/PXTgqZXxlocA/content/id/234215037/maximized#.X6LQSNkIMl

José Luis Maestro

Senyals nutricionals en insectes

- A la cerca d'un control de plagues específic
<https://ellipse.prbb.org/es/las-cucarachas-como-modelo-de-investigacion/>

María Dolors Piulachs

Reproducció d'insectes

- Investigación con CRISPR para evitar la plaga de cucarachas
https://www.ibe.upf-csic.es/es/home/-/asset_publisher/T2caeLMECPvW/content/id/223272644/maximized#.XtFAt54za8g

Iñaki Ruiz-Trillo

Multicellgenome

- L'anàlisi de xarxes complexes d'ADN revela un nou parent unicel·lular dels animals
https://www.ibe.upf-csic.es/home/-/asset_publisher/T2caeLMECPvW/content/id/238035813/maximized#.X6KyzlNKib8
- Identifiquen un mecanisme crucial per a la multicel·lularitat en un parent unicel·lular dels animals
https://www.ibe.upf-csic.es/home/-/asset_publisher/T2caeLMECPvW/content/id/235018787/maximized#.XtE8Tp4za8g

Elena Casacuberta

Evolució del genoma eucariota

- Desenvolupen un conjunt d'eines genètiques per a estudiar l'origen dels animals
https://www.ibe.upf-csic.es/news/-/asset_publisher/PXTgqZXxlocA/content/id/233985739/maximized#.XtE8pJ4za8g

Population Genetics

Jaume Bertranpetit

Biologia dels sistemes evolutius

- La intel·ligència artificial aplicada al genoma identifica un avantpassat humà desconegut
https://www.ibe.upf-csic.es/news/-/asset_publisher/PXTgqZXxlocA/content/id/221275717/maximized#.XtE9gZ4za8g

Elena Bosch

Genètica evolutiva de poblacions

- "No totes les mutacions són dolentes: generen varietat"

<https://ellipse.prbb.org/ca/no-totes-les-mutacions-son-dolentes-generen-varietat/>

- "És ara o mai"

https://www.ibe.upf-csic.es/news/-/asset_publisher/PXTgqZXxlocA/content/id/235567135/maximized#.X6Lm4FNKib8

Francesc Calafell

Genòmica de la individualitat

- Revelen el mosaic genòmic actual de França

https://www.ibe.upf-csic.es/home/-/asset_publisher/T2caeLMECPvW/content/id/234061489/maximized#.X6Lq7VnKhPM

- L'ADN reconstrueix 500 anys de sexe i paternitat extramarital

https://www.ibe.upf-csic.es/news/-/asset_publisher/PXTgqZXxlocA/content/id/230567442/maximized#.X6Lr31NKhPM

- "Ibiza is different", genèticament

https://www.ibe.upf-csic.es/news/-/asset_publisher/PXTgqZXxlocA/content/id/222639547/maximized#.X6LsgVnKhPM

- The genetics of Catalan surnames

https://www.ibe.upf-csic.es/news/-/asset_publisher/PXTgqZXxlocA/content/id/5302573/maximized#.X6LstVnKhPM

David Comas

Diversitat del genoma humà

- Detecten l'empremta genètica de les poblacions paleolítiques a les poblacions nord-africanes actuals

https://www.ibe.upf-csic.es/home/-/asset_publisher/T2caeLMECPvW/content/id/230025531/maximized#.X6LtglnKhPM

- Demostren que les poblacions africanes es van encreuar amb altres humans extingits

https://www.ibe.upf-csic.es/news/-/asset_publisher/PXTgqZXxlocA/content/id/224287067/maximized#.X6LuLINKhPM

Complex Systems

Ricard Solé

Sistemes complexos

- El cambio climático provocará cambios drásticos en los ecosistemas áridos

https://www.ibe.upf-csic.es/news/-/asset_publisher/PXTgqZXxlocA/content/id/232453838/maximized#.XtE8w54za8g

- Bioenginyeria per combatre els efectes del canvi climàtic

https://www.ibe.upf-csic.es/news/-/asset_publisher/PXTgqZXxlocA/content/id/213962280/maximized#.XtE9tp4za8g

Sergi Valverde

Evolution of Technology Lab

- Revelan cómo impacta el ambiente en las infecciones víricas de las plantas

https://www.ibe.upf-csic.es/news/-/asset_publisher/PXTgqZXxlocA/content/id/233120559/maximized#.XtE8sZ4za8g

Luc Steels

Evolució del llenguatge

- D'imatges de gatets a Charles Darwin: el que la biologia evolutiva ens pot ensenyar sobre les xarxes socials

<https://ellipse.prbb.org/ca/climatges-de-gatets-a-charles-darwin-el-que-la-biologia-evolutiva-ens-pot-ensenyar-sobre-les-xarxes-socials/>

5.2. Neodarwinisme

➤ Unitat didàctica "Passa la soca"

• Introducció

Coneixes els superbacteris? Sabies que la resistència als antibiòtics és fruit dels mecanismes evolutius? Joga al "passa la soca" i descobreix els mecanismes que s'amaguen sota la resistència als antibiòtics tot generant una soca de bacteris superresistents.

