

Grao en Bioloxía

Memoria do Traballo de Fin de Grao

**La genética de las adaptaciones locales en humanos
(proyecto de divulgación científica)**

**A Xenética das adaptacións locais en humanos
(proxecto de divulgación científica)**

**The genetics of human local adaptation
(scientific disseminative project)**

Paula Tallón Fuentes

Curso: 2021 – 2022. Convocatoria: 28 de xullo

Directora Académica: Ana María González Tizón

Resumen

Los humanos nos hemos establecido a lo largo de todo el planeta, alcanzando ambientes *a priori* inhóspitos, tales como altitudes hipóxicas, desiertos áridos o el frío ártico. La selección natural habría actuado en diferentes rasgos permitiendo a las poblaciones humanas adaptarse a múltiples condiciones, las cuales difieren en el clima, alimento disponible, etc. Descubrir y entender las bases genéticas de la selección natural positiva nos permite establecer cómo esta fuerza evolutiva ha dado lugar a los diferentes patrones de variación humana.

Entre otros rasgos adaptativos, encontramos que aproximadamente un tercio de los humanos adultos, la actividad de la lactasa permanece en niveles considerables, lo que se denominará LP (*lactase persistence*). Se trata de un rasgo determinado genéticamente que permitirá al adulto portador digerir la lactosa presente en la leche fresca. Su frecuencia varía entre diferentes poblaciones humanas, siendo común en aquellas caracterizadas históricamente por la producción y consumo de lácteos. Se considera un ejemplo clásico de convergencia evolutiva, en el cual diferentes variantes del mismo fenotipo surgieron independientemente en distintas poblaciones debido a que compartieron presiones selectivas.

Con este proyecto se pretende aportar conocimiento sobre las bases genéticas de algunas de las adaptaciones de relevancia del ser humano, allegando al público información que le permita ver el mundo con otra perspectiva.

Palabras clave: bases genéticas, adaptaciones, selección natural positiva, lactosa, convergencia evolutiva, ambientes inhóspitos

Resumo

Os humanos establecéronse por todo o planeta, chegando a ambientes a priori inhóspitos, como as altitudes hipóxicas, os desertos áridos ou o frío ártico. A selección natural tería actuado sobre diferentes trazos permitindo que as poboacións humanas se adaptasen a múltiples condicións, que difiren no clima, o alimento dispoñible, etc. Descubrir e comprender as bases xenéticas da selección natural positiva permítenos establecer como esta forza evolutiva orixinou os diferentes patróns de variación humana.

Entre outros trazos adaptativos, descubrimos que aproximadamente un terzo dos humanos adultos, a actividade da lactase mantense en niveis considerables, que se denominarán LP (persistencia da lactase). É un trazo determinado xeneticamente que permitirá ao portador adulto dixerir a lactosa presente no leite fresco. A súa frecuencia varía entre as distintas poboacións humanas, sendo habitual naquelas historicamente caracterizadas pola produción e consumo de produtos lácteos. Considérase un exemplo clásico de converxencia evolutiva, na que diferentes variantes do mesmo fenotipo xurdiron de forma independente en diferentes poboacións debido a presións selectivas compartidas.

Este proxecto pretende achegar coñecementos sobre as bases xenéticas dalgunhas das adaptacións relevantes do ser humano, facilitando ao público unha información que lle permita ver o mundo desde outra perspectiva.

Palabras chave: bases xenéticas, adaptacións, selección natural positiva, lactosa, converxencia evolutiva, ambientes inhóspitos

Abstract

Humans have established themselves all over the planet, reaching environments that are inhospitable a priori, such as hypoxic altitudes, arid deserts or the cold arctic. Natural selection would have acted on different traits allowing human populations to adapt to multiple conditions, which differ in climate, available food, etc. Discovering and understanding the genetic bases of positive natural selection allows us to establish how this evolutionary force has given rise to the different patterns of human variation.

Among other adaptive traits, we found that approximately one third of adult humans, lactase activity remains at considerable levels, which will be called LP (lactase persistence). It is a genetically determined trait that will allow the adult carrier to digest the lactose present in fresh milk. Its frequency varies between different human populations, being common in those historically characterized by the production and consumption of dairy products. It is considered a classic example of evolutionary convergence, in which different variants of the same phenotype arose independently in different populations due to shared selective pressures.

This project aims to provide knowledge about the genetic bases of some of the relevant adaptations of the human being, providing the public with information that allows them to see the world from another perspective.

