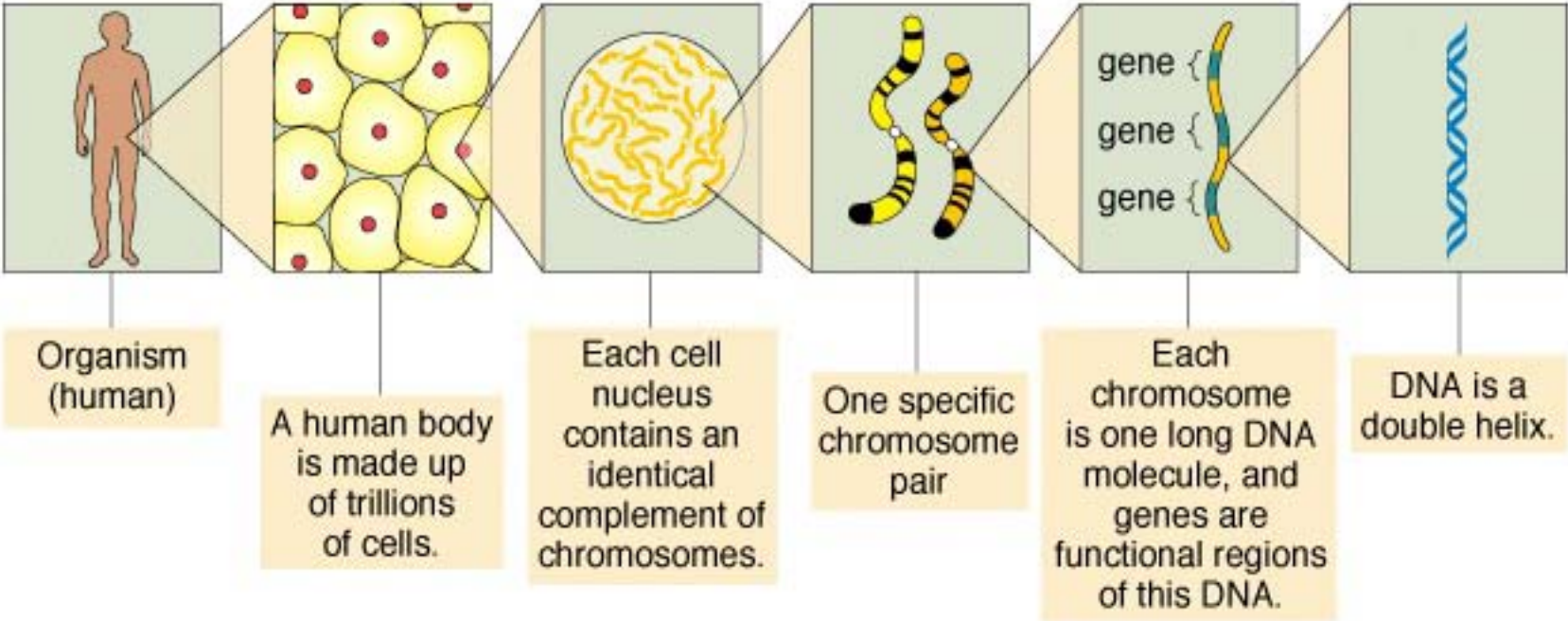


# I Congreso **Climántica** de Respostas Educativas ao **Cambio Climático**

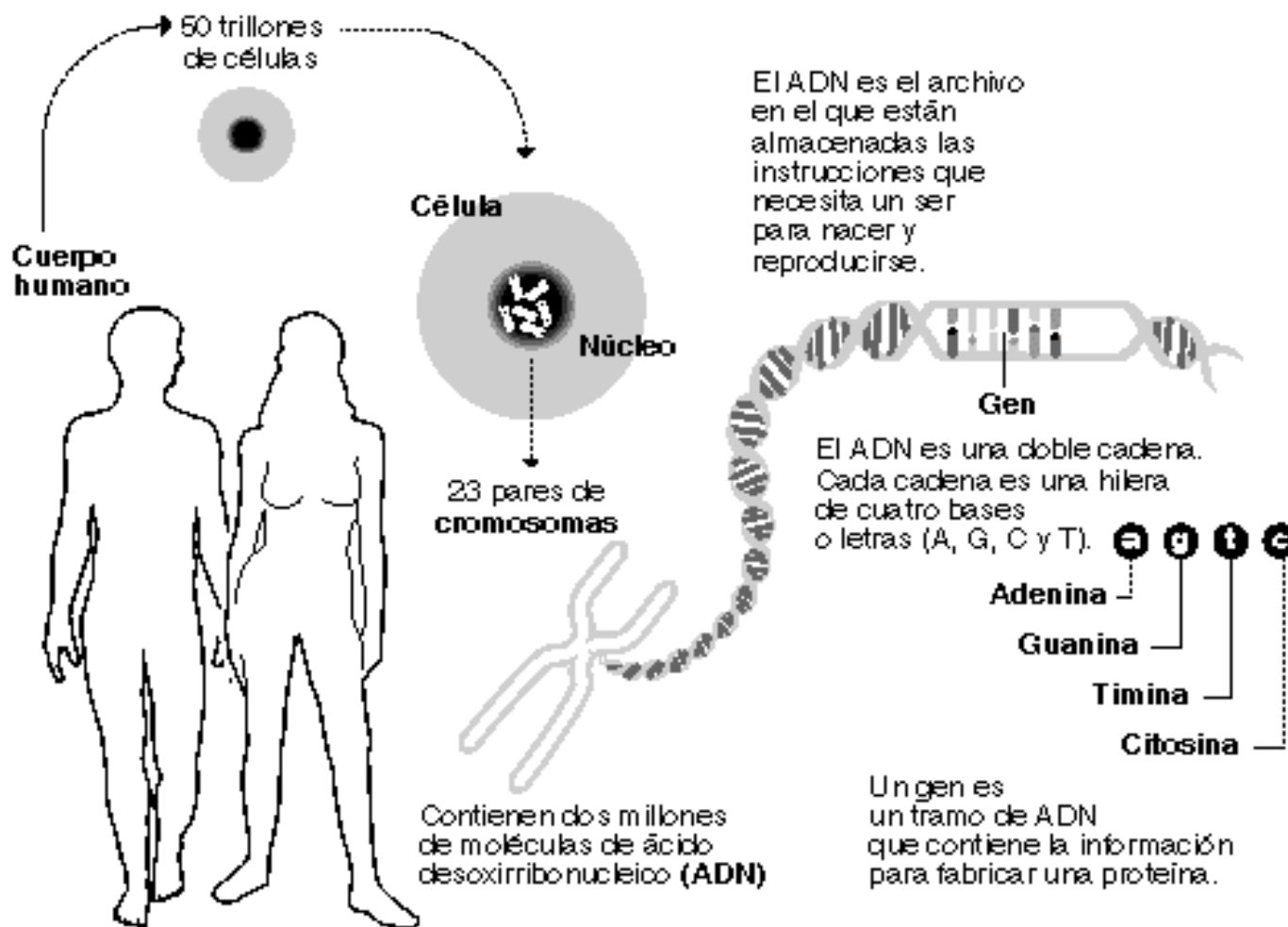
## Investigacións da xenómica relacionadas coa adaptación aos cambios de clima