• Com s'hi juga?

Aprofitant la formació natural del grup classe per fileres, es farà un exercici de generacions de bacteris jugant amb el salt de filera a cada cicle de divisions cel·lulars.

En el joc, cada bola transparent representarà un bacteri. Cada divisió cel·lular es representarà amb un salt a la filera del darrera duplicant el nombre de bacteris. En cas que un bacteri sobrevisqui a l'aplicació d'un antibiòtic, saltarà a la filera del darrera. El professor s'encarregarà de dibuixar l'arbre genealògic amb les generacions de bacteris a la pissarra durant el joc.

(Per tal que el nombre de generacions sigui manejable, es recomana començar amb 3 bacteris a la primera filera i fer 3 cicles de divisió dels bacteris)

• Objectiu del joc

Consolidar els conceptes relatius a l'herència, la resistència bacteriana, els antibiòtics, l'evolució d'una soca bacteriana i els bacteris superresistents.

• Material necessari

- 12 boles transparents de plàstic d'uns 6 cm de diàmetre i que es puguin obrir.
- 12 fulls de paper plegats amb els missatges escrits en les següents proporcions:
- ADN 1 (4 papers)
- ADN 2 (4 papers)
- ADN 3 (4 papers)

(Es fica un paperet a cada una de les 12 boles i es conserven separades per tipus)

- Fulls de paper plegats amb els missatges escrits en les següents proporcions:

- 6 No mutació
- 3 Mutació A
- 2 Mutació B
- 1 Mutació C
- 1 Mutació D
- 2 Transferència horitzontal

Se'n fan dues còpies:

- Amb la primera, es prepara una bossa amb tots els missatges.
- Amb la segona, es conserven els missatges sense barrejar-los.

(Es faran servir als cicles de divisió cel·lular i en cas que hi hagi transferència horitzontal, per duplicar mutacions entre bacteris).

Text No mutació

GENOMA SENSE MUTACIONS

Text Mutació A

GENOMA AMB UNA MUTACIÓ A: RESISTÈNCIA A L'ANTIBIÒTIC EN PROPORCIÓ 1X

Text Mutació B

GENOMA AMB UNA MUTACIÓ B: RESISTÈNCIA A L'ANTIBIÒTIC EN PROPORCIÓ 1X PERÒ EL BACTERI JA NO ES POT DIVIDIR.

Text mutació C

GENOMA AMB UNA MUTACIÓ C: RESISTÈNCIA A L'ANTIBIÒTIC EN PROPORCIÓ 10X

Text mutació D

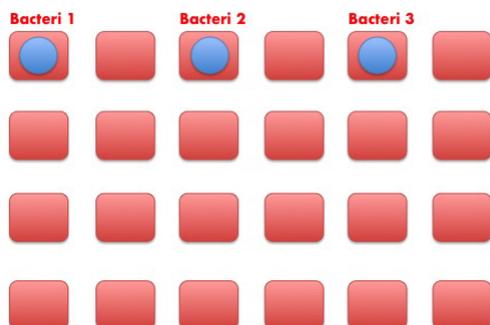
GENOMA AMB UNA MUTACIÓ D: RESISTÈNCIA A L'ANTIBIÒTIC EN PROPORCIÓ 10X PERÒ EL BACTERI JA NO ES POT REPRODUIR

Text Transferència horitzontal

RESISTÈNCIA TRANSMISSIBLE

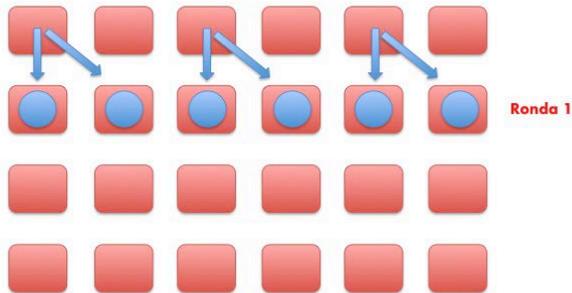
• **Dinàmica de joc**

Per a iniciar la soca bacteriana, es reparteixen 3 boles als estudiants de la primera filera (una de cada tipus: ADN 1, 2 i 3). Aquí es pot comentar breument que en cap cas una soca podria aparèixer del no res, doncs a classe ja s'haurà explicat l'experiment que demostra que la generació espontània no existeix.



RONDA 1**Creació de la soca bacteriana**

Aquesta primera ronda permet als estudiants familiaritzar-se amb la mecànica del joc. El professor avisa que el cicle de divisió cel·lular s'ha activat a la soca bacteriana, i que per tant tots els bacteris es dividiran. El professor donarà una bola més a cada un dels tres estudiants, que ara passaran les seves dues boles als estudiants del darrere (sempre el mateix ADN als bacteris que provenen de la mateixa divisió).