Keywords: genetic bases, adaptations, positive natural selection, lactose, evolutionary convergence, inhospitable environments

Índice

1. Introducción	5
1.1. La divulgación científica	5
1.2. La adaptación como método de supervivencia	5
1.2.1. Persistencia a la lactasa.....	6
1.2.2. Estrategias para afrontar condiciones adversas.....	7
2. Objetivos	8
3. Material y métodos	9
3.1. Exposición de pósters en la Facultad de Ciencias	9
3.2. Encuesta final.....	9
4. Desarrollo	10
4.1. Exposición	10
4.1.1. Póster 1: Adaptarse o perecer	10
4.1.2. Póster 2: Lactosa: ¿debemos evitarla? (1).....	12
4.1.3. Póster 3: Lactosa: ¿debemos evitarla? (2).....	14
4.1.4. Póster 4: Cómo el ambiente nos hace diferentes.....	16
4.2. Encuesta final.....	18
5. Resultados esperados	20
6. Bibliografía	22

1. Introducción

1.1. La divulgación científica

La divulgación científica es toda actividad de explicación y difusión de los conocimientos, la cultura y el pensamiento científico y técnico. Según González Dávila (2007), la divulgación científica debe tener tres objetivos: informar al público de los avances científicos y tecnológicos, proporcionar el contexto político, social y cultural de esos nuevos conocimientos, y contribuir a crear un pensamiento crítico. La divulgación científica promueve la curiosidad, ayuda a comprender las transformaciones que ocurren en la sociedad, ofrece información para que las personas puedan formarse su propia opinión y participen en cuestiones asociadas a los avances científicos. También promueve prácticas de cuidado de la salud, el medio ambiente y posibilita mejorar la calidad de vida. En el desarrollo de las actividades de divulgación científica deben estar implicados la universidad y los centros de investigación y centros tecnológicos.

La Universidad de A Coruña (UDC) en el documento de su plan estratégico 2013-2020, aprobado por el Consejo de Gobierno del 21 de marzo de 2013 y sometido al Claustro el 30 de abril de 2013, referente a su misión, visión y valores dice: *A Universidade da Coruña ten como finalidade contribuír ao avance cultural, social e económico da sociedade por medio da xeración, xestión e difusión de cultura e coñecemento científico, tecnolóxico e profesional... A difusión, a valorización e a transferencia do coñecemento ao servizo da cultura, da calidade da vida e do desenvolvemento económico...*(www.udc.gal).

1.2. La adaptación como método de supervivencia

El ser humano moderno se originó hace aproximadamente 200.000 años en África. En los últimos 100.000 años, el ser humano se distribuyó a lo largo del planeta en una amplia variedad de hábitats. La mayoría de poblaciones humanas realizaron una transición desde un estilo de vida cazador-recolector, a practicar la agricultura y el pastoreo. Esto condujo a un rápido crecimiento poblacional, así como a un incremento en la densidad de la población, pero también al aumento de enfermedades infecciosas, por ejemplo (Fan *et al.*, 2016).

El asentamiento en cada territorio trajo consigo el desarrollo de diferentes prácticas culturales en función de las características del ambiente, derivando en adaptaciones locales (Rees *et al.*, 2020). Las presiones selectivas resultaron en variantes genéticas población-o región- específicas, con distintos fenotipos subyacentes (tales como altura, respuesta inmune innata, tolerancia a la

lactosa, eficiencia metabólica de ácidos grasos, niveles de hemoglobina...) (Fan *et al.*, 2016).

Estos individuos tendrían un mayor fitness en promedio en su ambiente local que aquellos provenientes de otras poblaciones de la misma especie (Rees *et al.*, 2020). Los alelos responsables de estas adaptaciones podrían ser más beneficiosos en un ambiente que otros, así como beneficiosos en un ambiente en concreto pero neutral en otros.

Para responder a la cuestión de cómo surgieron los patrones modernos de variación genética en los humanos, precisamos de un profundo entendimiento de las adaptaciones locales. El DNA antiguo jugará un papel decisivo, ya que nos permite inferir sobre eventos pasados (Rees *et al.*, 2020).

La adaptación en la historia humana es altamente compleja: las dinámicas evolutivas de las distintas poblaciones están influenciadas por múltiples factores. Muchos genes se ven favorecidos como resultado de eventos co-evolutivos, desencadenados por cambios fenotípicos en otras especies, así como en respuesta de cambios de frecuencia en genes presentes en sus genomas (Laland *et al.*, 2010).

En este proyecto discutiremos algunas adaptaciones de relevancia en nuestra especie, tales como la capacidad de absorción de lactosa en la etapa adulta y diversos métodos de supervivencia ante condiciones extremas.