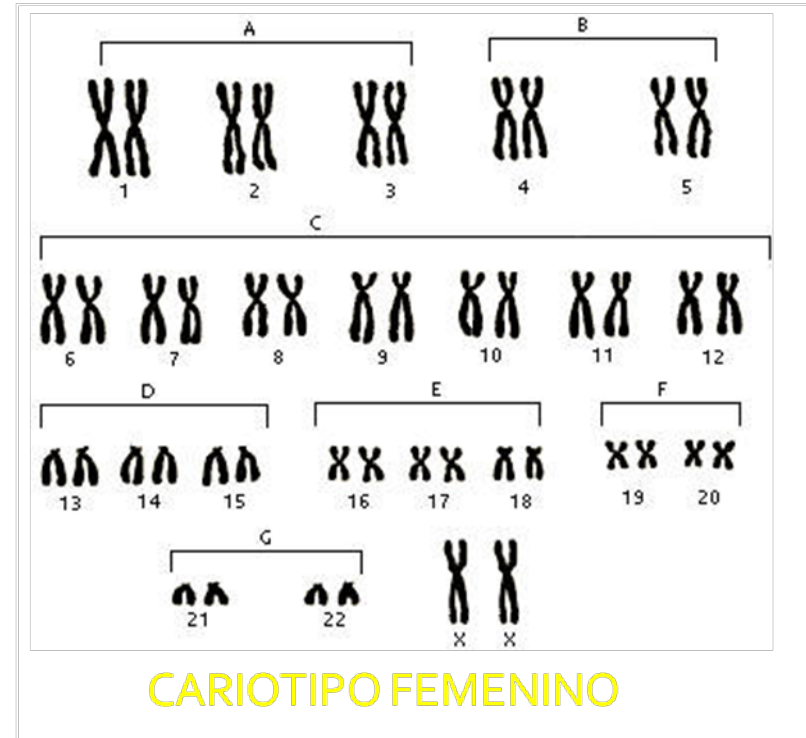
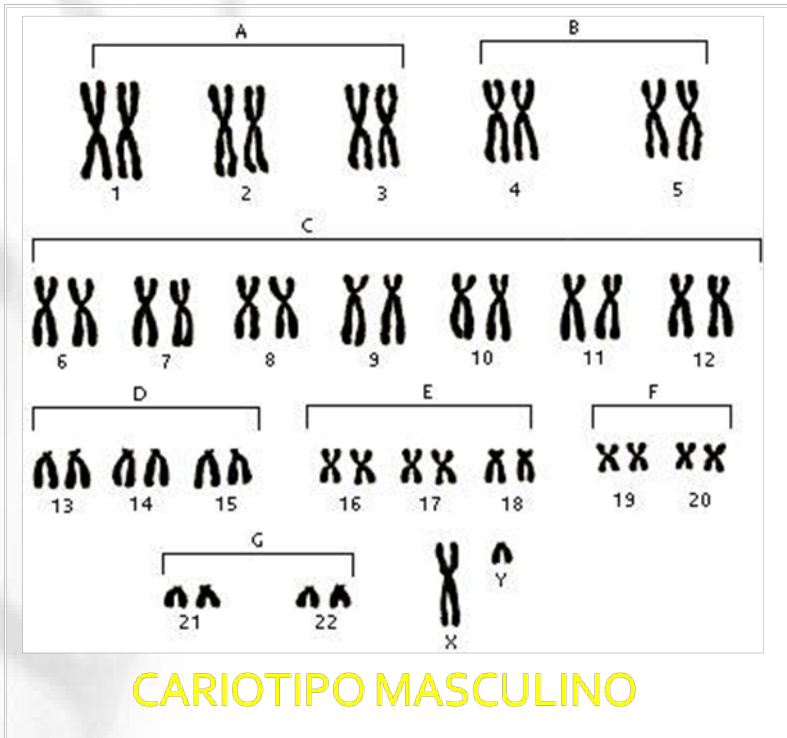


Antonio Salas Ellacuriaga  
Email: [antonio.salas@usc.es](mailto:antonio.salas@usc.es)



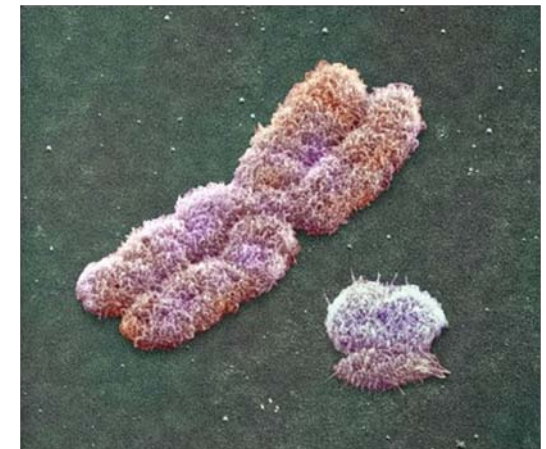
## El secreto de la vida DEL CROMOSOMA A LOS GENES





## Genoma Nuclear:

23 pares de cromosomas, de los cuales 22 pares son autosómicos o autosomas (pares 1 al 22), y un par de cromosomas sexuales (cromosomas X e Y). Estos últimos determinan el sexo de un individuo: masculino (XY), femenino (XX).





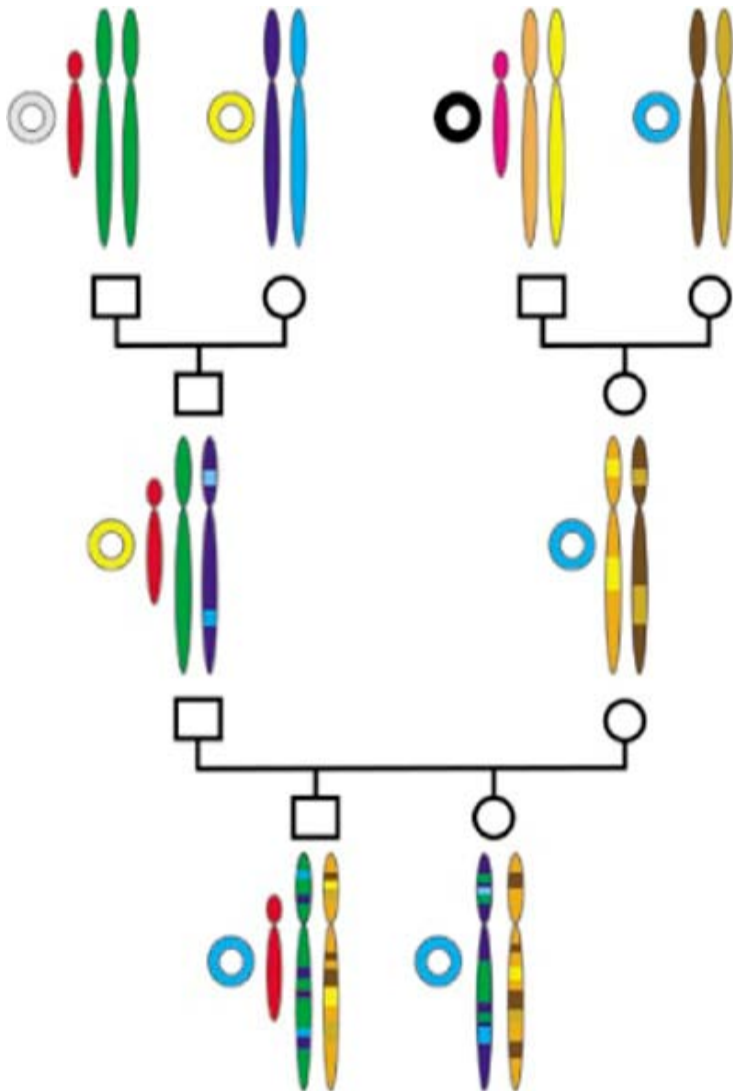
1. RESPUESTA ADAPTATIVA AL CAMBIO CLIMÁTICO

2. MOVIMIENTOS DEMOGRÁFICOS EN RESPUESTA AL CAMBIO CLIMÁTICO

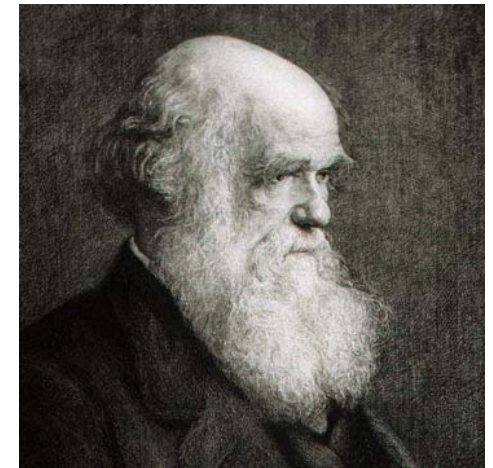


# 1. RESPUESTA ADAPTATIVA AL CAMBIO CLIMÁTICO





“Podemos pues con gran probabilidad afirmar que el África fue antes habitada por especies que ya no existen, que eran muy parecidas al gorila o al chimpancé; y como quiera que estás dos especies son las que más se asemejan al hombre, es también probable, que nuestros antecesores habitaran el África más bien que otro continente alguno” El origen del hombre (1871); Charles Darwin.

