

Les poblacions de Catalunya, les Balears i el País Valencià conserven un substrat nord-africà menor que no Castella-Lleó, Galícia o Portugal, segons un estudi genètic dut a terme per vint investigadors. Unes altres investigacions revelen que Eivissa presenta una empremta significativa dels cartaginesos, els xuetes mallorquins conserven l'herència genètica jueva i els algueresos són, genèticament, pastats als sards.

D'on vénen els nostres gens?

La història de la nostra biologia s'escriu amb gens, no amb paraules. Cadascuna de les nostres cèl·lules porta a dintre un llibre d'instruccions escrit amb només quatre lletres –els nucleòtids representats per *c*, *t*, *g* i *a*–, que es combinen de les maneres més insospitades. El resultat és el genoma, un missatge encriptat de milers de pàgines que a poc a poc els científics van desxifrant per trams. Com un immens jeroglífic esculpit als graons d'una interminable escala de caragol que els investigadors han d'anar pujant i baixant per poder llegir –i entendre.

En els gens –els trams *amb sentit* d'aquesta escala–, s'acumula l'herència visible dels nostres avantpassats, la que ha superat glaciacions, fams, èxodes i malalties: l'herència que ha superat els viaranyos de la selecció natural.

La genètica de poblacions es dedica precisament a desxifrar quina és la història més o menys comuna –més o menys diferent– que expliquen els gens dels habitants d'una zona geogràfica concreta: quines comunitats han originat aquella població, d'on venia cadascuna, què diferencia les unes de les altres i per què. Això pot semblar un entreteniment per a ociosos, però sovint aporta claus per a entendre i guarir malalties, perquè hi ha patologies que es revelen específiques d'una població o molt estranyes en una altra, i sempre contribueix a augmentar el coneixement sobre la nostra espècie: les migracions i la història de conquestes, dominacions, aïllaments i exterminis.

A partir d'aquestes bases s'ha bastit l'estudi sobre "El llegat genètic de la diversitat i la intolerància religiosa: llinatges paterns de cristians, jueus i musulmans a la península Ibèrica" publicat al desembre a *The American Journal of Human Genetics*, en el qual han treballat Elena Bosch i Francesc Calafell (ambdós de l'Institut de Biologia Evolutiva CSIC-Universitat

Pompeu Fabra), Misericòrdia Ramon i Antònia Picornell (Universitat de les Illes Balears), Mercedes Aler i Marina S. Gisbert (Facultat de Medicina de la Universitat de València) i dotze investigadors més, tots ells dirigits per Mark A. Jobling, de la universitat anglesa de Leicester.