1.2.1. Persistencia a la lactasa

Las glándulas mamarias en los mamíferos son unos órganos especializados encargados de proveer a sus crías de alimento en forma de leche, la cual presenta lactosa. La lactosa es un carbohidrato que proporciona la energía necesaria a los neonatos para crecer y desarrollarse. La enzima encargada de hidrolizar la lactosa en sus monosacáridos (glucosa y galactosa) se denomina comúnmente lactasa, siendo un componente clave en la nutrición (Campbell&Ranciaro, 2021).

Así pues, en la mayor parte de los mamíferos, la expresión de la enzima lactasa es alta durante el tiempo del nacimiento, y poco después del destete, la producción de lactasa decrece, lo que se conoce como hipolactasia o no-persistencia de lactasa. Los individuos no tendrían la capacidad de digerir grandes cantidades de lactosa, por lo que su consumo podría derivar en problemas gastrointestinales como hinchazón, diarrea o dolor abdominal. Esta respuesta digestiva se conoce como intolerancia a la lactosa (Campbell&Ranciaro, 2021).

Aproximadamente un tercio de los humanos (Ségurel&Bon, 2017), tienen la capacidad de producir altos niveles de enzima lactasa (LPH) durante la edad adulta, manteniendo la habilidad de digerir grandes cantidades de lactosa, condición conocida como normolactasia o persistencia de lactasa.

La naturaleza de las presiones selectivas para el aumento de la frecuencia de LP en los humanos permanece sin quedar clara. Se propuso que fue debido al consumo regular de leche en aquellas poblaciones que contaban con animales lecheros domesticados, pero se observó que el consumo de leche no siempre se correlaciona con la frecuencia de LP. Aunque la domesticación de animales lecheros es un pre-requisito para que LP evolucione (Ségurel&Bon, 2017), se espera que únicamente su frecuencia sea alta en aquellas poblaciones en las que la leche no es enteramente procesada en productos con baja cantidad de lactosa.

Análisis moleculares recientes sugieren que, mientras que los alelos que confieren LP se dispersaron rápidamente en algunas regiones globales, el rasgo también evolucionó de forma independiente en muchas localizaciones. Más de una mutación genética habría contribuido, indicando un grado inusual de convergencia evolutiva en un periodo relativamente corto en escala temporal (Wells *et al.*, 2021).

1.2.2. Estrategias para afrontar condiciones adversas

La especie humana colonizó casi toda zona climática inhabitable a lo largo de seis masas continentales. Variaciones en la cantidad de lluvia anual, la presencia de enfermedades infecciosas, el grado de radiación solar, etc., definen cada hábitat. Estas presiones ambientales influenciaron la evolución de las poblaciones humanas y contribuyeron tanto a su adaptación biológica como cultural.

Las frecuencias alélicas de muchos polimorfismos genéticos siguen un patrón de diversidad clinal, apoyando la noción de que las variaciones climáticas han sido presiones selectivas trascendentes en la historia evolutiva de los humanos (Bigham, 2019).

Los humanos son homeotermos, y para asegurar una función fisiológica óptima, la temperatura corporal debe situarse dentro de un rango relativamente estrecho (Burtscher *et al.*, 2018). Cuando nos exponemos a temperaturas extremas, el sistema termorregulador se encuentra con el reto de mantener la temperatura interna estable, por lo que es preciso desarrollar ajustes fisiológicos, morfológicos, así como comportamentales para sobrellevar estas condiciones.

Las elevadas altitudes se caracterizan por la hipoxia. Se necesita de aclimatación fisiológica y/o adaptaciones genéticas para que el ser humano pueda sobrellevarla. A día de hoy, andinos, etíopes y tibetanos muestran un rango de características que les permiten responder a estos ambientes, diferenciándolos de aquellos que viven en altitudes menores (Bigham, 2019). También exhiben distintas adaptaciones fisiológicas en comparación entre sí, lo que destaca la variedad de diversidad fenotípica en respuesta a la altitud.

2. Objetivos

Mediante este proyecto de divulgación se pretende mostrar al público una perspectiva genética sobre adaptaciones a las que tal vez no prestamos excesiva atención, buscando que el espectador pueda llegar a entender la complejidad arraigada a nuestra especie y a todas las características que mostramos. El público al que se destina este proyecto son alumnos y alumnas de la Facultad de Ciencias de la UDC, a través de una exposición de pósters.

3. Material y métodos

Para llevar a cabo este proyecto divulgativo, se presentará material en distintas formas para proporcionar un apoyo visual y práctico al tema a tratar.

