

## El cost evolutiu de la fertilitat explica per què persisteixen variants genètiques associades a malalties

- Un estudi publicat a *Nature Ecology & Evolution* mostra que la selecció natural ha afavorit variants genètiques que augmenten la fertilitat, tot i que també incrementin el risc de patir malalties i redueixin la longevitat.
- La recerca, liderada des de Catalunya, aporta una de les evidències genòmiques més sòlides fins ara a favor de la teoria de la pleiotropia antagonista, segons la qual l'envelliment és causat en part per una inversió prioritària en fertilitat durant la joventut.
- Els resultats ofereixen una nova perspectiva evolutiva sobre la salut humana i contribueixen a explicar per què moltes variants genètiques associades a malalties comunes s'han mantingut al llarg de l'evolució.



Investigadors responsables de la recerca Dr. Arcadi Navarro, director del BBRC i investigador a l'IBE (CSIC-UPF) i ICREA a la UPF i Dr. Gerard Muntané, Investigador de IRBCatSud i la UPF. Crèdit: FPM

**Barcelona, 21 de juliol de 2026.-** Les variants genètiques que afavoreixen una fertilitat més elevada poden haver-se mantingut al llarg de l'evolució humana encara que també augmentin el risc de patir malalties i s'associïn amb una menor esperança de vida. Aquesta és la principal conclusió d'un estudi que contribueix a explicar per què la selecció natural no ha eliminat moltes variants genètiques relacionades amb malalties comunes.

El treball, liderat per l'Institut de Biologia Evolutiva (IBE, CSIC-Universitat Pompeu Fabra) i amb la participació del Barcelonaβeta Brain Research Center (BBRC), s'ha publicat a la revista científica *Nature Ecology & Evolution*. La recerca ha analitzat dades genòmiques a gran escala per estudiar la relació entre la fertilitat, la longevitat i la predisposició genètica a 62 malalties.

Els resultats indiquen que **la selecció natural tendeix a maximitzar la fertilitat durant l'edat reproductiva**. Per aquest motiu, afavoreix variants genètiques que incrementen l'èxit reproductiu, encara que aquestes mateixes variants comportin un risc més elevat de desenvolupar malalties o una menor longevitat en etapes posteriors de la vida.

*“Els resultats ajuden a entendre per què la selecció natural no ha eliminat moltes variants associades a malalties comunes que tenen un gran impacte sobre la salut”, explica el Dr. Arcadi Navarro, director general del Barcelonaβeta Brain Research Center, cap del Grup de Recerca en Genòmica, i investigador principal de l'IBE (CSIC-UPF). “Algunes d'aquestes variants podrien haver estat afavorides perquè incrementaven l'èxit reproductiu dels nostres avantpassats, encara que això impliqués un cost en salut o una menor esperança de vida més endavant”, afegeix el també catedràtic i investigador ICREA de la UPF que és coautor corresponent de l'estudi.*

Els investigadors han observat que les variants genètiques associades simultàniament amb una fertilitat més elevada i amb un major risc de malaltia presenten senyals clars d'haver estat afavorides per la selecció natural. Aquest patró s'observa tant en períodes recents com en escales evolutives que abasten els darrers 50.000 anys.

Les dades suggereixen, per tant, que els avantatges reproductius associats a algunes variants genètiques haurien pogut compensar, des d'un punt de vista evolutiu, els seus efectes perjudicials sobre la salut futura. De mitjana, els al·lels (és a dir, les diferents variants que pot presentar un gen) associats amb un risc més elevat de malaltia també s'associen amb una fertilitat més gran i una longevitat menor.

L'anàlisi a escala individual mostra que, entre les persones amb un risc genètic més elevat de patir malalties, hi ha diferències segons si la malaltia apareix de jove (com l'autisme) o en l'edat adulta (com el glaucoma).

Durant l'etapa en què les persones poden tenir fills, les que tenen un risc genètic alt però no arriben a emmalaltir tendeixen a tenir-ne més. En canvi, quan la malaltia apareix en l'edat adulta, passa el contrari: les persones que acaben desenvolupant la malaltia són també les que han tingut més fills. *“Això s'explica perquè emmalaltir de jove, durant els anys en què es pot tenir fills, té un cost reproductiu alt; en canvi, quan la malaltia apareix en l'edat adulta, aquest cost és menor, perquè en aquell moment la majoria de persones ja s'han reproduït”, assenyala Eva Brigos Barril, investigadora predoctoral de l'IBE (CSIC-UPF) i primera autora de l'estudi.*

Això no significa que les malalties d'inici tardà augmentin la fertilitat, sinó que algunes de les variants genètiques que n'incrementen el risc també podrien haver afavorit l'èxit reproductiu durant la joventut.

## Una nova perspectiva evolutiva sobre la salut humana

La recerca s'emmarca en la teoria de la història vital, que estudia com els organismes distribueixen uns recursos limitats entre funcions com el creixement, la reproducció i el manteniment de l'organisme.

*"Una de les grans preguntes de la genètica és perquè continuen existint variants que augmenten el risc de patir una malaltia. El nostre treball aporta evidències que, en alguns casos, aquestes variants també proporcionen avantatges reproductius,"* destaca el **Dr. Gerard Muntané**, Investigador de l'Hospital Universitari Institut Pere Mata, de l'Institut de Recerca Biomèdica Catalunya Sud i investigador col·laborador i professor a la Universitat Pompeu Fabra.

En aquest context, la teoria de la pleiotropia antagonista planteja que **una mateixa variant genètica pot tenir efectes beneficiosos en una etapa de la vida i efectes perjudicials en una altra**. Per exemple, una variant pot afavorir la reproducció durant la joventut i, al mateix temps, incrementar el risc de desenvolupar una malaltia durant la vellesa.