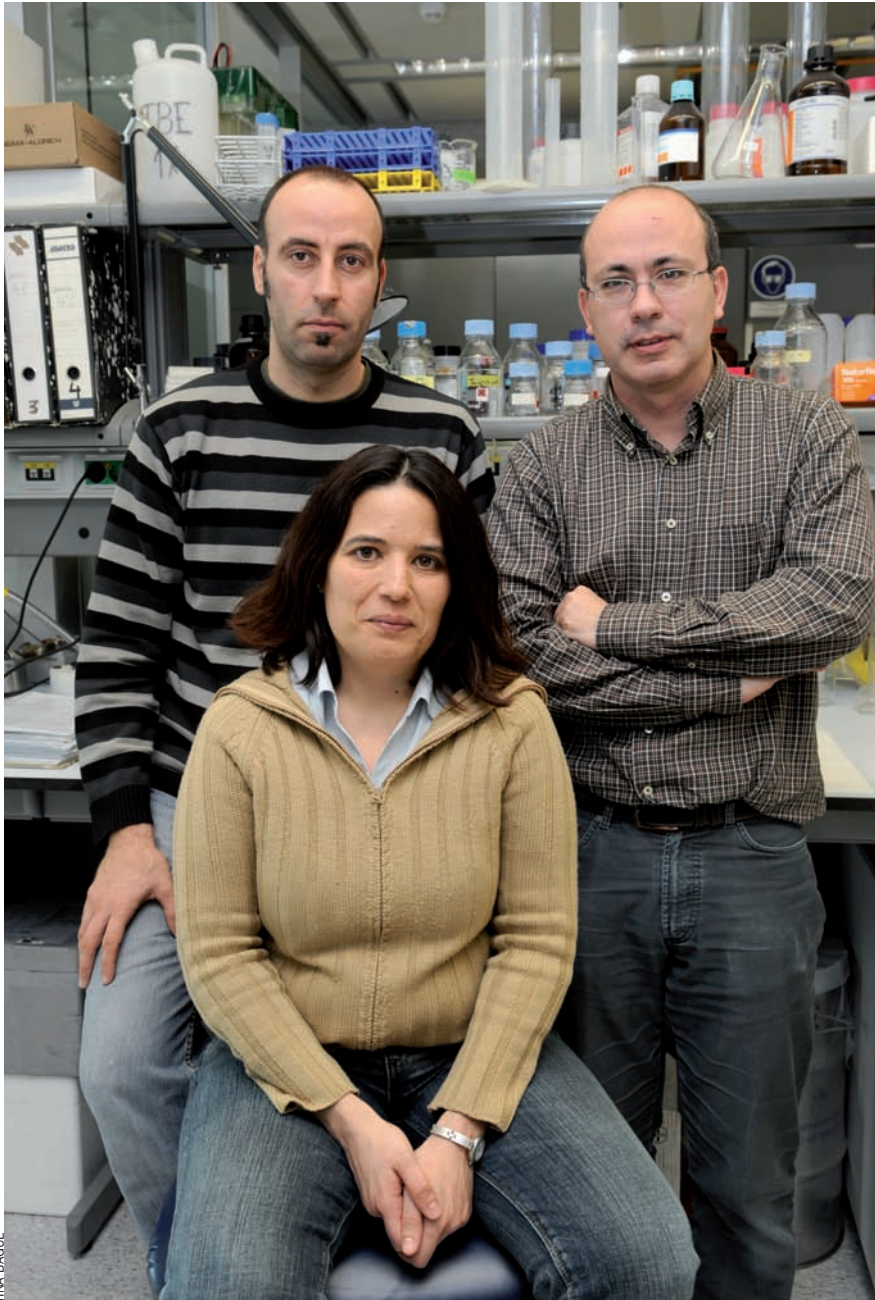
L'objectiu era establir quina empremta havien deixat en els gens

L'empremta dels nadius cubans

A Cuba, Francesc Calafell i David Comas (UPF) han estudiat la contribució de les antigues poblacions natives a l'actual població. Quan hi van arribar els espanyols es van trobar l'illa poblada de dues ètnies, els *taïnos* i els *siboneys*, que, segons la història, van ser exterminats en poques generacions (dels 80.000 inicials només en quedaven 3.000 o 4.000 a mitjan segle XVI). L'illa es repoblà després amb els esclaus africans



portats expressament per treballar la canya de sucre. Tot plegat feia de Cuba un bon escenari per a dur-hi terme estudis de genètica de poblacions, perquè "s'hi han trobat poblacions originàriament molt distanciades", segons Comas. Els investigadors de l'Institut de Biologia Evolutiva van examinar els llinatges materns i paterns, és a dir l'ADN mitocondrial, que s'hereta per línia materna, i el cromosoma Y, que s'hereta únicament per línia paterna. "Efectivament –explica Comas–, el cromosoma Y evidenciava l'extinció dels nadius cubans i no mostrava cap contribució: el 80% era llinatge europeu i el 20%, africà. En canvi, l'ADN mitocondrial revelava una contribució molt més important dels africans, el 45%, no gaire d'europea, un 20%, i un sorprenent 33% procedent dels nadius americans." Com diu David Comas, la investigació demostra que "els homes europeus van exterminar els nadius, però es van barrejar amb dones nadiues americanes". Com i per què? "Encara que puguin semblar fets d'un passat remot, ara incomprensibles, només hem de recordar què passà no fa pas gaire a Srebrenica", rebla Francesc Calafell.



