

# L'increment demogràfic afecta la salut genètica

Un estudi publicat a 'Science' demostra que l'augment exponencial de la població del planeta també té conseqüències mèdiques, ja que fa créixer el risc de patir malalties rares

✖ DAVID BUENO



**SUPERPOBLACIÓ**  
Al món ja hi ha més de set mil milions de persones i el ràpid increment afecta la freqüència en què es reproduïxen les variants gèniques rares. REUTERS

**D**es de la revolució neolítica, la població humana ha anat augmentant de manera sostinguda, però durant els últims dos segles l'increment demogràfic ha estat exponencial fins a superar els set mil milions de persones d'avui. Aquest fet té importants repercussions sobre la gestió de l'aigua potable, la contaminació i l'esgotament dels recursos naturals. Ara bé, també té altres efectes inesperats, com per exemple sobre l'estructura genètica de les poblacions.

Un treball publicat a *Science* ha demostrat que el ràpid increment de la població humana està provocant l'acumulació de "variants gèniques rares", amb conseqüències

per la qual cosa fa al risc de patir malalties complexes.

## La distribució de gens

Els autors d'aquest treball s'han basat en estudis de genètica de poblacions, una branca de la genètica que estudia com és i com canvia la freqüència de les diverses variants gèniques en les poblacions. De manera resumida, totes les persones tenim tots els gens que caracteritzen la nostra espècie, però no necessàriament les mateixes variants gèniques –al·lels, en terminologia genètica–, motiu pel qual hi ha diversos grups sanguinis i hi ha persones que poden pair la llet mentre que altres són intolerants a la lactosa, per esmentar dos exemples. Algunes d'aquestes variants estan presents en

moltes persones, però altres són molt poc freqüents. Són les anomenades rares, i'n hi ha que poden comportar determinats problemes de salut a les persones que les tenen.

Les persones tenim gairebé tots els gens per duplicat. Si les dues còpies d'un gen qualsevol presenten variants gèniques diferents, sovint una emmascara l'altra, per la qual cosa moltes de les variants gèniques rares acostumen a passar desapercebudes. Cada cop que tenim un fill, li passem una còpia de cadascun dels nostres gens, a l'atzar, i l'altra còpia li proporciona l'altre progenitor. Com més elevada sigui la freqüència amb què es troba una variant gènica determinada, més probabilitat hi ha que el nou indivi-

du hereti les dues còpies iguals, també si són rares. En aquesta situació, la genètica de poblacions analitza quina és la freqüència amb què es troben les diverses variants gèniques per a cada gen, i com van canviant en cada nova generació.

## L'efecte d'incrementar població

Una de les lleis bàsiques de la genètica de poblacions, coneguda com a llei de Hardy-Weinberg, diu que si en una població no hi actua cap força evolutiva que afecti el gen o gens que s'analitzen (és a dir, si no es produeixen noves mutacions ni actua la selecció natural), llavors la freqüència en què es troben les diverses variants gèniques es mantindrà constant generació rere generació. Tanmateix, també cal que es compleixin altres requisits, com per exemple que el nombre d'individus que formen aquella població en cada nova generació es mantingui constant. I aquest requisit no s'ha complert en les poblacions humanes.

Es calcula que fa uns 10.000 anys, a l'inici de la revolució neolítica, només hi havia cinc milions de persones, cosa que implica que en poc més de 400 generacions la població humana s'ha multiplicat per més de mil. La inferència més òbvia pel que fa a la genètica de poblacions és que no es pot complir l'esmentada llei i, per tant, que la freqüència de les diverses variants gèniques no es manté constant –a més, tampoc no es compleixen els altres requisits, com l'absència de mutacions i de selecció natural.

## Impacte sobre la sanitat del futur

Quin efecte té això sobre l'estructura gènica de la població? Segons indica aquest treball, en què s'ha analitzat la freqüència de determinades variants gèniques rares implicades en malalties com l'arteriosclerosi, la sobtada explosió demogràfica ha comportat un increment relatiu d'aquestes variants rares, cosa que té un fort impacte en la salut de les persones, atès que fa augmentar la probabilitat que en les noves generacions hi hagi més descendents que les tinguin. En paraules d'Alon Keionan i Andrew Clark, autors de l'estudi, "les polítiques mèdiques a llarg termini haurien de tenir en compte aquest factor".