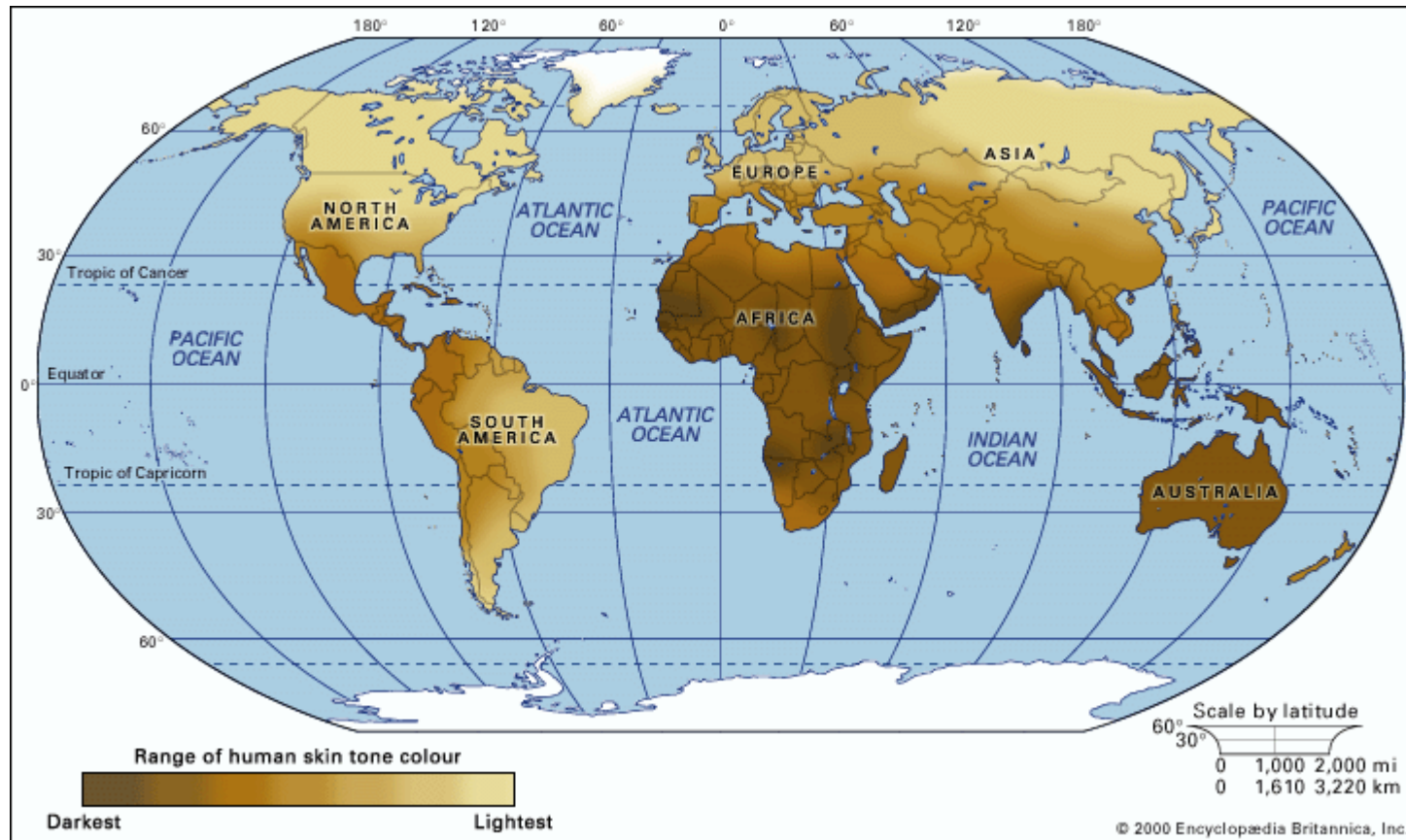


- ❖ Correlación entre CARACTERÍSTICAS FÍSICAS de los grupos humanos (masa corporal, tasa metabólica basal, reflectancia de la piel, etc.), y VARIABLES tales como la temperatura, latitud, y la radiación UV.
- ❖ Otros: homeostasis del sodio, la sal, la retención de agua, y la termogénesis.
- ❖ **El estudio de los fenotipos indica claramente que el estrés producido por el frío y el calor, así como la radiación UV han ejercido un papel importante como agentes selectivos.**

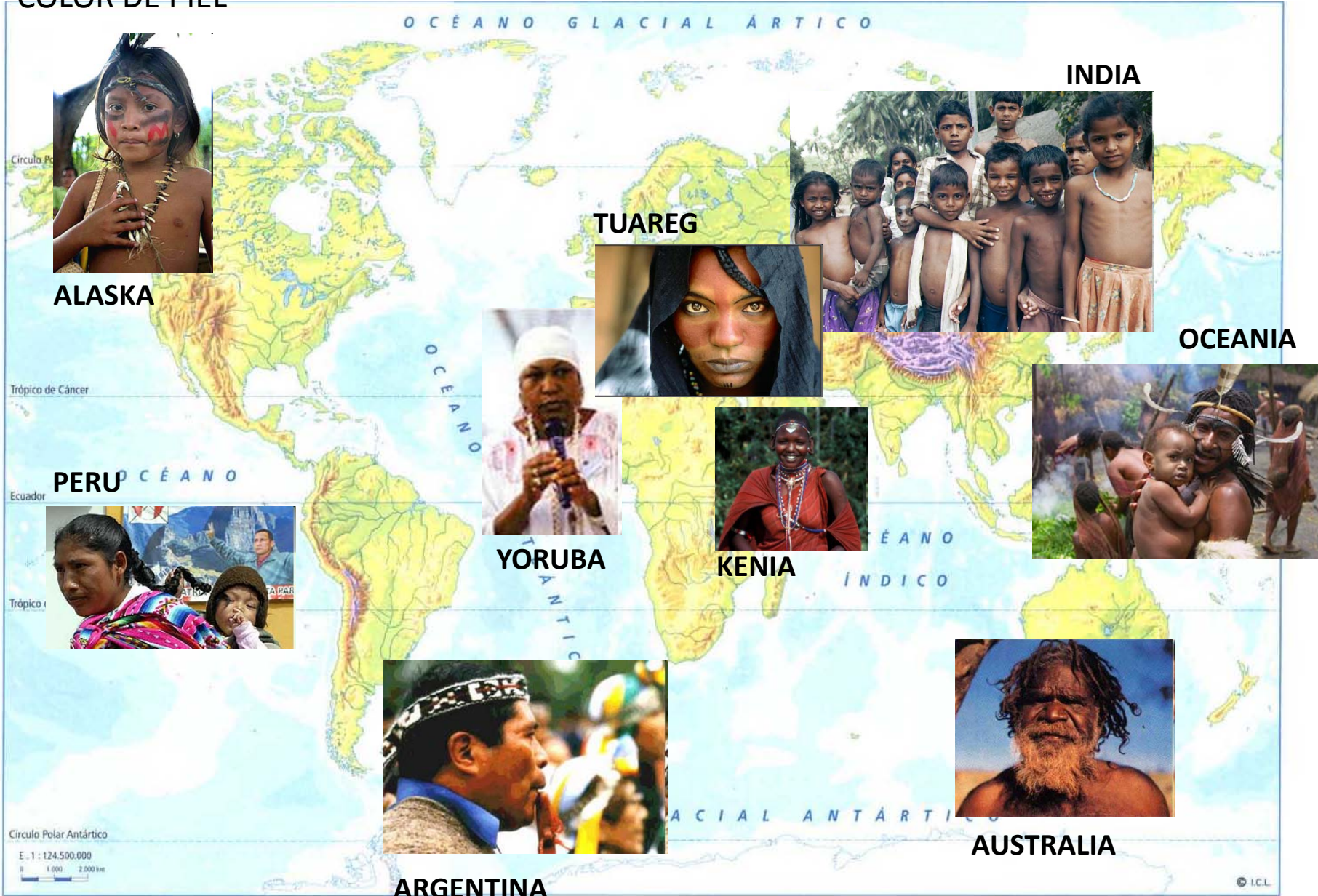


## *Adaptación a la radiación UV*

### Evolución convergente



## COLOR DE PIEL





## *Adaptación a la radiación UV*

Gen *MC1R*: pigmentación de la piel y el pelo

Gen *SLC24A5*: pigmentación de la piel



a zebrafish as it is  
found in the wild



a zebrafish with the  
"golden" mutation

Otros genes candidatos son: *OCA2*, *TYRP1*, *DNTPB1*, *SLC24A5*, *MYO5A*, etc.



Hum Genet (2008) 123:177–187  
DOI 10.1007/s00439-007-0460-x

ORIGINAL INVESTIGATION

**Blue eye color in humans may be caused by a perfectly associated founder mutation in a regulatory element located within the *HERC2* gene inhibiting *OCA2* expression**

Hans Eiberg · Jesper Troelsen · Mette Nielsen ·  
Annemette Mikkelsen · Jonas Mengel-From ·  
Klaus W. Kjaer · Lars Hansen

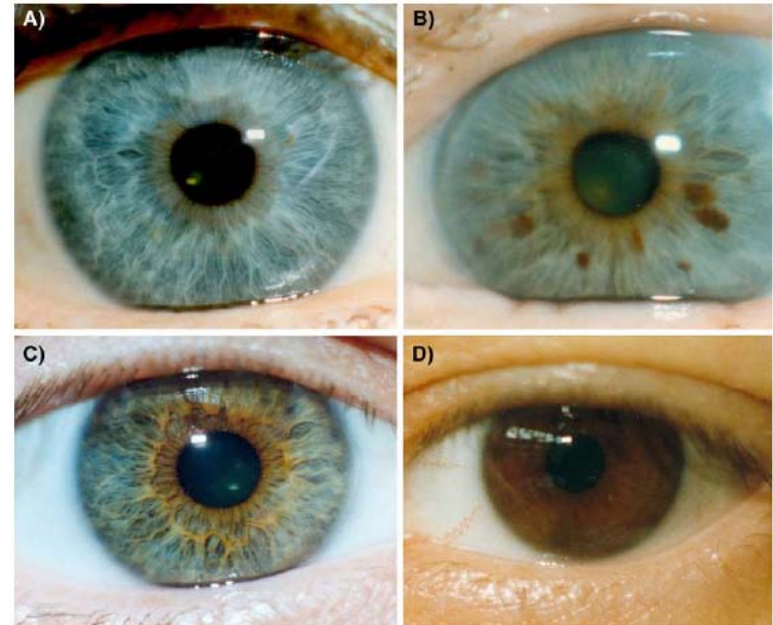
Received: 31 October 2007 / Accepted: 18 December 2007 / Published  
© Springer-Verlag 2007