TINA BAGUÉ

David Comas, Elena Bosch i Francesc Calafell, investigadors de l'Institut de Biologia Evolutiva CSIC-Universitat Pompeu Fabra.

dels actuals habitants de la península Ibèrica (migracions recents a banda) la convivència amb jueus i musulmans, que va anar més enllà de l'expulsió dels primers el 1492 (sembla que uns 160.000 van marxar i uns 240.000 es convertiren), l'obligada conversió dels musulmans i la posterior expulsió dels moriscos, sobretot valencians, entre el 1609 i el 1616 (uns 200.000 a tota la península). Evidentment, els gens no delaten ni condicionen la religió: els científics han cercat polimorfismes genètics

propis del nord d'Àfrica (que identifiquen amb els musulmans) i característics dels jueus sefardites actuals i els han comparats amb la població

El llegat de la població nord-africana és quasi nul al País Basc i a Catalunya

d'ara, concretament amb les mostres extretes de 1.140 homes.

La raó que totes les mostres siguin d'individus masculins és que els investigadors s'han estimat més de comparar les varietats que es troben en el cromosoma Y, que només es transmet de pares a fills. "Triem el cromosoma Y —explica Francesc Calafell— perquè té dues propietats molt interessants: la primera és que es transmet sencer de pare a fill, mentre que tots els altres cromosomes es barregen els uns amb els altres per parelles; i la segona és que presenta un nivell de diferenciació entre poblacions més gran que no pas els altres cromosomes, i per això marca més bé els orígens geogràfics."

A més, en aquest cas, el cromosoma Y els era molt útil perquè hi ha una versió d'aquest Y que és molt freqüent al Magrib (tres quartes parts dels homes la porten) mentre que a Europa només es troba a la península Ibèrica i a Sicília, les zones que han estat en contacte amb força població nord-africana.

Es tractava, doncs, de comptabilitzar els individus de la mostra de la península que presenten aquest cromosoma Y per poder calcular la contribució nord-africana.

Lògicament, aquest mètode és orientatiu, perquè només detecta l'herència genètica en el llinatge del pare. Ho explica Francesc Calafell: "Evidentment, si només mirem l'Y només tenim informació del pare, l'avi, el besavi, etc., mentre que el genoma es forma amb els gens de quatre avis, vuit rebesavis... Hom no és el seu cromosoma Y. Analitzant aquest cromosoma només podem dir si algú va tenir un avantpassat nord-africà o jueu per línia paterna, però això no vol dir que no tingui avantpassats d'una o altra religió per línia materna."

Les sorpreses de la investigació es poden resoldre amb explicacions històriques

Però, al capdavant, el cromosoma Y seria tan representatiu com ho és el cognom en la població masculina.

Moros i cristians? El primer ensurt de l'estudi va arribar quan es van tenir les conclusions *geogràfiques* de l'estudi sobre l'empremta musulmana, assegura Francesc Calafell:

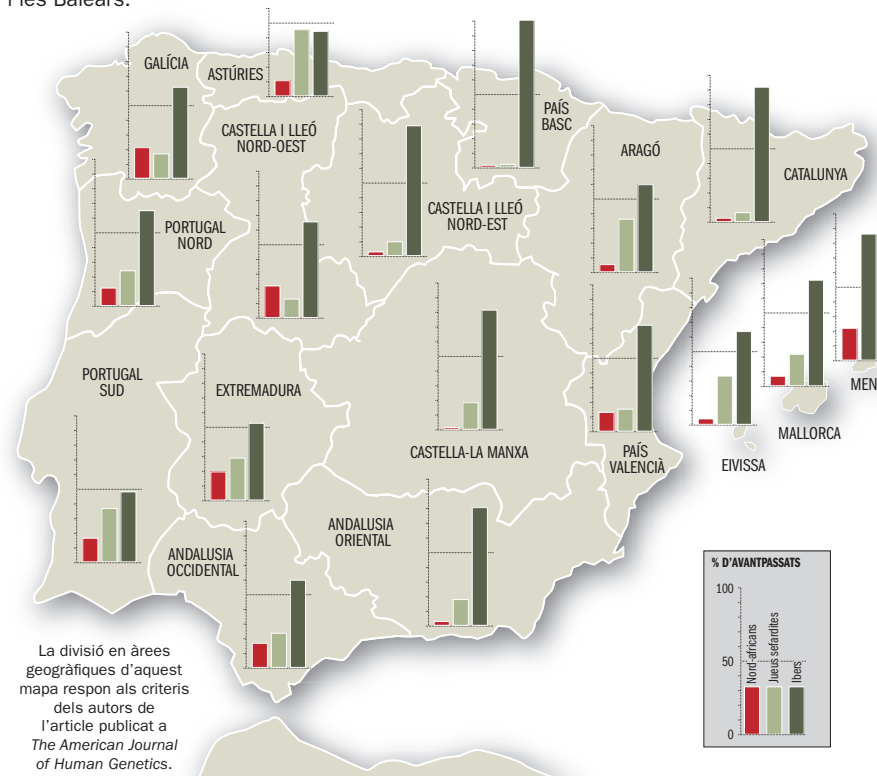
“La sorpresa que vam tenir va ser que, per un costat, la contribució de la població nord-africana és pràcticament zero al País Basc i a Catalunya, tot i que hem de dir que les mostres analitzades de Catalunya provenen totes de Girona, de la Catalunya Vella, i probablement la cosa hauria canviat una mica si se n'haguessin agafat de les terres de l'Ebre, per exemple.” Però encara més sorprenent els va semblar que a València o Andalusia hi haguera menys contribució nord-africana que a Galícia: “La petja musulmana augmenta des del sud-est cap al nord-oest, de manera que hi ha molt poca contribució al País Valencià o Andalusia Oriental i va augmentant fins a atènyer els màxims al nord-oest de Castella, el nord de Portugal i Galícia.”

Els genetistes van haver de recórrer a la història per explicar aquestes dades: “Era sorprenent i prou inexplicable –diu Calafell– si ens limitàvem als coneixements més bàsics d'història de la península. De manera que vam consultar amb historiadors una possible explicació. I, efectivament, les interpretacions que ens van donar refermen els resultats: a mitjan segle XVI, els moriscos de les Alpujarras es revoltent i, com a càstig, són deportats cap al nord de Castella. Els historiadors, fins i tot, han trobat registres detallats d'on s'enviava cada grup de moriscos deportat. Aquesta va ser una deportació quantitativament important i això explica els resultats de les anàlisis genètiques del nord-oest.”

I al País Valencià? “A començament del segle XVII, Felip III va fer fora els moriscos i les comunitats més conspícues, les més evidents, eren les del País Valencià i l'Andalusia oriental, on hi havia pobles sencers que pràcticament eren tot moriscos. És lògic, doncs, que en aquestes zones, la presència de l'empremta nord-africana no sigui tan clara.”

Jueus i musulmans en els gens

L'empremta del llevant mediterrani i del nord d'Àfrica en la població de la península Ibèrica i les Balears.



D'on vénen els teus gens?

Pel preu d'un *kit* de mostres d'ADN, uns 100 dòlars (més despeses d'enviament), aviat podreu saber quin són els vostres orígens, segons els vostres gens. El projecte Genographic, que impulsen National Geographic i IBM, inclou un servei que permet a particulars enviar una mostra d'ADN als seus laboratoris perquè en facen l'anàlisi que interprete allò que els seus gens expliquen sobre els seus avantpassats. La iniciativa té molt d'èxit als Estats Units i al Canadà. Ací, de moment, només es pot demanar per internet. Pel preu total de 126,5 dòlars, el projecte Genographic es compromet a revelar el vostre llinatge patern, analitzant el cromosoma Y (només si sou un home) o el vostre llinatge matern, amb l'anàlisi del vostre ADN mitocondrial. Només heu de passar un bastonet del *kit* per l'interior de la galta i enviar-lo a l'adreça que us indiquen. És un fet comprovat que tots venim d'una colònia d'*Homo sapiens* que no van sortir d'Àfrica fins fa 60.000 anys. Tot allò que us diran serà més acostat al dia d'avui.