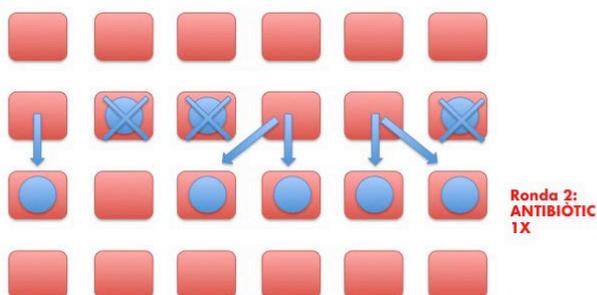


Llavors, cada un dels bacteris incorporarà al seu ADN una nova targeta de la bossa, escollida a l'atzar (una possible mutació). Cada estudiant ha de llegir el missatge, i després introduir-ho a dins del seu bacteri.

RONDA 2**Antibiòtic en proporció 1X**

El professor, anuncia que abocarà un antibiòtic al cultiu, en la proporció 1x, i que aquest tindrà un efecte en alguns dels bacteris, depenent del seu contingut genètic. Els estudiants hauran d'obrir el seu bacteri per interrogar-ne el genoma:

- En el cas que el bacteri contingui el missatge "RESISTÈNCIA TRANSMISSIBLE", el bacteri de la seva dreta incorporarà la mateixa resistència.
- En el cas que el bacteri no tingui cap mutació i no hagi rebut resistència per transmissió horitzontal, es traurà el bacteri de la filera (la nostra placa de petri particular).
- En el cas que el bacteri tingui la mutació A o C, el bacteri es passa al darrere duplicat com a part del següent cicle de divisió (el professor aporta el nou bacteri en cada cas).
- En el cas que el bacteri tingui la mutació B o D, el bacteri passa al darrere sense duplicar-se.



Un cop el procés de divisió cel·lular ha actuat, cada un dels bacteris incorporarà al seu ADN una nova targeta de la bossa, escollida a l'atzar (una possible mutació). Cada estudiant ha de llegir el missatge, i després introduir-ho a dins del seu bacteri.

5.3. Genòmica

En aquest annex s'expliquen els fonaments de tres tècniques d'anàlisi d'ADN que han revolucionat la biologia evolutiva en les darreres dècades: la genòmica, paleogenòmica i paleoproteòmica.

> Anàlisi genòmica

Genòmica és un terme recent que descriu l'estudi del genoma d'un organisme i de la seva funció. **El genoma d'un organisme és la seqüència d'ADN que comprèn el conjunt complet de cromosomes d'un individu, incloent gens i ADN no codificant. En el cas dels humans, només l'1% del genoma conté ADN codificant.** Aquest 1% està compost d'exons, els que són les parts o fragments dels gens que sí que produeixen proteïnes, elements importants per al funcionament de l'organisme. El 99% restant del genoma està format per seqüències no codificants d'ADN. La meitat el conformen els anomenats trans-posons o elements genètics mòbils, que són seqüències d'ADN que poden canviar la seva posició dins d'un genoma. També hi trobaríem el conjunt d'ADN que forma ARN i que compliria una funció reguladora del genoma, entre d'altres.

"La genòmica estudia i analitza l'estructura, funció, evolució i mapatge dels genomes complets".

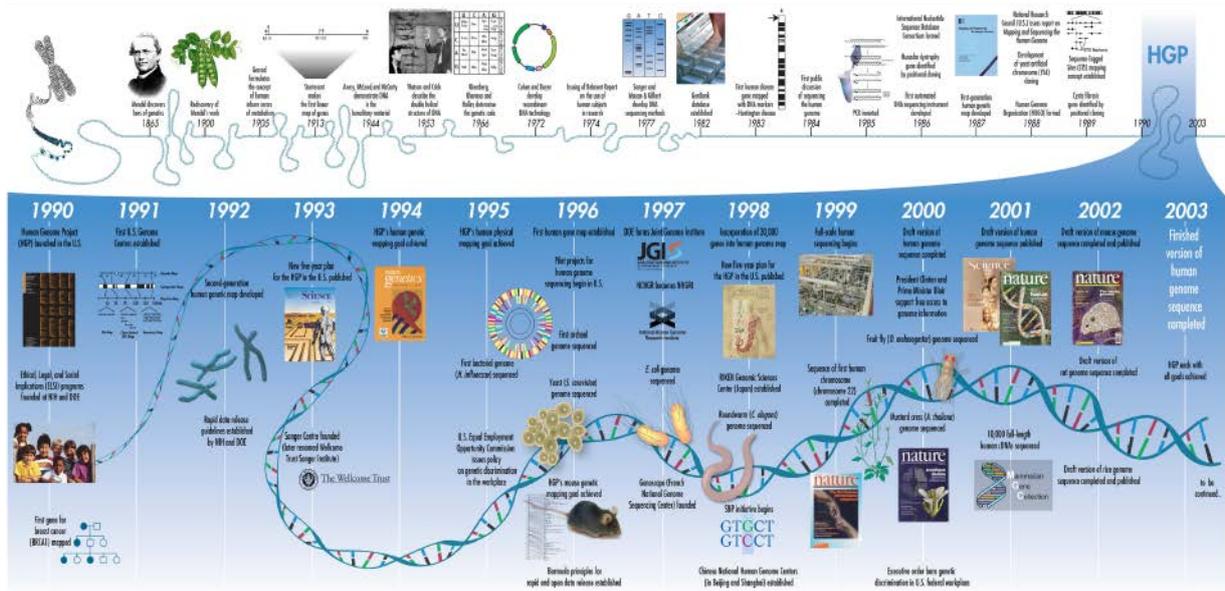
En contrast amb la genètica, que es refereix a l'estudi dels gens individuals i els seus rols en l'herència, la genòmica utilitza la seqüenciació d'ADN d'alt rendiment i la bioinformàtica per a assemblar i analitzar la funció i l'estructura de genomes complets.