3.1. Exposición de pósters en la Facultad de Ciencias: utilizaremos un cartel introductorio, otros dos en los que profundizaremos sobre la persistencia a la lactasa y otro en el que trataremos diferentes adaptaciones a condiciones adversas, en concreto al frío y la hipoxia. Servirán como apoyo visual al discurso, ya que se trata de un tema con mucha información, por lo que trataremos de sintetizar las ideas básicas. Se mencionarán las bases genéticas subyacentes a dichas adaptaciones, así como los orígenes de las mismas, con su contexto histórico.

3.2. Encuesta final: al finalizar la exposición, realizaremos una encuesta breve con el objetivo de comprobar que ciertos aspectos han sido interiorizados por el público, así como si consideran que la metodología y explicación han sido correctos para ayudar a mejorar en futuras presentaciones.

4. Desarrollo

Seguiremos la siguiente dinámica:

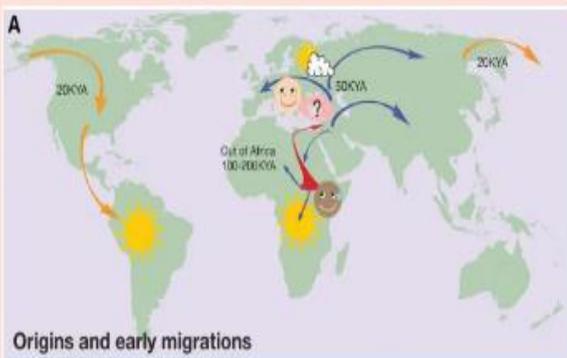
4.1. Exposición

4.1.1. Póster 1: Adaptarse o perecer

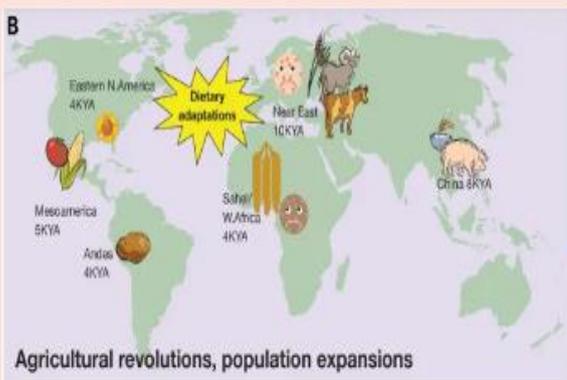
Comenzaremos la exposición a través de este primer póster (Fig.1.), que servirá como apoyo visual. Introduciremos el concepto de adaptación local, cómo y cuándo el ser humano se asentó en diferentes partes del planeta y lo que este proceso habría conllevado. Asimismo, mencionaremos la importancia de la selección natural y su relación con la variación genética entre poblaciones.

ADAPTARSE O PERECER

La adaptación local en la evolución del ser humano tienen un papel importante, ya que los humanos modernos colonizaron rápidamente una amplia variedad de nuevos ambientes, tanto en África como en otros territorios después de la migración "Out of Africa" (entre 50,000-70,000 años atrás). Un profundo entendimiento de la adaptación local es vital para comprender cómo surgieron los patrones modernos de variación genética en humanos.



El asentamiento en cada territorio, así como el desarrollo de diferentes prácticas culturales, derivaron en adaptaciones locales. Sabemos que éstas contribuyeron a la diferenciación genética entre poblaciones, y que los humanos se adaptaron localmente a diferentes dietas, patógenos, altitudes, temperaturas..
La adaptación local ocurre cuando, debido a cambio genético, individuos de una población presentan mayor fitness promedio en su ambiente local que aquellos de otras poblaciones de la misma especie. Está impulsada por la selección natural que difiere entre las poblaciones y, con el tiempo, conduce a la diferenciación genética y fenotípica de la población.



Referencias
Rees, J. S., Castellano, S., & Andrés, A. M. (2020). The genomics of human local adaptation. *Trends in Genetics*, 36(6), 415-428.
Fan, S., Hansen, M. E., Lo, Y., & Tishkoff, S. A. (2016). Going global by adapting local: A review of recent human adaptation. *Science*, 354(6308), 54-59.

Representación de algunos de los eventos importantes en la evolución humana. Imagen adaptada de Balaresque et al., 2007.

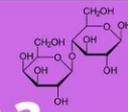
Ejemplos de adaptaciones locales en el ser humano. Imagen adaptada de Fan et al., 2016.

Figura 1. Póster introductorio a las adaptaciones locales en el ser humano.