Però aquesta és només la cara comercial del Genographic. En David Comas, en representació de l'Institut de Biologia Evolutiva de la Pompeu Fabra i el CSIC, dirigeix el projecte per a l'Europa central i occidental i s'encarrega del vessant més científic: recollir activament mostres de 10.000 persones per acabar fent un mapa exhaustiu de les migracions al món. Comas explica que aquest projecte s'havia de fer independentment del públic –el que recull les mostres voluntàries–, perquè forçosament hauria estat descompensat territorialment: “Amb el preu que té un *kit* d'ADN, només tindriem mostres dels països desenvolupats i cap ni una d'Àfrica o Àsia.”

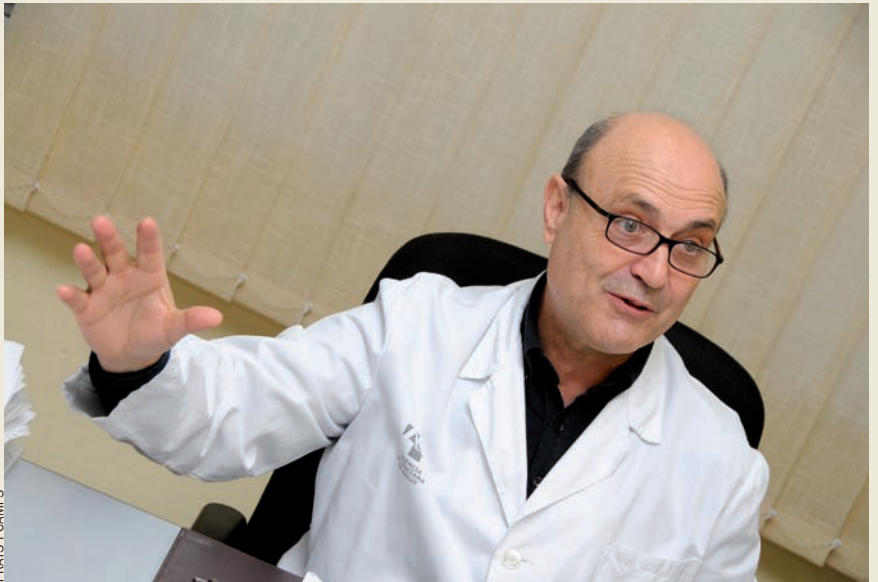
Rere les passes dels fundadors

Corria l'any 2000 i l'equip del doctor Vílchez encetava una investigació sobre un tipus de malaltia muscular, l'anomenada distròfia de Miyoshi. "Encara que és rara per ací, que se suposa que es troba sobretot al Japó, que és on es va descriure, ens havíem adonat que teníem força malalts que en patien. I començarem l'estudi." La sorpresa va arribar en detectar que la majoria d'afectats procedien de Sueca. En acostar encara més la lupa, van veure que a la capital de la Ribera Baixa "hi havia una prevalença de distròfia muscular molt alta, impròpia d'una població de la seua mida". Els interrogants van estimular l'equip investigador: "Vam fer l'estudi genètic d'aquesta malaltia i el vam estendre a la resta de les distròfies. I vam descobrir que, curiosament, tots els Miyoshis i moltes de les altres distròfies provenien de la mateixa mutació genètica!"

La disferlina és una proteïna que fa un paper molt important en la reparació de la membrana cel·lular: "Si és mutada –ens aclareix Vílchez– no pot funcionar bé i hi comença a haver un procés degeneratiu dels músculs. És com un forat al buc d'un vaixell: podem anar desgotant l'aigua i mirar de tapar-ho de qualsevol manera; sense una reparació correcta, però, al final s'ompli d'aigua."