Las aplicacions de la genòmica són diverses. Entre elles es troben l'estudi de malalties, el desenvolupament de fàrmacs, l'estudi de l'herència i la comprensió de la història evolutiva dels organismes.

A l'Institut de Biologia Evolutiva, diversos grups de recerca fan servir la genòmica per a estudiar els processos i mecanismes evolutius que generen la biodiversitat i que han donat lloc a les diverses poblacions i espècies al llarg de la història de la Terra.

Amb només el genoma d'un individu, els i les biòlogues evolutives de l'IBE poden recuperar la història evolutiva d'una població i dels seus ancestres (per exemple: els genoma de qualsevol ésser humà conté la història evolutiva de tota l'espècie). Quan comparen els genomes de dues poblacions diferents, els investigadors poden fer una passa més enllà i identificar i entendre les relacions que s'estableixen entre aquestes poblacions i organitzar-les en l'arbre de la vida.

Donada la gran quantitat total d'informació continguda en els genomes més complexos (3000 M de parells de bases en el cas de l'ésser humà), s'han desenvolupat mètodes bioinformàtics per a dur a terme l'anàlisi i la comparació genòmica de forma automatitzada.



Cronologia del projecte del genoma humà. National Human Genome Research Institute (NHGRI), Bethesda, via Wikimedia Commons amb llicència CC BY 2.0.

➤ Anàlisi Paleogenòmica

La **paleogenòmica** es pot definir com la recuperació i anàlisi de material genètic de restes biològiques del passat. Tot i ser una disciplina molt jove - va aparèixer als anys 80 -, s'ha convertit en una potent eina científica que proporciona informació directa, en l'espai i en el temps, del procés evolutiu. En els darrers anys, la paleogenòmica ha revelat aspectes adaptatius i demogràfics de les poblacions humanes, i ha posat també de manifest patrons complexos de migracions passades que ens ajuden a entendre la diversitat actual. **La disciplina ha obert la porta a que arqueòlegs, antropòlegs i genetistes conjuguin per primer cop a la història una visió autènticament multidisciplinària del passat. Les troballes paleogenòmiques, que inclouen genomes complets d'hominins extingits i d'humans moderns dels darrers 50.000 anys, han revolucionat el coneixement de l'evolució humana.**

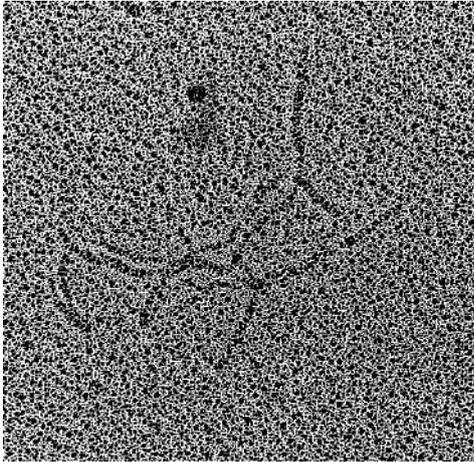
>> Per a què serveix la paleogenòmica?

1. Reconstruir la morfologia d'individus antics. Reconstrucció dels individus d'una població a partir del genoma, desxifrant-ne el seu sexe i algunes característiques físiques, com el color d'ulls o cabell. Recentment la paleogenòmica ha permès la **reconstrucció de l'aspecte físic dels homínids de Denissova** (en particular d'una nena) a partir del genoma, només disposant d'un os de dit petit.

2. Reconstruir les relacions socials establertes en una població humana antiga. Desxifrar les relacions familiars i socials que es donen entre fòssils als llocs arqueològics (com per exemple en aquest estudi: Mittnik et al. Kinship-based social inequality in Bronze Age Europe, 2019 Science).

3. Reconstruir la història evolutiva de les poblacions humanes. Reconstrucció dels assentaments, moviments migratoris, invasions, reconstruccions poblacionals, etc. a partir de l'ancestralitat de les mostres genòmiques. Un exemple el trobem a l'estudi d'un equip liderat per **Carles Lalueza-Fox de l'IBE** que mostra una arribada de descendents esteparis que va reemplaçar a gairebé tots els llinatges masculins de la Península Ibèrica fa 4.000 anys a través de l'anàlisi genòmica d'ADN antic.