4.1.2. Póster 2: Lactosa: ¿debemos evitarla? (1)

Este punto, al disponer de mucha información, lo dividiremos en dos pósters. En el primero (Fig.2.), comenzaremos con una breve explicación de conceptos básicos, como qué es la lactosa, la enzima lactasa, etc. Hablaremos del concepto de LP o persistencia a la lactasa, un fenotipo característico que confiere la capacidad de digerir la lactosa en edad adulta. Explicaremos las características de este rasgo, a raíz de qué surgió y las posibles ventajas adaptativas del mismo.

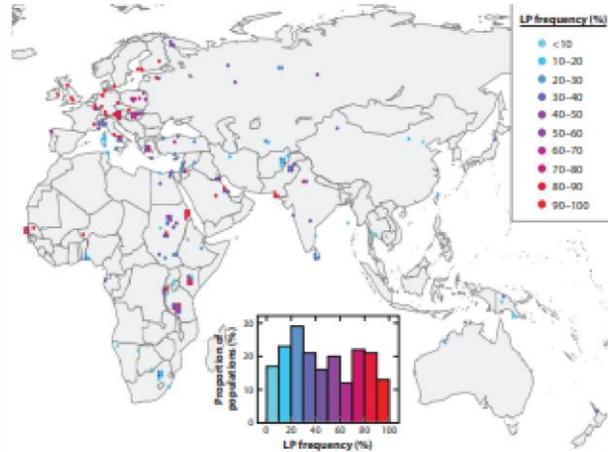
LACTOSA: ¿DEBEMOS EVITARLA?



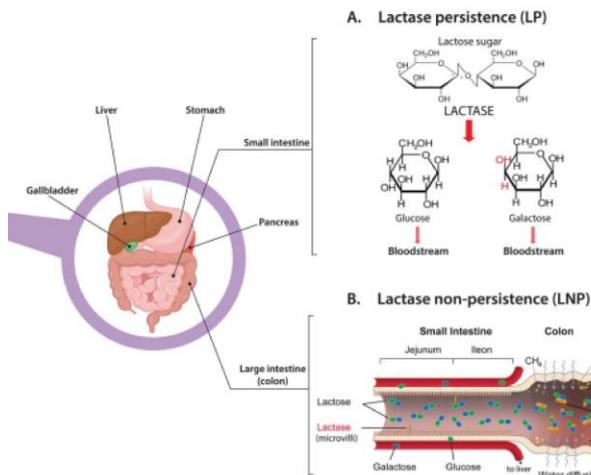
Paula Tallón Fuentes

La persistencia de la enzima lactasa (LP) confiere a los adultos la habilidad de digerir la lactosa. Es un rasgo determinado genéticamente, cuya frecuencia varía entre poblaciones humanas. Es común en poblaciones europeas, africanas y árabes, principalmente por su tradición de consumo y producción de lácteos. LP es un ejemplo clásico de convergencia evolutiva en humanos.

Este fenotipo se hereda como un carácter autosómico dominante. Cambios en la producción de alimento durante la revolución neolítica condujeron a un aumento en la frecuencia de variantes genéticas que mantenían la expresión de lactasa en la edad adulta, lo que permitió a sus portadores aumentar su repertorio en la dieta, incorporando más leche. La intensidad de la selección natural para la persistencia a la lactasa se ha estimado entre las más fuertes del genoma humano.



Frecuencias del fenotipo lactasa persistente en el Viejo Mundo. El histograma representa la densidad de las poblaciones con diferentes frecuencias de LP. Imagen extraída de Ségurel&Bon, 2017.



Dos posibles vías para la digestión de la lactosa. Imagen adaptada de Campbell&Ranciari, 2021.

La selección de este fenotipo ocurrió recientemente y simultáneamente en diferentes continentes después del inicio de la domesticación de camellos y de ganado. Pero, ¿qué llevó a la selección a favorecer cambios regulatorios similares en múltiples poblaciones en todo el mundo?

A pesar de que existe una clara relación entre los hábitos en el consumo de leche y la frecuencia de LP, necesariamente debe haber más factores implicados, ya que existen poblaciones cuya frecuencia se esperaría mucho mayor debido a estos hábitos, pero no se da el caso, como ocurre en Asia central.



Referencias

Campbell, M. C., & Ranciari, A. (2021). Human adaptation, demography and cattle domestication: an overview of the complexity of lactase persistence in Africa. *Human Molecular Genetics*, 30(R1), R98-R109.

Ségurel, L., & Bon, C. (2017). On the evolution of lactase persistence in humans. *Annual review of genomics and human genetics*, 18, 297-319.