**Abstract** The human eye color is a quantitative trait displaying multifactorial inheritance. Several studies have shown that the *OCA2* locus is the major contributor to the

178

Hum Genet (2008) 123:177–187

**Fig. 1** Different eye color phenotypes. **a** Blue (without brown areas). **b** Blue with brown spots (with brown) scored as “unknown” in the linkage and association studies. **c** Brown–green hazel (BEY1) with a board pupillary ring. **d** Brown (BEY2), total brown pigmentation. The person with blue eye color (a) represents the genotype rs12913832 G/G, while the persons b–d represent the genotype rs12913832 A/G



# Ancestry Analysis in the 11-M Madrid Bomb Attack Investigation

Christopher Phillips<sup>1,2\*</sup>, Lourdes Prieto<sup>3</sup>, Manuel Fondevila<sup>1</sup>, Antonio Salas<sup>1</sup>, Antonio Gómez-Tato<sup>4</sup>, José Álvarez-Dios<sup>4</sup>, Antonio Alonso<sup>5</sup>, Alejandro Blanco-Verea<sup>1</sup>, María Brión<sup>2</sup>, Marta Montesino<sup>3</sup>, Ángel Carracedo<sup>1,2</sup>, María Victoria Lareu<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Forensic Genetics Unit, Institute of Legal Medicine, University of Santiago de Compostela, Santiago de Compostela, Galicia, Spain, <sup>2</sup> Genomic Medicine Group, CIBERER, University of Santiago de Compostela, Santiago de Compostela, Galicia, Spain, <sup>3</sup> University Institute of Research Police Sciences (IUICP), DNA Laboratory, Comisaría general de Policía Científica, Madrid, Spain, <sup>4</sup> Faculty of Mathematics, University of Santiago de Compostela, Santiago de Compostela, Galicia, Spain, <sup>5</sup> Instituto Nacional de Toxicología y Ciencias Forenses, Delegación de Madrid, Spain

## Abstract

The 11-M Madrid commuter train bombings of 2004 constituted the second biggest terrorist attack to occur in Europe after Lockerbie, while the subsequent investigation became the most complex and wide-ranging forensic case in Spain. Standard short tandem repeat (STR) profiling of 600 exhibits left certain key incriminatory samples unmatched to any of the apprehended suspects. A judicial order to perform analyses of unmatched samples to differentiate European and North African ancestry became a critical part of the investigation and was instigated to help refine the search for further suspects. Although mitochondrial DNA (mtDNA) and Y-chromosome markers routinely demonstrate informative geographic differentiation, the populations compared in this analysis were known to show a proportion of shared mtDNA and Y haplotypes as a result of recent gene-flow across the western Mediterranean, while any two loci can be unrepresentative of the ancestry of an individual as a whole. We based our principal analysis on a validated 34plex autosomal ancestry-informative-marker single nucleotide polymorphism (AIM-SNP) assay to make an assignment of ancestry for DNA from seven unmatched case samples including a handprint from a bag containing undetonated explosives together with personal items recovered from various locations in Madrid associated with the suspects. To assess marker informativeness before genotyping, we predicted the probable classification success for the 34plex assay with standard error estimators for a naïve Bayesian classifier using Moroccan and Spanish training sets (each  $n=48$ ). Once misclassification error was found to be sufficiently low, genotyping yielded seven near-complete profiles (33 of 34 AIM-SNPs) that in four cases gave probabilities providing a clear assignment of ancestry. One of the suspects predicted to be North African by AIM-SNP analysis of DNA from a toothbrush was identified late in the investigation as Algerian in origin. The results achieved illustrate

## *Adaptación al estrés producido por el frío y al calor*

**Sodium-retention hypothesis:** en ambientes húmedos y calurosos, la selección a favor de una alta retención de sodio es mayor ya que la sal se pierde rápidamente a través del sudor pero al mismo tiempo juega un papel muy importante en la homeostasis de la temperatura del organismos.



□ Una predicción de esta hipótesis es que la **variación genética que subyace a la adaptación al estrés por calor está correlacionada con las variables climáticas tales como la temperatura y el potencial de evaporación, o la latitud como un proxy al clima.**

Existen variantes genéticas en varios genes implicadas en la retención al sodio y riesgo a la hipertensión que están fuertemente correlacionadas con la latitud:

- ❖ Gene delangiotensinógeno: *AGT* (ruta renina-angiotensina)
- ❖ Citocromo P450 3A5 (*CYP3A5*): activa el cortisol en el riñón
- ❖ Unidad beta-3 de la Proteína-G, relacionada con la traducción de señales en algunos tejidos

**TABLA 1. Definiciones relacionadas con el calor**

**OLA DE CALOR:** Tres o más días consecutivos durante los cuales la temperatura ambiental es mayor de 32,3°C.

**ESTRÉS POR CALOR:** Disconfort y tensión fisiológica debido a la exposición a ambientes cálidos, especialmente durante el trabajo físico.

**CALAMBRES POR CALOR:** Forma más leve y temprana de lesión por calor. Se presentan calambres musculares intermitentes de las extremidades tras el ejercicio con elevación mínima de la temperatura corporal. Suelen ser individuos jóvenes, sanos y los calambres están en relación con la hiperventilación, alcalosis respiratoria secundaria y los niveles de sodio intracelular.

**AGOTAMIENTO POR CALOR:** Quizás el más frecuente de los síndromes por hipertermia ambiental. Debilidad, fatiga, cefalea, confusión, cuadros vegetativos y anorexia en jóvenes tras ejercicio o ancianos con reserva cardíaca limitada. La temperatura suele ser menor de 38°C y predomina la deplección de agua y sal.

**GOLPE DE CALOR:** Temperatura corporal por encima de 40°C y alteraciones del sistema nervioso central por exposición a ambientes calurosos (forma clásica) o tras ejercicio físico extenuante (golpe de calor por ejercicio).

**HIPERTERMIA:** Incremento de la temperatura corporal por encima del valor hipotalámico normal por alteración de los mecanismos disipadores del calor.

## Revisión

## Golpe de calor

N. Piñeiro Sande\*, J.L. Martínez Melgar\*, E. Alemparte Pardavila\*, J.C. Rodríguez García\*\*

\*UNIDAD DE CUIDADOS CRÍTICOS. \*\* SERVICIO DE MEDICINA INTERNA. HOSPITAL DE MONTECELO. PONTEVEDRA.

### RESUMEN

El golpe de calor es una emergencia médica y causa tratable de fracaso multiorgánico (FMO). Se caracteriza por un incremento de la temperatura corporal central por encima de 40°C y alteraciones del sistema nervioso central donde predomina la encefalopatía y es típico el coma. Es fundamental el diagnóstico precoz y, si no se toman las medidas iniciales oportunas, la tasa de mortalidad es muy alta (hasta el 70%). Las dos formas habituales de presentación son: 1º en relación con el ejercicio en ambientes calurosos (que afecta fundamentalmente a individuos jóvenes sanos) y 2º la forma clásica (que afecta a ancianos o individuos con enfermedades debilitantes) durante intensas olas de calor. Puede clasificarse dentro de los síndromes inducidos por el calor ambiental y su presentación es consecuencia del fracaso del sistema termorregulador. El tratamiento se basa en el enfriamiento inmediato junto con el soporte de órganos y sistemas.