4. Desxifrar l'origen d'algunes adaptacions humanes i també d'algunes malalties. Trobar els orígens d'algunes adaptacions importants per a les poblacions humanes, com bé l'adaptació a la digestió de la lactosa. Tanmateix, desxifrar l'origen d'algunes malalties complexes, com ara el càncer, o bé descobrir les bases genètiques de l'envelliment.



ADN reticulat extret d'un fetge de 4.000 anys d'un sacerdot egipci antic anomenat Nekht-Ankh. Imatge de Svante Pääbo, Max Planck Institute for Evolutionary Anthropology - Nicholls H: Ancient DNA Comes of Age. PLoS Biol 3/2/2005: e56. doi:10.1371/journal.pbio.0030056; Via Wikimedia Commons, amb llicència CC BY 2.5.

➤ Anàlisi Paleoproteòmica

La paleoproteòmica és una tècnica molt jove (ha despegat en els darrers 5 anys) basada en la recuperació i anàlisi de proteïnes de restes biològiques del passat. La tècnica apareix com a resposta a les limitacions de la paleogenòmica a l'hora d'explorar la història evolutiva més antiga. Amb el pas del temps les molècules d'ADN es van fragmentant en trossets més i més petits fins que són impossibles d'atribuir amb certesa a cap organisme determinat. El material genètic és fràgil i propens a la contaminació i degradació microbiana amb el temps. **El potencial per a trobar ADN antic, fins i tot des d'un lloc ideal, no és de més d'un milió d'anys. En contrast amb aquesta limitació, les proteïnes antigues (proteomes antics) ofereixen la sòlida longevitat d'un os fossilitzat.**

Tot i això, no es pot oblidar que els proteomes contenen moltíssima menys informació que els genomes, doncs de tota la variabilitat que hi ha al genoma només una petita part es manté en el proteoma. Per tant, permet arribar molt més enrere en el temps però amb una menor resolució. Per exemple, **amb el teu genoma es podria esbrinar d'on vénen els teus avantpassats amb precisió d'uns pocs centenars de km, i en canvi amb el teu proteoma es podria dir que ets un ésser humà i poc més.**

Ara per ara, i malgrat aquestes limitacions, la paleoproteòmica es perfila com una tècnica que pot resultar clau per a descobrir els secrets que avui encara amaga el nostre passat més antic.



Imatge de Gerd Altmann via Pixabay.
Link: article de la revista Nature que parla sobre paleoproteòmica.





> L'anàlisi genòmica d'una mostra moderna

1. Selecció de la mostra

Per a poder fer una extracció d'ADN, es necessita qualsevol material biològic de l'individu que contingui el seu genoma. En el millor dels casos, l'anàlisi es fa a partir d'una mostra de sang, o bé d'un exsudat oral (saliva). En el cas de la medicina forense, en molts casos s'extreu ADN a partir d'un cabell (en particular, de l'arrel), ungla, restes orgàniques com pell o fins i tot de restes fecals.

2. Preparació de la mostra

La preparació de la mostra dependrà del seu origen i en essència tindrà com a objectiu facilitar l'extracció de l'ADN evitant alhora que la mostra es contami. Les mostres es mantindran a -70°C fins el moment de l'extracció.

3. Extracció d'ADN

L'extracció de l'ADN d'una mostra biològica és un procés molt conegut que es basa en l'aïllament i purificació de molècules d'ADN. En l'actualitat hi ha molts kits que permeten fer aquests protocols en qüestió d'hores.

Generalment, aproximadament el 99% de la mostra pertany a l'individu que estiguem analitzant, tenint en compte les actuals mesures d'higiene en l'extracció de mostres biològiques (nivell de laboratori de biologia molecular). L'extracció d'ADN d'una mostra actual moderna per tant pot contenir molècules de milers de parells de bases.

4. Construcció de llibreria genòmica

En aquesta fase, s'enganxen unes molècules artificials d'ADN de seqüència coneguda a tots dos extrems de les molècules d'ADN. Aquestes seqüències s'anomenen adaptadors. Una vegada es duu a terme aquest procediment es considera que la mostra és "immortal", doncs ja està preparada per a ser copiada (per mètodes com la PCR) o bé per a ser llegida i inclosa a qualsevol base de dades.

5. Seqüenciació

El seqüenciador llegeix cada molècula d'ADN present en la mostra i escriu la seva seqüència nucleotídica en un arxiu. Una vegada acabada la seqüenciació aquest arxiu contindrà milions de línies, cadascuna amb la seqüència d'una molècula d'ADN.

Seqüenciar un genoma complet (tot l'ADN d'un organisme) és una tasca complexa. El procés requereix trencar l'ADN del genoma en molts trossos més petits, seqüenciar aquests trossos i assemblar les seqüències en una única i llarga "seqüència consens". No obstant això, gràcies a nous mètodes que s'han desenvolupat en les darreres dues dècades, ara seqüenciar un genoma és molt més ràpid i menys costós del que va resultar en el Projecte Genoma Humà.