Wells, J. C., Pomeroy, E., & Stock, J. T. (2021). Evolution of lactase persistence: Turbo-charging adaptation in growth under the selective pressure of maternal mortality?. *Frontiers in Physiology*, 1344.

Figura 2. Póster introductorio a la adaptación “LP” o persistencia a la lactasa.

4.1.3. Póster 3: Lactosa: ¿debemos evitarla? (2)

Siguiendo la explicación previa, nos adentraremos más en cuestiones genéticas asociadas a esta adaptación, comentando el siguiente material (Fig. 3). Mencionaremos las variantes más conocidas del rasgo LP, así como su frecuencia en distintas poblaciones del mundo. Asimismo, resaltaremos el hecho de que existen muchas incógnitas acerca del surgimiento de este fenotipo, ya que existen poblaciones (como los habitantes de Asia Central) en las que no se explica su baja frecuencia teniendo en cuenta la tradición de consumo de lácteos, entre otras.



LACTOSA: ¿DEBEMOS EVITARLA?

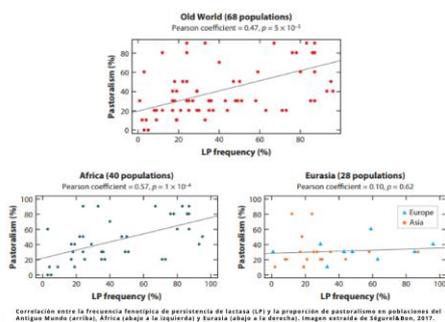
Paula Tallón Fuentes

La enzima lactasa es codificada por el gen LCT en el cromosoma 2, pero se han asociado múltiples SNPs (polimorfismos de un solo nucleótido) al rasgo LP en poblaciones humanas.

A pesar de que las variantes más conocidas (T-13910, G-13907, G-13915, G-14009 y C-14010) son altamente predictivas del estatus LP, estudios indicaron que estos alelos no explican completamente la varianza fenotípica observada en poblaciones africanas. En los europeos, LP está fuertemente asociado con una sola mutación C a T, 13,910 pb aguas arriba, es decir, hacia el extremo 5' del gen de la lactasa (LCT).

LP-associated mutation	Main geographical area of repartition
-13.910:T (combined with -22.018:A)	Eurasia, North Africa, and Central Africa
-13.915:G	Middle East
-13.907:G	East Africa (Ethiopia and Sudan)
-14.009:G	East Africa (Ethiopia and Sudan)
-14.010:C	East Africa (Kenya and Tanzania) and South Africa

Mutaciones conocidas asociadas al fenotipo lactasa persistente y sus principales áreas geográficas de distribución. Imagen extraída de Ségurel&Bon, 2017.



El por qué el consumo de leche en las poblaciones favorece a la *fitness* sigue sin estar claro, pero se ha planteado la hipótesis de que la leche fresca puede haber servido como fuente de agua y electrolitos no contaminados, que la digestión de la leche más allá de la infancia podría contribuir a niveles circulantes más altos del factor de crecimiento similar a la insulina, etc. Independientemente de la causa, está claro que la variación genética subyacente al rasgo LP fue funcionalmente importante durante la evolución humana reciente en África.



Referencias

- Campbell, M. C., & Ranciaro, A. (2021). Human adaptation, demography and cattle domestication: an overview of the complexity of lactase persistence in Africa. *Human Molecular Genetics*, 30(R1), R98-R109
- Ségurel, L., & Bon, C. (2017). On the evolution of lactase persistence in humans. *Annual review of genomics and human genetics*, 18, 297-319.
- Wells, J. C., Pomeroy, E., & Stock, J. T. (2021). Evolution of lactase persistence: Turbo-charging adaptation in growth under the selective pressure of maternal mortality?. *Frontiers in Physiology*, 1344

Figura 3. Póster en el que se introduce la genética de la adaptación “LP”.

4.1.4.: Póster 4: Cómo el ambiente nos hace diferentes

Con esta última figura (Fig.4.), comentaremos diferentes adaptaciones a condiciones extremas, tales como la hipoxia característica de elevadas altitudes, así como el frío al que se enfrentan poblaciones circumpolares.

Para combatir ambas situaciones, los humanos habríamos desarrollado diferentes cambios no sólo morfológicos, sino también genéticos, destacando cómo la selección natural favoreció diferentes características que permiten sobrellevar tales condiciones.



Los humanos vivimos en entornos variables. Para sobrevivir a las condiciones del ambiente, hemos adquirido cambios genéticos y fisiológicos. Al comprender el proceso por el cual las poblaciones humanas se sometieron a la selección natural en ambientes extremos, podremos apreciar los efectos de la selección en la variación biológica moderna e identificar la base genética subyacente para los fenotipos adaptativos.