Ja se sabia que les, diguem-ne, anomalies en la disferlina es podien presentar com a Miyoshi o com alguna altra afectació. I a Sueca, de fet, s'expressa en tres malalties ("almenys tres –puntualitza Vílchez–: hi ha més matisos"). Però trobar que totes eren conseqüència d'una idèntica mutació al gen de la disferlina va ser tota una sorpresa.

En principi, els casos estudiats no tenien vincles de parentiu entre ells, ni tenien cognoms compartits ni res que els pogués relacionar, més enllà del fet de ser veïns de Sueca. Per això els investigadors es van assessorar amb genetistes de població, i van fer anàlisis per haplotips, que són, a grans trets, un conjunt de variacions genètiques adjacents que s'hereten com un



Juan Jesús Vílchez és el cap de Neurologia de l'hospital La Fe, a València. En preguntar-se per què a Sueca (Ribera Baixa) hi havia tants casos de distròfia muscular, va topat amb una mutació genètica duta, probablement, per un dels repobladors, després de la conquesta de Jaume I.

bloc. Quan apareix una nova mutació, va acompanyada de variants genètiques adjacents que formen un haplotip anomenat fundador. "Tots els pacients analitzats tenien el mateix haplotip: no hi havia dubte que la mutació tenia un origen comú", explica Vílchez. Després van fer una anàlisi de població, en col·laboració amb els metges de la ciutat, per estudiar els haplotips de tot de voluntaris de Sueca ("la resposta ciutadana ha estat sempre fenomenal –destaca també Vílchez–: hi ha hagut molta implicació i molta solidaritat per a facilitar els estudis") i determinar la freqüència de la mutació. Van trobar que la freqüència era "inusualment alta" (cal tenir present que moltes persones que tenen la mutació no desenvolupen cap malaltia).

Tal com ens recorda el doctor Vílchez, tothom carrega mutacions. Algunes tenen conseqüències positives (i es poden transmetre per selecció

natural tot esdevenint un dels motors de l'evolució); algunes altres no tenen expressió concreta (o no la sabem), i algunes són perjudicials. Aquest és el cas de la que causa les malalties de Sueca. La que s'ha estudiat des de La Fe. La que s'ha descobert que, probablement, va arribar en els gens del grup de repobladors que es van instal·lar al lloc després de la conquesta del rei Jaume I.

Una *mutació fundadora*, escampada a partir d'un individu que es reproduïx en un grup reduït i amb un alt grau d'endogàmia pot trobar-se en grups que hagin viscut un *coll d'ampolla* poblacional (a causa d'una epidèmia o guerra que en delmi el nombre) o que hagin tingut un origen també concret (en el cas de colons arribats en grups menuts a nous enclavaments). L'epidèmia de còlera que va afectar Sueca a mitjan segle XIX ofería un probable *coll d'ampolla*. Però el fet és massa

recent per a justificar l'extensió de la mutació. Per això els investigadors es decanten per la hipòtesi dels colons, d'aquells primers 56 repobladors de Sueca que s'hi instal·laren des del 1245, els Altarriba i Campgalí i Ferrer arribats de la Segarra, els Vinyes i els Nebot procedents d'Osona i de l'Alt Camp (ben documentats al conegut estudi d'Enric Guinot *Els fundadors del regne de València*, de 314).

Els resultats de les investigacions capitanejades per Juan Jesús Vilchez ja han tingut, ultra la informació que ofereixen al conjunt de l'anàlisi científica, conseqüències sanitàries: el consell (que ja es duu a la pràctica) és clar: si una parella de Sueca vol tenir fills, és convenient que "es facen l'anàlisi, que no és gens costosa, per determinar si tenen la mutació; en cas positiu, actualment ja tenim els mitjans per a evitar que la transmeten als fills".