### ABSTRACT

#### Heat stroke

Heat stroke is a medical emergency and a treatable cause of multi-organ failure (MOF). It is characterized by an increase in central body temperature (above 40°C) and alterations in the central nervous system where encephalopathy is predominant and comatous states are typical. An early diagnosis is vital and if the right initial measures are not taken the death rate tends to be very high (according to different series around 70%). It is habitually found in two types. Firstly in relation to exercise in hot atmospheres (which affects young healthy people fundamentally) and secondly the more classical situation (which affects young healthy people fundamentally) and secondly the more classical situation (which affects the elderly or people with weakening illnesses) during severe heat waves. It can be classified within syndromes induced by the heat in the atmosphere and occurs as a consequence of a thermoregulating system failure. The treat-

**EL PAÍS.COM** Internacional Viernes, 30/4/2010, 09:09 h

Inicio | Internacional | España | Deportes | Economía | Tecnología | Cultura | Gente y TV | Sociedad | Opinión | Blogs | Participa |  buscar

América Latina | Europa | Estados Unidos | Oriente Próximo | Corresponsales

ELPAÍS.com > Internacional

## Al menos 31 muertos en el sur de Australia por una ola de calor

La altas temperaturas han provocado también apogeo

AGENCIAS - Canberra - 31/01/2009

Vota ☆☆☆☆☆ Resultado ★★★★★ 20 votos

La ola de calor que afecta desde hace varios días el sur de Australia, ha provocado la muerte de 31 personas, según las autoridades australianas por encima de los 40 grados, han provocado además viviendas, instalaciones de energía y una mina de carbón

El fuerte calor tal en el suministro de distintas localidades segunda mayor c anoche de una su Gobierno a estud mantener el sum viviendas afectad australiano. Mike

**Australia**  
A FONDO  
Capital: Canberra.  
Gobierno: Monarquía Constitucional.  
Población: 21.007.310 (est. 2008)

**elmundo.es** España

ESPAÑA | INTERNACIONAL | ECONOMÍA | CULTURA | CIENCIA | TECNOLOGÍA | COMUNICACIÓN | MADRID24H | DEPORTES | SALUD | Fotos | Vídeos

Buscar  en Google en elmundo.es Hemeroteca

Portada > España ▶ Otras secciones

**SE MANTIENE LA ALERTA EN CINCO COMUNIDADES**

## Las altas temperaturas causan dos muertos en Andalucía por golpes de calor

Actualizado viernes 21/07/2006 22:38 (CET)

**EUROPA PRESS**

MADRID.- Dos personas, de 37 y 53 años de edad, han fallecido en las últimas 72 horas como consecuencia de sendos golpes de calor registrados en Almería y Sevilla, según han informado fuentes de la Consejería de Salud andaluza.

El primero de los casos es el de un hombre de 37 años de edad que sufrió un golpe de calor cuando estaba en un



**EL PAÍS.COM** Versión para imprimir Imprimir

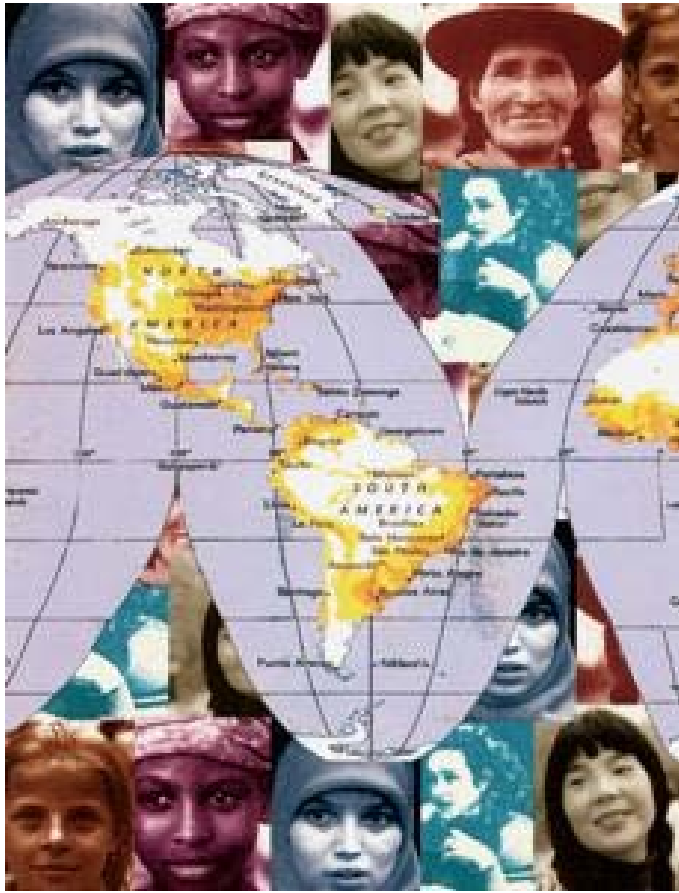
## La ola de calor ha causado ya 14 muertos en España

DAVID CASALS - Barcelona - 01/08/2006

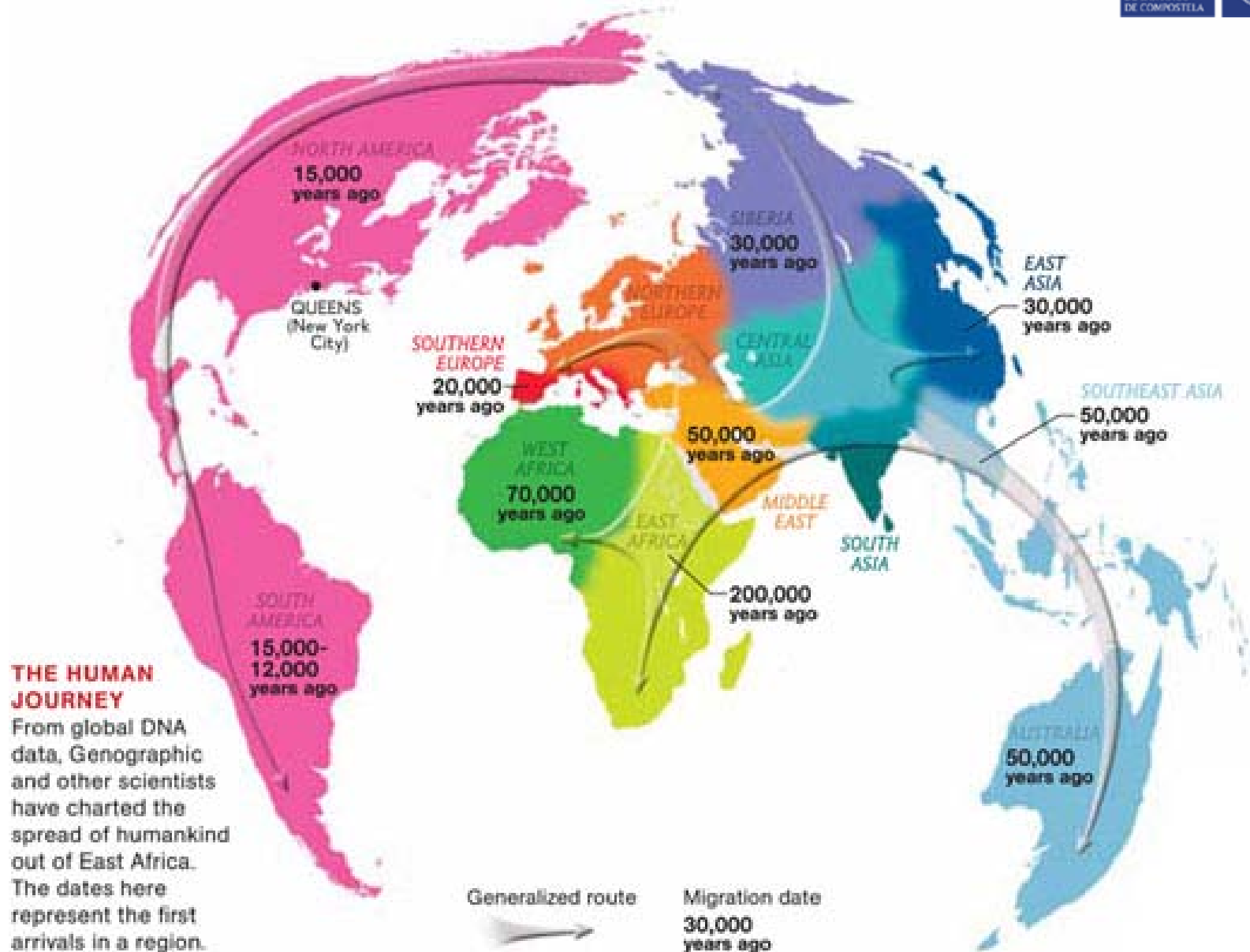
Una mujer de 91 años, residente en Barcelona, falleció el sábado a causa de un golpe de calor, según informó ayer el Departamento de Salud de la Generalitat de Cataluña. Con este caso, ya son 14 las víctimas mortales en España por la ola de calor. En Cataluña han muerto cuatro personas, todas en la última semana. Tres de los fallecidos eran personas mayores, y el cuarto, un trabajador de un horno industrial.

Un golpe de calor se produce cuando, tras soportar temperaturas muy altas, la capacidad de termorregulación del cuerpo falla. La reacción: la temperatura corporal se dispara en pocos minutos, superando los 40 grados. Además de la altísima fiebre, otros síntomas del golpe del calor son náuseas, pérdida de conciencia, pulso rápido, dolor de cabeza o compulsiones. Si no es tratado con rapidez el golpe puede ser mortal. Por ello, las autoridades sanitarias recomiendan ir lo antes posible en un centro sanitario al menor síntoma.

