

# Els habitants del Pirineu, amb un perfil genètic heterogeni

## Un estudi de la UdL i l'IRBLleida facilitarà obtenir els perfils de risc poblacional a malalties

La població del Pirineu català presenta una component genètica heterogènia, procedent tant de la Península Ibèrica com del centre d'Europa. Així ho determina un estudi liderat per investigadors i investigadores de la Universitat de Lleida (UdL) i l'IRBLleida en el que han participat també el Centre Nacional d'Anàlisi Genòmica (CNAG), la Universitat de Barcelona (UB) i cinc hospitals de les comarques pirinenques. Els resultats facilitaran obtenir els perfils de risc poblacional, és a dir quin percentatge de la població està en perill alt de patir una determinada malaltia, com ara el càncer o la diabetis.

El projecte *GenPIR. Estudi genètic de les poblacions*

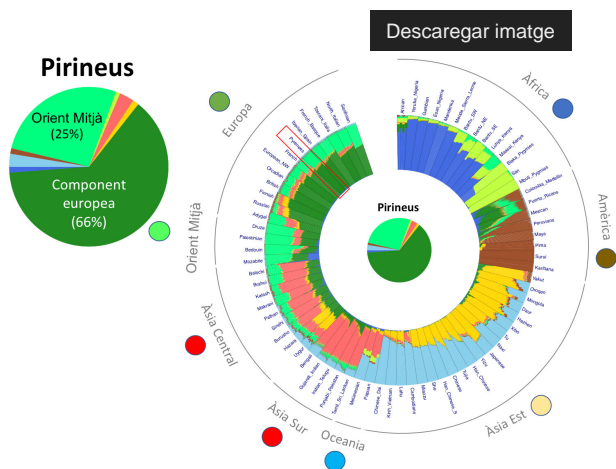
*humanes dels Pirineus catalans* ha realitzat la caracterització genètica de 435 persones amb els pares i els avis paterns i materns nascuts a les comarques pirinenques. L'equip ha analitzat més de 8 milions de llocs variables del genoma ([polimorfismes genètics](https://es.wikipedia.org/wiki/Polimorfismo_gen%C3%A9tico) [ [https://es.wikipedia.org/wiki/Polimorfismo\\_gen%C3%A9tico](https://es.wikipedia.org/wiki/Polimorfismo_gen%C3%A9tico) ]). La informació obtinguda s'ha comparat amb les dades genètiques disponibles de 3.936 individus procedents de 76 poblacions humanes d'arreu del món.

"Els resultats indiquen que es tracta d'una població amb una component genètica heterogènia procedent tant de la Península Ibèrica com del Centre d'Europa, on les barreres geogràfiques han jugat un paper determinant a l'hora de definir els perfils genètics de la població", destaca el professor de Genètica de la Facultat de Medicina de la UdL i líder del grup de recerca sobre [Genètica de Malalties Complexes](#) [

<http://www.irblleida.org/ca/recerca/18/genetica-de-malalties-complexes> ] de la UdL i l'IRBLleida, Joan Fibla.

La distribució dels components genètics de població europea, mostren una gradació oest - est, de la component *ibèrica* i una gradació inversa est - oest de la component d'Europa central i oriental, mentre que la component sud est (Itàlia - Sardenya) es distribueix per igual entre totes les comarques. "Això pot ser interpretat com un reflex d'una major permeabilitat de les comarques de l'est (Garrotxa - Ripollès) a les aportacions del centre d'Europa, mentre que les de l'oest (Pallars –Alt Urgell) haurien estat més permeables als contactes amb la península", explica Fibla.

Més enllà de la descripció genètica de la població, la informació obtinguda en aquest projecte "permetrà definir els perfils de risc genètic poblacional a malalties comunes, proporcionant una visió actual i completa de la susceptibilitat genètica a patologies com el càncer, la malaltia coronària o la diabetis, de gran importància per a una gestió moderna i eficaç dels programes de Salut Pública", asseguren els seus responsables.



Gràfic: Perfil genètic de la població del Pirineu comparada amb les 76 poblacions mundials de referència

Entre les variants analitzades, per exemple, trobem que els habitants del Pirineu tenen més risc que els de la resta de la península ibèrica en dos malalties immunes, vitiligo i la malaltia de Crohn. En canvi, les puntuacions de risc poligènic són similars pel càncer de mama i lleugerament inferiors quant a càncer de pròstata.

Joan Fibla codirigeix aquest estudi multicèntric, que compta amb el suport econòmic del programa de Salut Pública de la Diputació de Lleida, juntament amb el líder del grup de recerca [Population Genomics](https://www.cnag.crg.eu/teams/genome-research-unit/population-genomics-group) [ <https://www.cnag.crg.eu/teams/genome-research-unit/population-genomics-group> ] del CNAG. El projecte continua un altre iniciat al 2011 pel professor del Departament de Biologia Animal de la UB, Pedro Moral.

El material genètic s'ha recollit amb l'ajut dels hospitals Sant Bernabé (Berga), Fundació Hospital d'Olot i Comarcal de la Garrotxa, Hospital de CampdevànoI - Hospital Comarcal del Ripollès, Fundació Sant Hospital de La Seu d'Urgell i Hospital Comarcal del Pallars.

## **M É S**

## **I N F O R M A C I Ó :**

Presentació de l'estudi [ <https://create.piktochart.com/output/42479556-untitled-infographic> ]

Valor predictiu per la diabetis [ <https://create.piktochart.com/output/42369162-diabetes-genpir> ]

Predisposició genètica a malalties comunes en la població del Pirineu català [ <https://create.piktochart.com/output/43176487-disease-predictors> ]