El nou estudi aporta l'anàlisi genòmica més àmplia realitzades fins ara en humans per posar a prova aquesta hipòtesi. Els resultats reforcen la idea que **la selecció natural prioritza els efectes que es produeixen abans o durant l'edat reproductiva**, mentre que té una capacitat menor per eliminar variants que provoquen conseqüències perjudicials en etapes posteriors.

Aquesta perspectiva ajuda a respondre un dels grans interrogants de la genètica evolutiva humana: per què continuen existint de manera tant massiva variants genètiques que incrementen el risc de patir malalties comunes i que tenen un cost important per a la salut.

Segons els resultats, la resposta es trobaria, almenys en part, en el fet que algunes d'aquestes variants també han aportat avantatges reproductius. Per tant, la seva persistència no seria una anomalia evolutiva, sinó el resultat d'un equilibri entre els beneficis durant l'edat fèrtil i els costos que apareixen més endavant.

**Article de referència:** Brigos-Barril E, Vasallo C, Farré X, et al. Genetic trade-offs in fertility and longevity explain the maintenance of disease-associated alleles in humans. *Nature Ecology & Evolution* (2026). [DOI: 10.1038/s41559-026-03140-z](https://doi.org/10.1038/s41559-026-03140-z).

### Sobre el Barcelonaβeta Brain Research Center i la Fundació Pasqual Maragall

El Barcelonaβeta Brain Research Center (BBRC) és el centre de recerca de la Fundació Pasqual Maragall dedicat a la prevenció de la malaltia d'Alzheimer i a l'estudi de les funcions cognitives afectades en l'envelliment sa i patològic. La recerca del BBRC se centra en la fase preclínica de l'Alzheimer, un període previ a l'aparició dels primers símptomes, quan ja es produeixen canvis al cervell associats a la malaltia. El BBRC, impulsat per la Fundació "la Caixa" des de la seva creació, compta amb més de 150 professionals dedicats a contribuir a l'avantguarda de la recerca sobre l'Alzheimer i altres malalties neurodegeneratives.

La Fundació Pasqual Maragall és una entitat sense ànim de lucre que va néixer l'abril de 2008 com a resposta al compromís adquirit per Pasqual Maragall, exalcalde de Barcelona i expresident de la Generalitat de Catalunya, quan va anunciar públicament que li havien diagnosticat la malaltia d'Alzheimer. La missió de la Fundació és promoure la recerca per a prevenir

l'Alzheimer i contribuir a la transformació social, millorant la qualitat de vida de les persones afectades i les seves famílies i sensibilitzant la societat sobre la malaltia.

La Fundació Pasqual Maragall compta amb el suport de més de 115.000 socis i sòcies i amb:



### Sobre la Facultat de Medicina i Ciències de la Vida (MELIS) de la UPF

MELIS és un departament de recerca intensiva de la Universitat Pompeu Fabra (UPF), distingit amb tres guardons d'excel·lència María de Maeztu (2014, 2018, 2024). Ubicat al Parc de Recerca Biomèdica de Barcelona (PRBB), un dels principals centres biomèdics de la ciutat, MELIS acull més de 340 investigadors distribuïts en 40 grups, que cobreixen un ampli ventall de línies de recerca en biologia. Podeu trobar més informació sobre el departament al web [www.upf.edu/web/biomed](http://www.upf.edu/web/biomed).

### Sobre l'Institut de Biologia Evolutiva (IBE: CSIC-Universitat Pompeu Fabra):

L'Institut de Biologia Evolutiva (IBE) és un centre mixt del Consell Superior d'Investigacions Científiques (CSIC) i la Universitat Pompeu Fabra (UPF), establert el 2008 a Barcelona. L'IBE es dedica a comprendre els mecanismes evolutius que generen i mantenen la biodiversitat, amb el potencial d'impulsar estratègies per a la conservació de les espècies. Compta amb un equip científic col·laboratiu i multidisciplinari que es manté a l'avantguarda dels avenços científics i tècnics. Per complir la seva missió, l'IBE porta a terme investigacions innovadores que abasten la ciència genòmica, l'anàlisi d'ADN antic, la dinàmica de poblacions, les xarxes complexes i la intel·ligència artificial. L'IBE està al servei de la societat, amb l'objectiu final de promoure el benestar planetari a través de la seva recerca de frontera i també d'informar als ciutadans sobre els seus avenços científics cap a aquest objectiu global.

### Contactes de premsa

#### Departament de Comunicació de la Fundació

##### Pasqual Maragall

Barcelonaβeta Brain Research Center

Clara Civit

[ccvivi@fpmaragall.org](mailto:ccvivi@fpmaragall.org)

93 316 09 90/ 683 28 60 06

#### Agència de Comunicació

##### ATREVIEW

Esther Seró/ Mireia Martínez

[esero@atreview.com](mailto:esero@atreview.com) / [mmartinez@atreview.com](mailto:mmartinez@atreview.com)

667 63 29 09 / 644 24 11 67

#### Oficina de comunicació de la Universitat Pompeu Fabra

Marta Vila

[marta.vila@upf.edu](mailto:marta.vila@upf.edu)

689 20 47 61

#### Unitat de comunicació i divulgació de l'Institut de Biologia Evolutiva (IBE, CSIC-Universitat Pompeu Fabra)

Pilar Rodríguez

[comunicacio@ibe.upf-csic.es](mailto:comunicacio@ibe.upf-csic.es)

93 412 81 70 (ext. 445843)