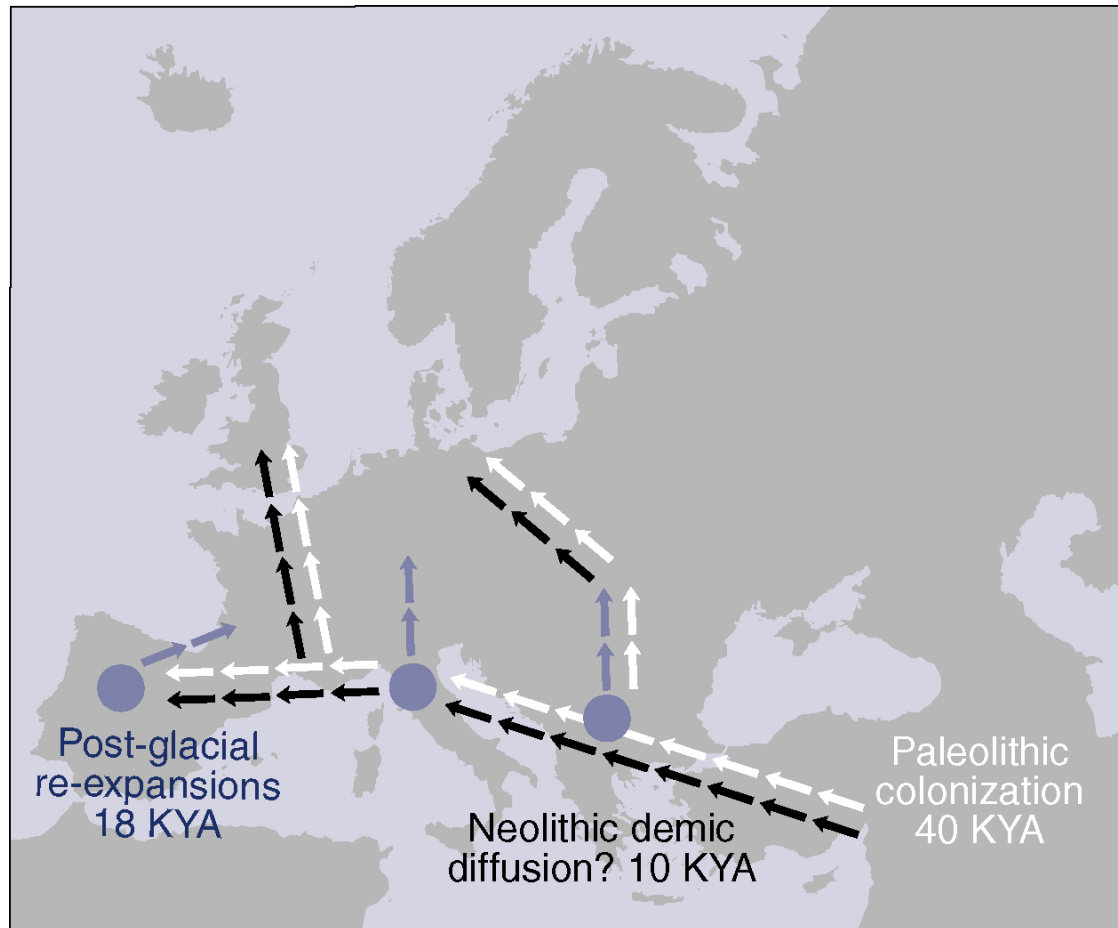
Para evitar un golpe de calor, las recomendaciones pasan por evitar exposiciones prolongadas al sol, beber mucha agua -unos 2,5 litros al día-, evitar comidas copiosas o vestir con ropa ligera y con colores claros. Los colectivos de mayor riesgo ante las altas temperaturas son ancianos, los que trabajan a pleno sol o en locales a temperaturas extremas y enfermos crónicos, entre otros.



# MOVIMIENTOS DEMOGRÁFICOS EN RESPUESTA AL CAMBIO CLIMÁTICO

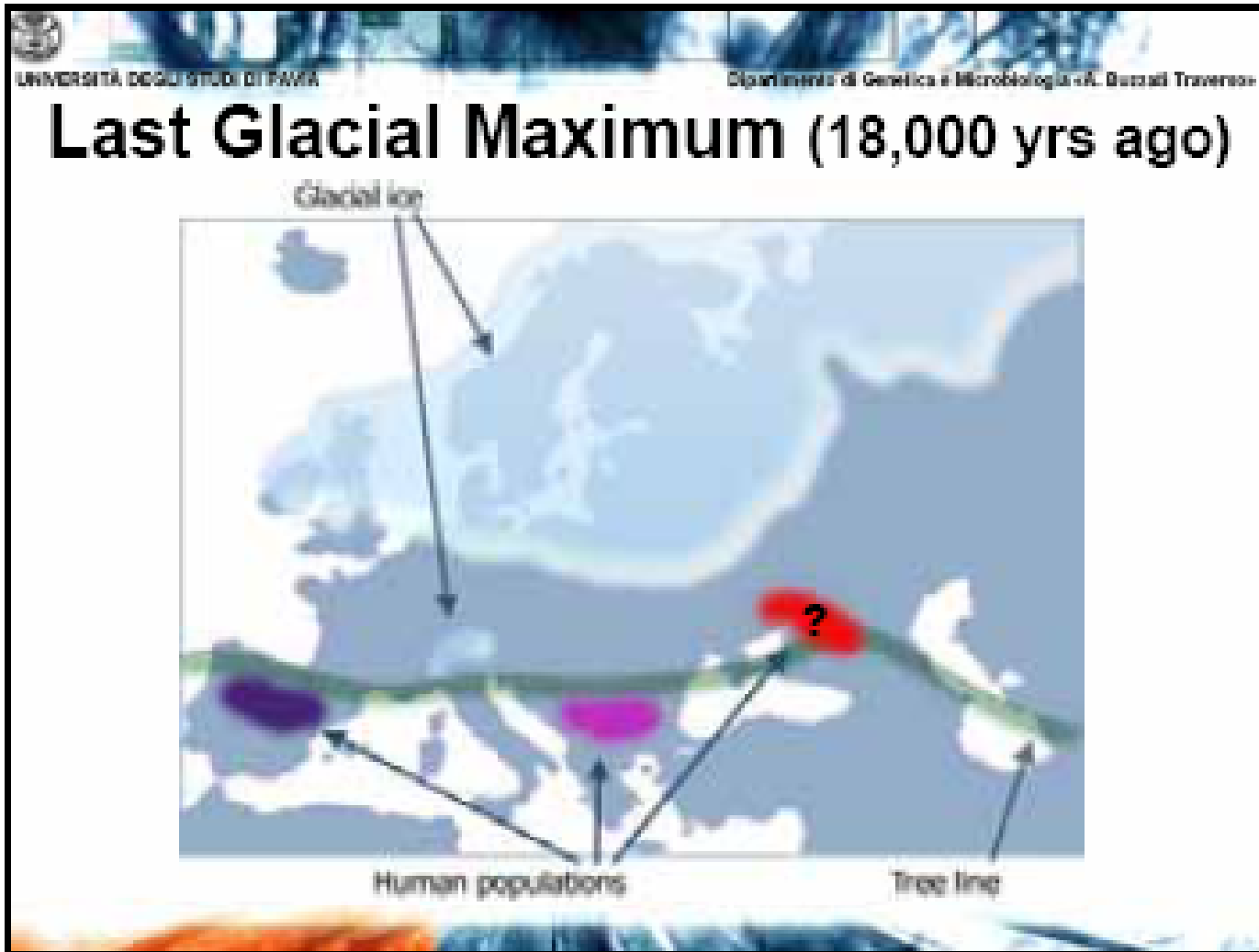


## Movimientos más importantes en la Pre-historia en Europa

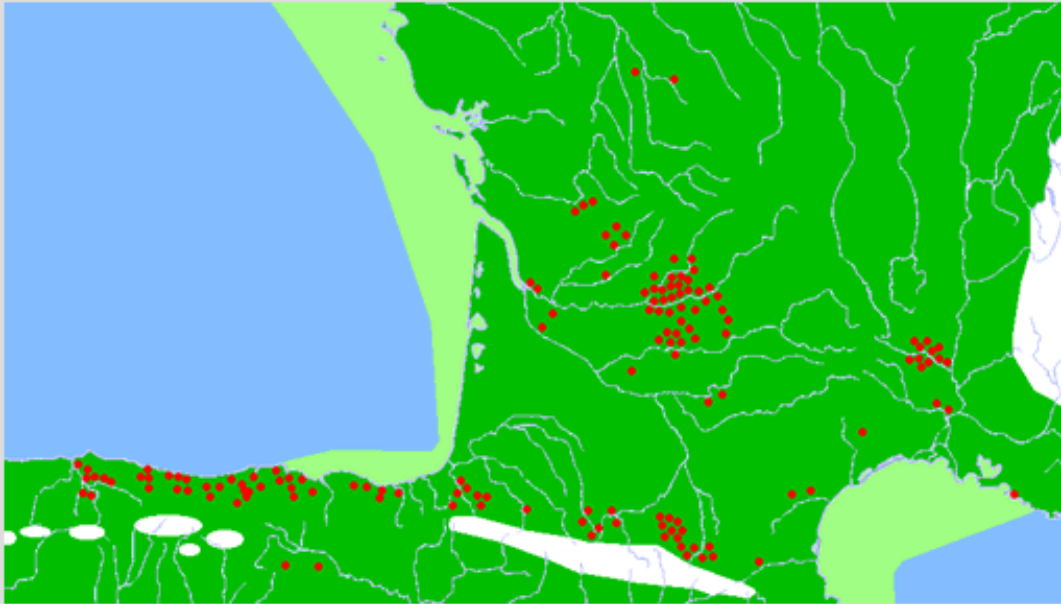


Jobling M, Hurles ME, Tyler-Smith (2004)