La prevenció que permet el coneixement és una eina clau per a frenar les conseqüències d'aquella *mutació fundadora*. Perquè cal recordar que les malalties degeneratives que pot causar la mutació a la disferlina no tenen, ara per ara, remei conegut. Però acte seguit els ulls del metge brillen de manera especial i explica, amb totes les precaucions que calen a un estudi que encara no té resultats definitius, la possibilitat de veure llum al final del túnel: l'any passat, explica, es va assolir "una fita històrica. No va tenir gaire transcendència mediàtica, però va ser un pas importantíssim: es va començar el primer tractament per a modificar una mutació per tal que fabrique correctament la proteïna corresponent. En humans. Es va dur a terme a diversos centres de tot arreu del món, i nosaltres hi vàrem participar. El tractament és per a la distròfia de Duchenne, però en cas de tenir resultats positius (ho sabrem d'ací a uns quants mesos) obre les portes a solucionar més afectacions similars". I a tancar, 800 anys després, el rastre d'aquella mutació, a Sueca.

Núria Cadenes

En unes altres zones on els moriscos eren minoria és més fàcil que s'hi hagueren integrat més i, lògicament, passaren desapercebuts. De la presència de moriscos integrats, explica Calafell, vindrà "aquella ansietat per la puresa de la sang en la Castella del segle XVI, en què alguns volien fer evident que eren *cristians vells*, per oposició als nous, els descendents dels conversos que havien abandonat l'islam".

L'empremta jueva. La tasca de mesurar la contribució jueva era força més complicada, perquè no hi havia una característica tan clarament singular d'Israel en el cromosoma Y. Era més complicada i, com veurem, prou més inespecífica, impossible d'atribuir únicament als jueus.

Els experts en genètica evolutiva van aconseguir finalment la col·laboració d'un grup de recerca israelià que havia estudiat el cromosoma Y dels jueus sefardites. Van comparar aquest cromosoma amb els habitants de les diverses àrees geogràfiques de la península i les Balears i el resultat va ser encara més inesperat. "Si la contribució nord-africana al global de la península era del 10%, la dels sefardites era del 19%", explica Calafell. Però aquest resultat s'ha de matisar molt, perquè no hi ha diferències destacables entre el cromosoma Y dels sefardites i el dels altres habitants del llevant mediterrani: no és possible de destriar, ara per ara, l'empremta jueva de la que han pogut deixar els fenicis, que venien de l'actual Líban, o els participants en l'expansió neolítica. Ho diu Calafell: "En aquest 19% pot haver-hi l'empremta de fenicis, tartesis i, encara més lluny, dels que van estendre l'agricultura per tot el continent, procedents també de l'orient. Quan, fa 10.000 anys, es descobreix l'agricultura, els habitants d'aquelles regions acaben ocupant tot el continent europeu. A la península, per exemple, els primers agricultors van arribar fa 6.000 anys (com demostra el jaciment de la Draga de Banyoles). Els jueus, com a poble, procedeixen de l'indret que els romans anomenen Palestina, i genèticament no es diferencien gaire d'aquests altres pobles."

Sense anar gaire lluny, Eivissa és

El llegat jueu es confon amb el dels altres pobles del llevant mediterrani, com els fenicis

un dels llocs que fou colònia fenícia i on els resultats de l'empremta jueva s'explicarien per aquest fet. Misericòrdia Ramon i Antònia Picornell, de la Universitat de les Illes Balears, han estudiat a fons l'empremta fenícia, la cartaginesa i també la permanència dels trets jueus en les famílies xuetes mallorquines (vegeu l'entrevista de les pàgines 53-55).

Calafell sí que descarta que els àrabs conqueridors de la península deixaren també aquesta empremta de l'Orient Pròxim: "Tots els historiadors coincideixen a dir que els exèrcits que envaeixen la península al segle VIII són tropa magribina i comandaments àrabs. És a dir, que l'empremta la va deixar el gruix de l'exèrcit, que era nord-africà, no pas els àrabs que, en nombre, devien ser molt poc representatius".