CÓMO EL AMBIENTE NOS HACE DIFERENTES

Paula Tallón Fuentes

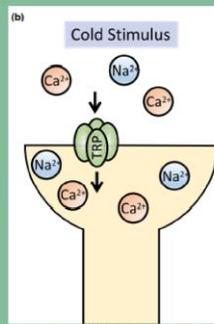
Respuestas al frío

Varias poblaciones circumpolares exhiben fenotipos de adaptación al frío.

Únicamente cambios morfológicos no serían un mecanismo suficiente para prevenir decrecimientos significativos en la temperatura corporal interna. Los cuerpos humanos precisan también de procesos fisiológicos tanto para conservar como para producir calor.

La evidencia emergente indica que los cambios genéticos son responsables de los fenotipos de adaptación al frío observados y, por lo tanto, permite deducir que las poblaciones humanas se han adaptado genéticamente a temperaturas bajas sostenidas en el tiempo. Lo que queda por demostrar son los vínculos funcionales entre las mutaciones seleccionadas naturalmente y los fenotipos particulares de adaptación al frío.

El caso más fuerte de selección en respuesta a la tolerancia al frío se ha observado para el alelo 109R en el receptor de leptina (LEPR). Este alelo es parte de la vía de la termogénesis, y se ha asociado con un aumento del cociente respiratorio.

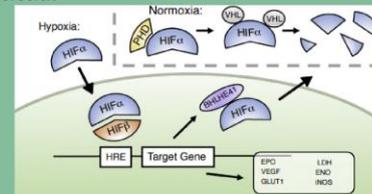


En respuesta a las bajas temperaturas, los canales catiónicos de la proteína receptora transitoria (TRP) se activan en los ganglios radiales dorsales (GRD), neuronas sensoriales que invierten la piel. Imagen adaptada de Barckel/Allden, 2016.

Adaptaciones a elevadas altitudes

El suministro deficiente de oxígeno compromete las funciones celulares y, por lo tanto, el rendimiento. Puede ser causado por hipoxia ambiental, como en altitudes elevadas (HA). Hoy en día, los andinos, etíopes y tibetanos muestran una variedad de rasgos fisiológicos que los ayudan a responder biológicamente al ambiente hipóxico, y que difieren de los de los residentes de baja altitud. También exhiben distintas adaptaciones fisiológicas entre sí, lo que destaca la variedad en los fenotipos de respuesta a la altitud.

Estas tres poblaciones se han adaptado a la baja tensión de oxígeno ambiental a través de factores genéticos específicos como resultado de la selección natural. Observamos que la mayoría de los genes que forman parte de las vías bioquímicas que se sabe que están involucradas en la homeostasis del oxígeno, como la vía HIF, no muestran superposición entre los tres grupos de gran altitud.



La ruta del factor de hipoxia inducible (HIF). imagen extraída de Ildardo&Nielsen, 2018.

Referencias

- Balaresque, P. L., Ballereau, S. J., & Jobling, M. A. (2007). Challenges in human genetic diversity: demographic history and adaptation. *Human molecular genetics*, 16(R2), R134-R139.
- Bigham, A. W. (2019). Natural selection and adaptation to extreme environments: High latitudes and altitudes. *A companion to anthropological genetics*, 219-232.
- Burtscher, M., Gatterer, H., Burtscher, J., & Mairböauri, H. (2018). Extreme terrestrial environments: life in thermal stress and hypoxia. a narrative review. *Frontiers in Physiology*, 572.

Figura 4. Póster explicativo de diferentes adaptaciones en respuesta a condiciones extremas.

4.2. Encuesta final:

Para finalizar, repartiremos una encuesta de respuesta breve (Fig.5.), con el fin de comprobar que tanto la idea principal como conceptos clave han sido entendidos.

El tiempo de exposición se estima entre 20/25 minutos, con la realización de la encuesta incluida.

La genética de las adaptaciones locales en humanos

Paula Tallón Fuentes

ENCUESTA

Las respuestas, a ser posible, que sean breves. La encuesta es anónima. Si no tiene clara la respuesta, no es necesario que la escriba.

¿Le ha parecido interesante la temática?

¿Había buscado alguna vez información sobre los temas a tratar? ¿Sobre alguno en concreto? ¿Cuál/cuáles?

¿Considera que entiende conceptos como "lactosa", "lactasa" o "persistencia a la lactasa"? ¿Podría definirlos?

¿Considera que algún concepto ha quedado sin explicar o explicado de forma ineficiente? De ser así, ¿cuál/cuáles?