## Franco-Cantabrian Region

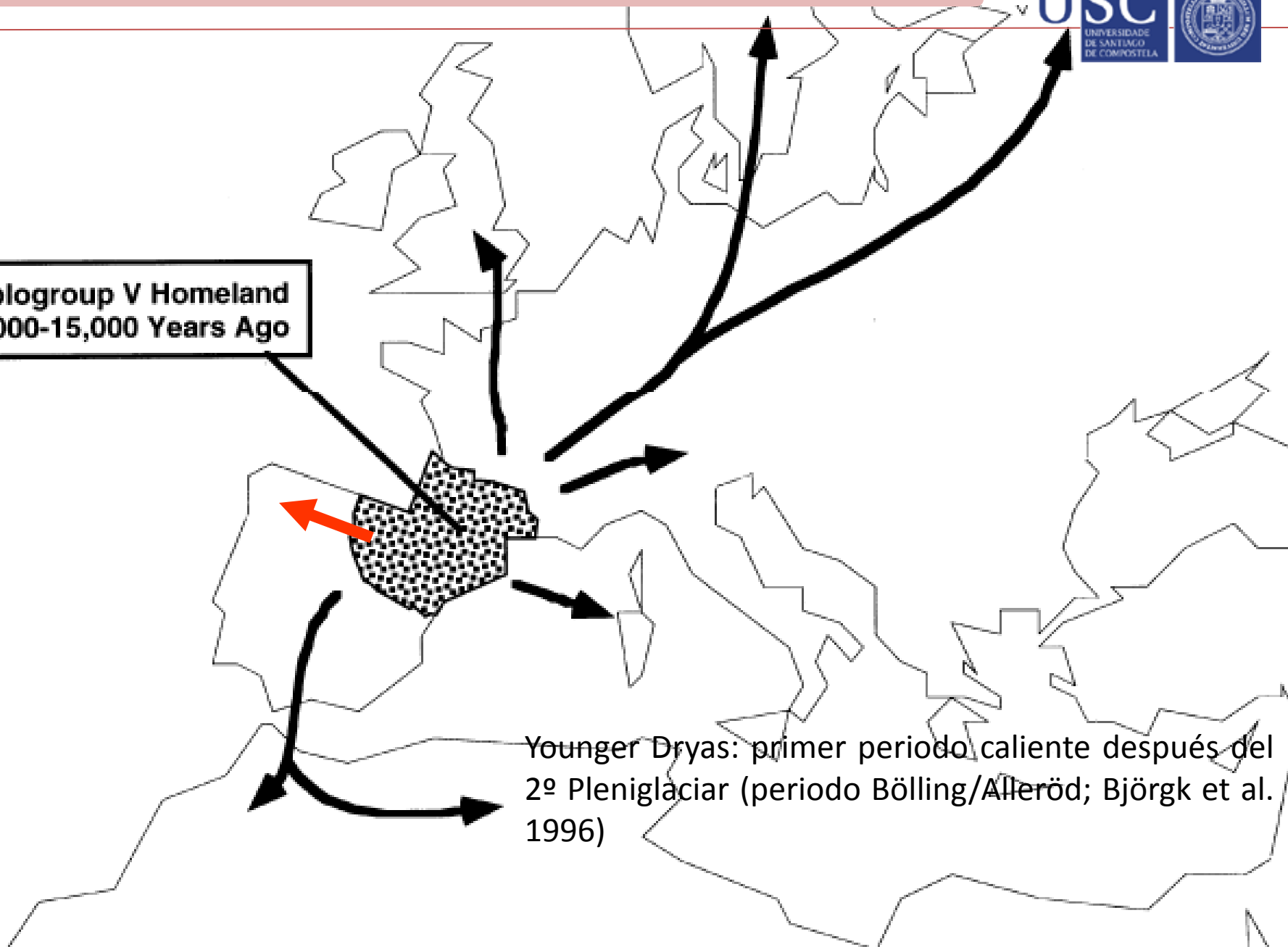


Map of the [Franco-Cantabrian region](#), showing the main sites of cave art (red dots).

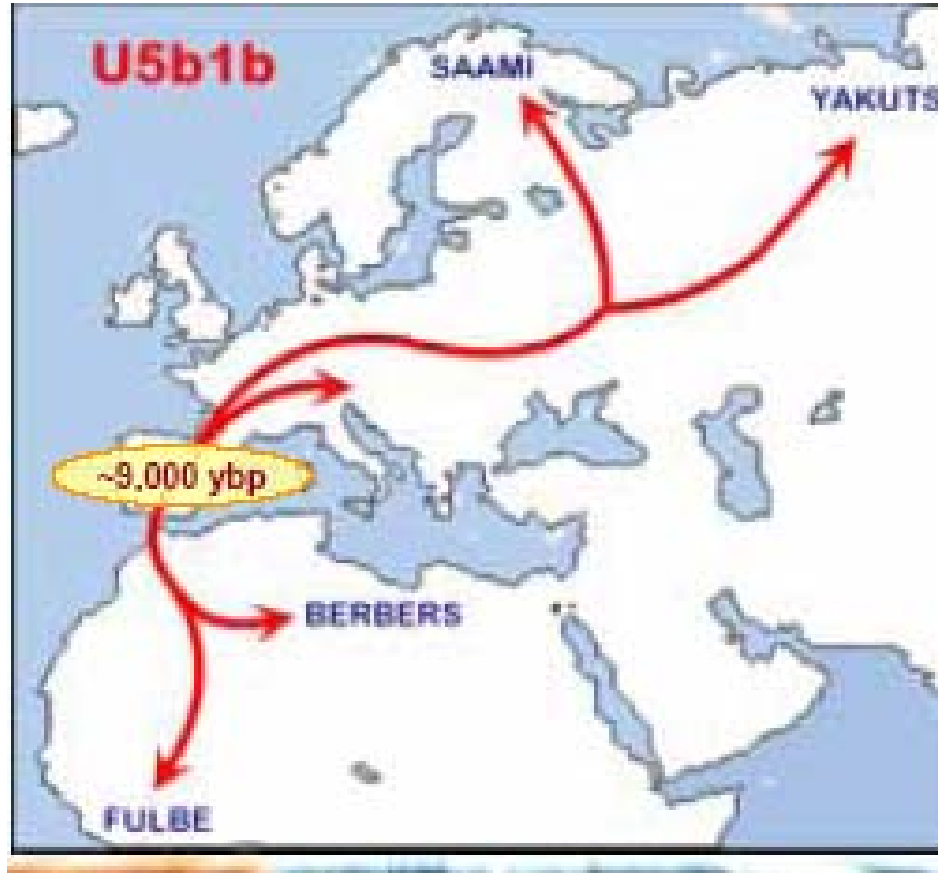


Cave painting of a [dun](#) horse ([equine](#)) at [Lascaux](#)

Haplogroup V Homeland  
10,000-15,000 Years Ago



Younger Dryas: primer periodo caliente después del 2º Pleniglacial (periodo Bölling/Alleröd; Björögk et al. 1996)