La primera seqüenciació completa del genoma humà va finalitzar el 2001, va costar gairebé 3.000 milions de dòlars i es va trigar uns 13 anys. En l'actualitat, es pot seqüenciar el genoma d'una persona per 500 euros i en un parell de dies, gràcies a les tècniques de seqüenciació de segona generació. Aquestes tècniques permeten analitzar milions de molècules seqüenciades en paral·lel i per tant seqüenciar genomes complets a "baix" cost.

6. Mapeig i genotipat

Tota la informació genòmica s'ordena en base a una "plantilla" de genoma, per a poder identificar a quin cromosoma i a quina posició correspon cada seqüència. El que no correspon a cap seqüència de l'individu (les seqüències curtes i/o de microorganismes) es detecta durant el mapeig contra la referència i es retira.

Una vegada endreçades les seqüències, **s'estudien les posicions del genoma que varien entre individus, anomenades polimòrfiques¹⁷. En el cas del genoma humà, que té uns 3200 milions de parells de bases, aquestes ascendeixen a uns 3 milions de parells de bases entre dos individus qualsevol.** Tot i que són només un 0,1% del genoma són moltes en número, el que dóna molta certesa quan s'identifica un individu pertanyent a una població en particular.

- ▶ **Cal recalcar que la gran majoria d'aquestes mutacions apareixen en parts del genoma no codificant i que no compleixen cap funció – s'anomenen mutacions neutres.**

En línies generals, podríem dir que **com més temps hagin estat separades dues poblacions (és a dir: sense creuaments entre els seus individus), més diferents seran els genomes dels seus individus.** Per a posar un exemple senzill: el teu genoma és molt més semblant al de Trump que al del teu veí xinès, tot i que el teu veí xinès està molt més a prop de tu en l'espai. De la mateixa manera, el teu genoma és molt més semblant al dels íbers de fa 2500 anys que al del teu veí xinès, tot i que us separin 2500 anys i en canvi amb el teu veí xinès sigueu contemporanis. El motiu és que els xinesos i els europeus van estat separats uns 30-40000 anys, durant els que es van acumular centenars de mutacions diferents en cada població i que han arribat a l'actualitat.

¹⁷ Un polimorfisme és una variant genètica en la seqüència de l'ADN entre individus de la mateixa espècie i que és deguda a una o diverses mutacions.

Atès que les mutacions s'acumulen amb una freqüència coneguda a l'ADN, podem emprar la tècnica del rellotge molecular per estimar el temps que separa dos individus en base a la seva divergència, és a dir: comptant el nombre de mutacions que les diferencien.

7. Anàlisi de contaminació

Les mostres biològiques que es fan servir per a l'anàlisi genòmica contenen un 99% de material genètic d'un únic individu. Presa en les condicions adequades, la mostra no hauria de presentar contaminació de cap altre individu. En cas de dubtes, però, sempre es podria fer servir l'ADN mitocondrial per a confirmar la puresa de la mostra. Com que l'ADN mitocondrial humà s'hereta només per via materna, presenta un únic haplotip. Això vol dir que la cadena d'ADN mitocondrial de tots els mitocondris ha de ser idèntica, posició a posició. D'aquesta manera, qualsevol diferència es detecta fàcilment i es considera contaminació de la mostra.

8. Anàlisi de poblacions i arbre filogenètic

Una vegada hem analitzat la mostra, podem intentar respondre la nostra pregunta científica. Tanmateix, de vegades els resultats de l'anàlisi provoquen noves preguntes. En qualsevol cas, la comunitat investigadora s'esforça en que totes les dades genòmiques d'ADN siguin publicades i compartides mitjançant repositoris globals, de forma que la informació genètica de les poblacions humanes il·lumini la recerca de tota la comunitat científica.

9. Avís per a navegants

En l'actualitat, cada cop estem més "barrejats" – genèticament parlant. Això dificulta molt més reconstruir el passat recent als gens, que cada cop està més desdibuixat. Les tècniques d'anàlisi genòmica de poblacions modernes i actuals requereixen de molt refinament a l'anàlisi, doncs el nombre de diferències entre poblacions és menor. Aquesta tendència és a l'alça.



> L'anàlisi paleogenòmica d'una mostra

1. Selecció de la mostra

El procés comença amb la selecció de la mostra. Aquesta pot procedir d'un exemplar d'un museu, o bé directament d'una excavació. **El pas del temps i les condicions ambientals són paràmetres clau per a la recuperació de l'ADN antic.** Com més fred sigui l'entorn de conservació de l'ADN, més possibilitats tindrem de poder retrocedir en el temps. En condicions ideals, com el terra congelat, s'ha arribat a recuperar el genoma d'un cavall del plistocè de fa uns 600000 anys ([Recalibrating Equus evolution using the genome sequence of an early Middle Pleistocene horse; L. Orlando et.al. Nature, 499 \(2013\); DOI: 10.1038/nature12323](#)). En canvi, en climes molt calorosos no s'ha aconseguit recuperar ADN de més d'alguns milers d'anys d'antiguitat. En el clima temperat de bona part d'Europa, el rècord d'antiguitat actual està en uns 430.000 anys. Aquest cas particular correspon a la Sima de los Huesos (jaciment d'Atapuerca, Burgos), una cova a molts metres de profunditat. És una cas excepcional, doncs en la superfície en un clima temperat mai es podrà recuperar ADN tan antic.