I els ibers? La recerca sobre genètica de poblacions a la península ha estat hàbilment dissenyada com el llegat de les diverses religions –i les conseqüències de la *intolerància*– sobre el mapa genètic ibèric, però se centra sobretot en les diferències, les particularitats musulmana i jueva, en oposició a una majoria cristiana homogènia. La raó és que, efectivament, la diversitat l'aporten només els nord-africans i llevantins –siguen jueus, fenicis o tartesis–, però la resta *cristiana* és molt semblant entre si i amb tota la població de l'Europa occidental. Genèticament, no s'ha detectat encara cap diferència substancial entre ibers i celtas, romans o visigots. Les diferències entre un alacantí i un ciutadà d'Oslo són molt més rares que les que hi ha entre un magribí i l'alacantí. L'homogeneïtat afecta pràcticament tot Europa, amb l'excepció suau de la península Ibèrica i Sicília i la més notable de Sardenya (vegeu la nota de la pàgina 52), que sí que ha assolit una homogeneïtat diferent de l'europea, sense arribar a nivells africans: per



JORDI SEBASTIÀ

El català de l'Alguer, les llengües i els gens

La diversitat de les llengües també es pot relacionar amb els gens i diverses recerques miren de traure conclusions del fet que els uns i els altres hagen seguit camins paral·lels o divergents. L'empremta del català és impossible de detectar perquè, com s'ha dit, no hi ha cap diferència genètica en la població de la península i no gaire amb la de la resta d'Europa. L'indret que presenta unes característiques més peculiars dins de l'àrea europea és l'illa de Sardenya.

Segons Calafell això passa, "possiblement, perquè ha patit processos llargs d'aïllament de la població i ha resistit molt bé contra les invasions mediterrànies: a la corona catalano-aragonesa li va costar molt i molt Sardenya."

Curiosament això no ha passat en algunes altres illes de la Mediterrània: "A Còrsega –diu Calafell– són clarament toscans; Sicília és una continuació de la península Itàlica, amb alguna contribució dels púnics, però en canvi a Sardenya són molt sards."

Aquesta peculiaritat va permetre al doctor Pedro Moral, de la Universitat de Barcelona, d'estudiar, amb més investigadors de Sardenya, si aquesta singularitat genètica incloïa també l'Alguer, l'àrea catalanoparlant de l'illa.

Els resultats van ser molt clars. Genèticament, els algueresos són pastats a la resta de sards. Això permet de traure conclusions sobre la conquesta catalana d'aquell indret: "Segons aquests resultats, es veu clar que, a l'Alguer, la població de catalans que s'hi va assentar devia ser molt petita i no es barrejà gaire. En canvi, van saber colonitzar culturalment la ciutat i la llengua catalana va ser adoptada pels seus habitants, molts dels quals encara la parlen."

Sovint, l'estudi de llengües i gens dona per resultat aquests detalls sobre expansions culturals històriques. La genètica de poblacions ha demostrat també que els berbers i els musulmans del Magrib no es diferencien gens genèticament. "En aquest cas de la conquesta àrab –explica Comas–, també va ser més una conquesta cultural que no un reemplaçament de poblacions."

A l'Àfrica subsahariana, els estudis han demostrat que la imposició d'una llengua "es pot fer sense un reemplaçament genètic". Comas explica que els pigmeus parlen llengües bantu, però genèticament són molt diferents dels seus veïns. "En aquest cas hi ha hagut clarament una imposició de la llengua."

exemple, la diferència genètica entre un pigmeu i un bantu, que són veïns i parlen la mateixa llengua, és molt més gran.

La raó, segons David Comas (Institut de Biologia Evolutiva UPF-CSIC), és que la romanització és molt recent:

"L'impacte genètic d'una migració depèn de dos factors: la quantitat de gent que la duu a terme i les diferències ja existents entre la població que es barreja (si els uns i els altres són molt semblants, la migració és indetectable). Amb la romanització degué

passar això: possiblement eren molt pocs els individus que van provocar l'expansió cultural romana i, a més, no hi devia haver gaire diferència entre ells i els pobles conquerits."

Àlex Milian