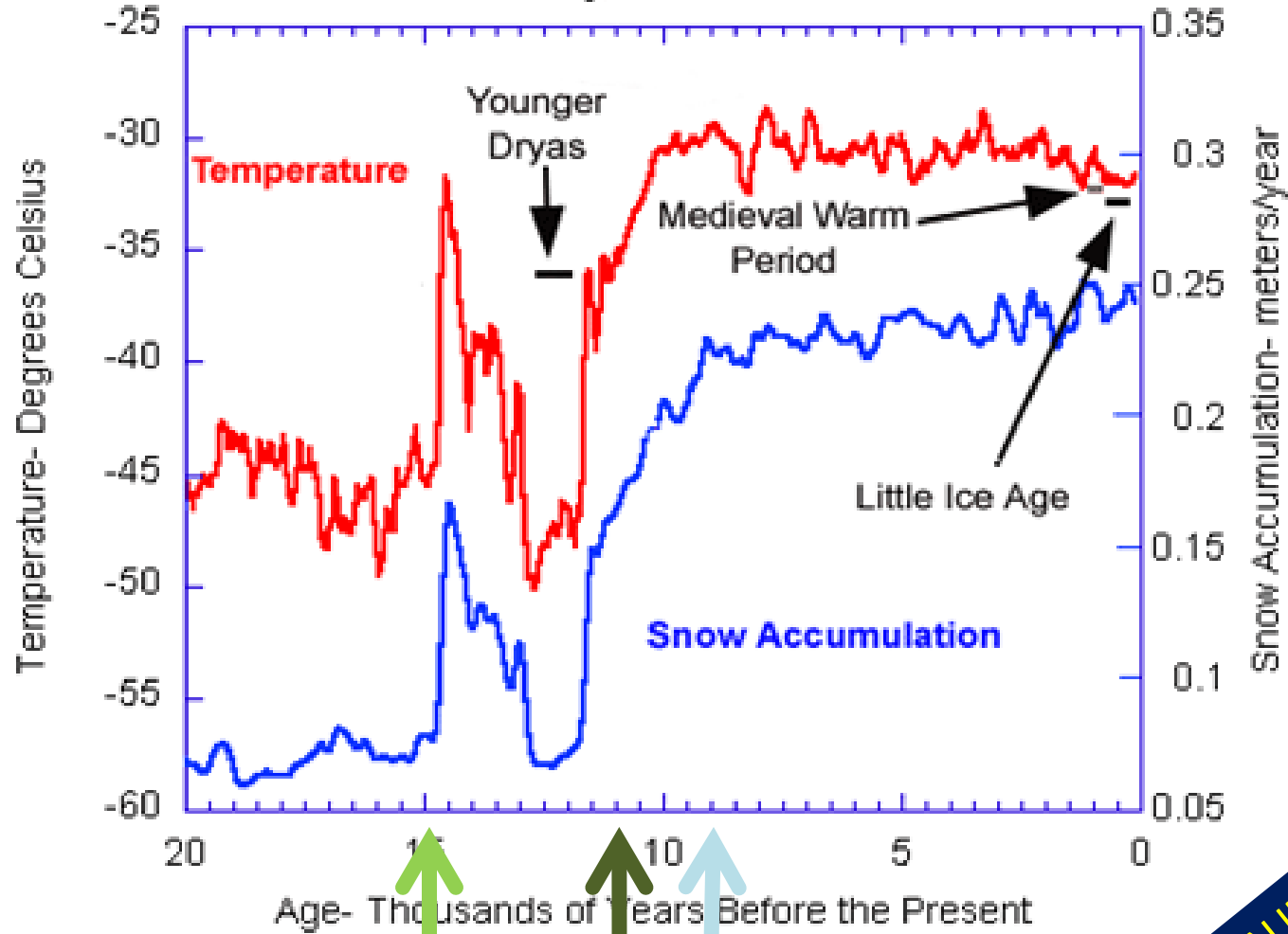
## Mitochondrial Haplogroup U5b3: a Distant Echo of the Epipaleolithic in Italy and the Legacy of the Early Sardinians

Maria Pala,<sup>1</sup> Alessandro Achilli,<sup>1,2</sup> Anna Olivieri,<sup>1</sup> Baharak Hooshiar Kashani,<sup>1</sup> Ugo A. Perego,<sup>1,3</sup> Daria Sanna,<sup>4</sup> Ene Metspalu,<sup>5</sup> Kristiina Tambets,<sup>5</sup> Erika Tamm,<sup>5</sup> Matteo Accetturo,<sup>1</sup> Valeria Carossa,<sup>1</sup> Hovirag Lancioni,<sup>2</sup> Fausto Panara,<sup>2</sup> Bettina Zimmermann,<sup>6</sup> Gabriela Huber,<sup>6</sup> Nadia Al-Zahery,<sup>1,7</sup> Francesca Brisighelli,<sup>8</sup> Scott R. Woodward,<sup>3</sup> Paolo Francalacci,<sup>4</sup> Walther Parson,<sup>6</sup> Antonio Salas,<sup>8</sup> Doron M. Behar,<sup>9</sup> Richard Villems,<sup>5</sup> Ornella Semino,<sup>1</sup> Hans-Jürgen Bandelt,<sup>10</sup> and Antonio Torroni<sup>1,\*</sup>

### Origen y difusión del haplogrupo mitocondrial U5b3



**GISP2 Ice Core Temperature and Accumulation Data**  
Alley, R.B. 2000



Hg V

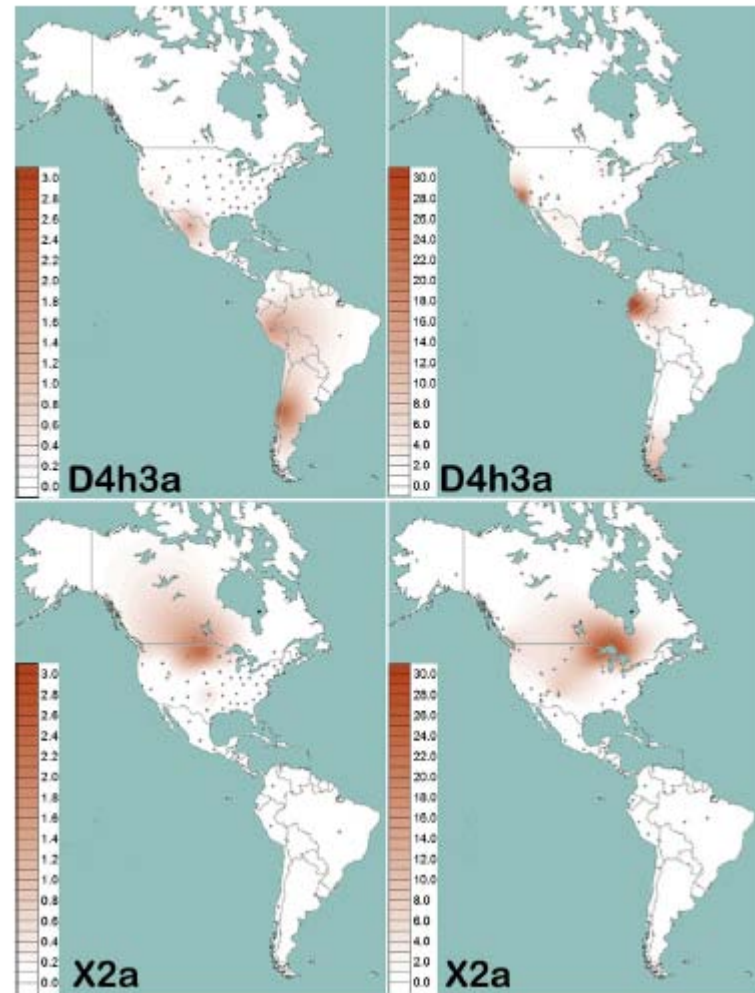
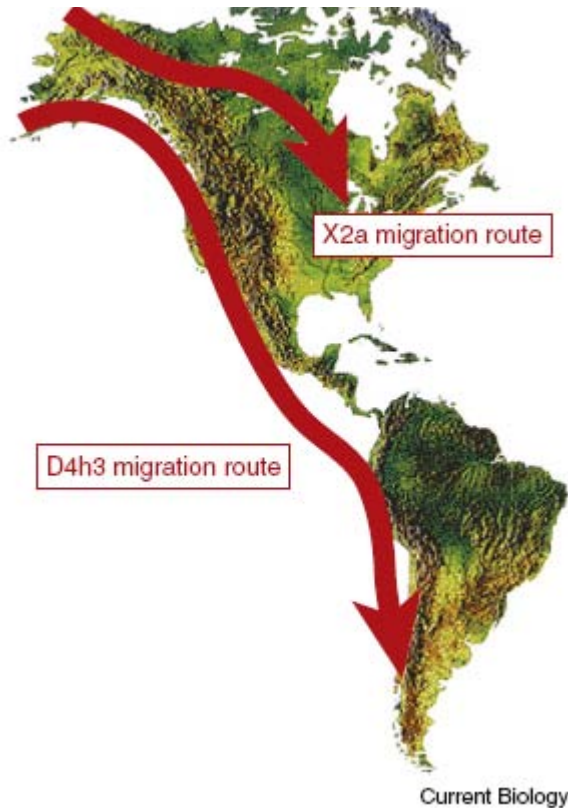
H1/H3

U5b1b

**LINEAGES SIGNALING POST-GLACIAL EXPANSIONS**



## Distinctive Paleo-Indian Migration Routes from Beringia Marked by Two Rare mtDNA Haplogroups





A la vista de lo que conocemos hoy en día, ¿podría el actual cambio climático global provocar cambios en la estructura genética de las poblaciones?

¿en qué medida el hombre puede desarrollar formas de adaptación ante el progresivo aumento de las temperaturas?

¿está siendo el calentamiento global demasiado acelerado para las posibilidades de adaptación del hombre y otras especies?

**MUCHAS GRACIAS POR VUESTRA ATENCIÓN**