Generalment la mostra analitzada procedeix d'un fòssil d'os. A l'hora d'escollir, s'escullen els teixits més durs i que per tant potencialment conservin més ADN. Un dels ossos més interessants dels homínids és la porció petrosa de l'os temporal. Per la seva duresa, permet la conservació d'ADN en molt bones condicions.

2. Preparació de la mostra

El procés de preparació de la mostra és destructiu. En el cas d'ossos antics, per exemple, implica esmicolar i fer pols un fragment de la mostra. Cal tenir en compte que els estudis arqueològics requereixen que les mostres fòssils conservin la seva forma original, de manera que l'anàlisi genòmica d'una mostra antiga sempre comporta un compromís que s'ha de valorar en cada cas.

L'extracció de la mostra es fa en unes instal·lacions especials, anomenades sales netes o blanques, especialment indicades per a l'estudi d'ADN antic. Els investigadors han de posar-se un vestit especial i totes les superfícies on es treballarà han d'irradiar-se amb un feix de rajos UV a fi de destruir les restes d'ADN modern que puguin contaminar la mostra antiga.

3. Extracció d'ADN

Els procés d'extracció d'ADN succeeix en un laboratori de biologia molecular. Primer s'hidrata la mostra i se'n destria tot el que no és ADN.

En el cas de la paleogenòmica, només un 1% de la informació genètica de la mostra és endògena i el 99% restant correspon als microorganismes que han proliferat i degradat l'os antic. Una extracció d'ADN antic dóna lloc generalment a seqüències trencades i curtes d'ADN, de desenes o pocs centenars de parells de bases. Això equival a molt menys que un gen.

El mínim fragment que es considera que conté informació recuperable és de 30 parells de bases, aproximadament. Per sota, és veritablement impossible determinar de quina part del genoma prové la seqüència i es considera soroll.

4. Construcció de llibreria genòmica

En aquesta fase, s'enganxen unes molècules artificials d'ADN de seqüència coneguda a tots dos extrems de les molècules d'ADN. Aquestes seqüències s'anomenen adaptadors. Una vegada es duu a terme aquest procediment es considera que la mostra és "immortal", doncs ja està preparada per a ser copiada (per mètodes com la PCR) o bé per a ser llegida i inclosa a qualsevol base de dades.

5. Seqüenciació

El seqüenciador llegeix cada molècula d'ADN present en la mostra i escriu la seva seqüència nucleotídica en un arxiu. Una vegada acabada la seqüenciació aquest arxiu contindrà milions de línies, cadascuna amb la seqüència d'una molècula d'ADN.

6. Mapeig i genotipat

Tota la informació genòmica s'ordena en base a una "plantilla" de genoma, per a poder identificar a quin cromosoma i a quina posició correspon cada seqüència. Tot el que no correspon a cap seqüència de l'individu (les seqüències curtes i/o de microorganismes) es retira en acabar el mapeig contra la referència.

Una vegada endreçades les seqüències, **s'estudien les posicions del genoma que varien entre individus, anomenades polimòrfiques. En el cas del genoma humà, que té uns 3200 milions de parells de bases, aquestes ascendeixen a uns 3 milions de parells de bases entre dos individus qualsevol¹⁸**. Tot i que són només un 0,1% del genoma són moltes en número, el que dóna molta certesa quan s'identifica un individu pertanyent a una població en particular.

¹⁸ Són 3 milions de diferències entre 2 individus. Les diferències entre altres 2 individus són també uns 3 milions, però no són les mateixes que en la primera parella. Així doncs si parlem de les posicions

- **Cal recalcar que la gran majoria d'aquestes mutacions apareixen en parts del genoma no codificant i que no compleixen cap funció – s'anomenen mutacions neutres.**

En línies generals, podríem dir que **com més temps hagin estat separades dues poblacions (és a dir: sense creuaments entre els seus individus), més diferents seran els genomes dels seus individus**. Per a posar un exemple senzill: el teu genoma és molt més semblant al de Trump que al del teu veí xinès, tot i que el teu veí xinès està molt més a prop de tu en l'espai. De la mateixa manera, el teu genoma és molt més semblant al dels íbers de fa 2500 anys que al del teu veí xinès, tot i que us separin 2500 anys i en canvi amb el teu veí xinès sigueu contemporanis. El motiu és que els xinesos i els europeus van estat separats uns 30-40000 anys, durant els que es van acumular centenars de mutacions diferents en cada població i que han arribat a l'actualitat.