GRACIAS

Figura 5. Encuesta final.

5. Resultados esperados

El objetivo de este proyecto sería, pues, conseguir que el espectador adquiriera conocimientos genéticos de distintas adaptaciones presentes en la especie humana, en respuesta a diferentes hábitats y estilos de vida. Los procesos a los que se somete nuestro DNA son complejos, y no responden a un único factor, por lo que introducir este campo de manera correcta puede ser difícil.

Una vez finalizado el discurso, se espera que las cuestiones tratadas queden lo más claras posibles y, con suerte, haber animado al público a profundizar más sobre un tema sumamente vasto. Destacar también que sería interesante comentar cómo muchas diferencias físicas que observamos entre poblaciones, son simplemente respuestas a diferentes condiciones ambientales, desmontando más si cabe pensamientos racistas o xenófobos.

La encuesta final nos ayudará a ver más claramente si la reacción de los asistentes fue positiva, así como si los conceptos fueron asimilados. También nos servirá para mejorar el contenido para talleres futuros.

Resultados esperados

O obxectivo deste proxecto sería, polo tanto, conseguir que o espectador adquira coñecementos xenéticos das diferentes adaptacións presentes na especie humana, en resposta a diferentes hábitats e estilos de vida. Os procesos aos que sofre o noso ADN son complexos, e non responden a un só factor, polo que entrar correctamente neste campo pode ser difícil.

Ao remate da intervención, espérase que as cuestións suscitadas sexan o máis claras posible e que animen ao público a afondar nun amplo tema. Tamén sinalar que sería interesante comentar cantas diferenzas físicas que observamos entre poboacións son simplemente respostas a diferentes condicións ambientais, desmantelando pensamentos aínda máis racistas ou xenófobos.

A enquisa final axudaranos a ver con máis claridade se a reacción dos asistentes foi positiva, así como se os conceptos foron asimilados. Tamén nos axudará a mellorar os contidos para futuros obradoiros.

Expected results

The objective of this project would be, therefore, to ensure that the viewer acquires genetic knowledge of the different adaptations present in the human species, in response to different habitats and lifestyles. The processes that our DNA undergoes are complex, and do not respond to a single factor, so entering this field correctly can be difficult.

By the end of the speech, it is hoped that the issues raised will be as clear as possible and hopefully have encouraged the audience to dig deeper into a vast subject. Also note that it would be interesting to comment on how many physical differences that we observe between populations are simply responses to different environmental conditions, dismantling even more racist or xenophobic thoughts.

The final survey will help us to see more clearly if the reaction of the attendees was positive, as well as if the concepts were assimilated. It will also help us to improve the content for future workshops.

6. Bibliografía

Fan, S., Hansen, M. E., Lo, Y., & Tishkoff, S. A. (2016). Going global by adapting local: A review of recent human adaptation. *Science*, 354, 54-59.

Rees, J. S., Castellano, S., & Andrés, A. M. (2020). The genomics of human local adaptation. *Trends in Genetics*, 36, 415-428.

Laland, K. N., Odling-Smee, J., & Myles, S. (2010). How culture shaped the human genome: bringing genetics and the human sciences together. *Nature Reviews Genetics*, 11, 137-148.

Ilardo, M., & Nielsen, R. (2018). Human adaptation to extreme environmental conditions. *Current Opinion in Genetics & Development*, 53, 77-82.

Bigham, A. W. (2019). Natural selection and adaptation to extreme environments: High latitudes and altitudes. *A Companion to Anthropological Genetics*, 219-232.

Burtscher, M., Gatterer, H., Burtscher, J., & Mairbäurl, H. (2018). Extreme terrestrial environments: life in thermal stress and hypoxia. a narrative review. *Frontiers in Physiology*, 572.

Balaresque, P. L., Ballereau, S. J., & Jobling, M. A. (2007). Challenges in human genetic diversity: demographic history and adaptation. *Human Molecular Genetics*, 16, 134-139.

Ségurel, L., & Bon, C. (2017). On the evolution of lactase persistence in humans. *Annual review of Genomics and Human Genetics*, 18, 297-319.

Wells, J. C., Pomeroy, E., & Stock, J. T. (2021). Evolution of lactase persistence: Turbo-charging adaptation in growth under the selective pressure of maternal mortality?. *Frontiers in Physiology*, 1344.

Campbell, M. C., & Ranciaro, A. (2021). Human adaptation, demography and cattle domestication: an overview of the complexity of lactase persistence in Africa. *Human Molecular Genetics*, 30, 98-109.