Atès que les mutacions s'acumulen amb una freqüència coneguda a l'ADN, podem emprar la tècnica del rellotge molecular per estimar el temps que separa dos individus en base a la seva divergència, és a dir: comptant el nombre de mutacions que les diferencien.

7. Anàlisi de contaminació

És molt important assegurar-nos que l'anàlisi que estem fent correspon a l'ADN antic que volem estudiar, doncs una contaminació que es produeixi abans o durant l'extracció de la mostra pot "trepitjar" totalment el contingut genètic de la mostra.

En l'actualitat, disposem de tècniques i marcadors que permeten endevinar si un genoma és antic o modern. Per exemple, s'ha demostrat que als extrems de les molècules d'ADN amb el pas del temps es produeixen canvis químics (les Cs (citosines) es transformen en Ts (timines)). Aquesta característica pot servir de brúixola per assegurar-nos que l'ADN és veritablement antic i que no estem analitzant el genoma de l'investigadorx que va prendre la mostra i la va contaminar. No podem perdre de vista que tot el nostre cos està cobert d'una capa de cèl·lules mortes que duen el nostre ADN, per tant una contaminació en el cas d'una mostra antiga és relativament fàcil¹⁹.

Per altra banda, a fi de conèixer la puresa de la mostra, s'analitza l'ADN mitocondrial. Com que l'ADN mitocondrial humà s'hereta només per via materna, presenta un únic haplotip. Això vol dir que la cadena d'ADN mitocondrial de tots els mitocondris ha de ser idèntica, posició a posició. D'aquesta manera, qualsevol diferència es detecta fàcilment i es considera contaminació de la mostra.

Tot i poder identificar-la, és molt difícil treure la contaminació de la mostra. En el món de la paleogenòmica, es considera que fins a un 5% de contaminació de la mostra dona resultats acceptables.

¹⁹ Aquest fenomen queda molt ben recollit a la pel·lícula GATTACA, on el protagonista, que té una identitat falsa, raspatlla la seva pell i n'incinera les restes diàriament per a no ser descobert a través de les seves cèl·lules superficials.

8. Anàlisi de poblacions i arbre filogenètic

Una vegada hem analitzat la mostra, podem intentar respondre la nostra pregunta científica. Tanmateix, de vegades els resultats de l'anàlisi provoquen noves preguntes. En qualsevol cas, la comunitat investigadora s'esforça en que totes les dades genòmiques d'ADN antic siguin publicades i compartides mitjançant repositoris globals, de forma que la informació genètica dels nostres avantpassats il·lumini la recerca de tota la comunitat científica.



9. Avís per a navegants

És important entendre que el procés d'anàlisi d'una mostra antiga no implica un èxit en el 100% dels casos. De fet, un percentatge molt significatiu de les mostres analitzades no té suficient ADN endogen. Hem de tenir en compte que poden passar moltes coses, com ja hem vist: potser la mostra que hem preparat no contenia prou ADN o directament no contenia ADN, o bé estava molt contaminat. En aquests casos, s'intenta comptar amb l'anàlisi de més d'una mostra del mateix individu (de diferents ossos o fragments d'os, per exemple) per a poder incloure'l a la base de dades.

Tot aquest procés d'anàlisi es mostra al reportatge del programa Què Qui Com "[Desextinció: reviure una espècie](#)", on el reporter del programa i investigador predoctoral de l'IBE Pere Renom acompanya l'investigador principal Carles Lalueza-Fox en el procés d'anàlisi genòmica de l'extinta cotorra de Carolina.



> L'anàlisi paleoproteòmica

1. Extracció de proteïnes

L'anàlisi comença amb la desmineralització de la matriu mineral os / dent de les mostres seleccionades. Els residus de proteïnes es digereixen, generalment amb tripsina, i després es purifiquen.

2. Adquisició de dades amb espectròmetre de masses

Els residus de proteïnes obtinguts s'injecten en un espectròmetre de masses (MS, de l'anglès *Mass Spectrometer*), que n'extreu un espectre amb la distribució de les molècules en funció de la seva massa.

3. Identificació de pèptids

Els espectres experimentals de MS es comparen posteriorment amb bases de dades de seqüències de proteïnes establertes, o s'analitzen *de novo*.

4. Identificació de proteïnes

S'apliquen tècniques de bioinformàtica per a inferir correctament les seqüències de pèptids i el contingut de proteïnes de la mostra antiga.

INSTITUT de
BIOLOGIA
EVOLUTIVA **ibe** CSIC
upf.

PRBB BUILDING

Dr. Aiguader, 88
08003 Barcelona (Spain)

CMIMA BUILDING

Passeig de la Barceloneta, 37-49
08003 Barcelona (Spain)

www.ibe.upf-csic.es

+34 932 309 500

comunicacio@ibe.upf-csic.es



biologia
evolutiva

Amb el suport de:

fcri
Fundació
Catalana per a
la Recerca i la
Innovació