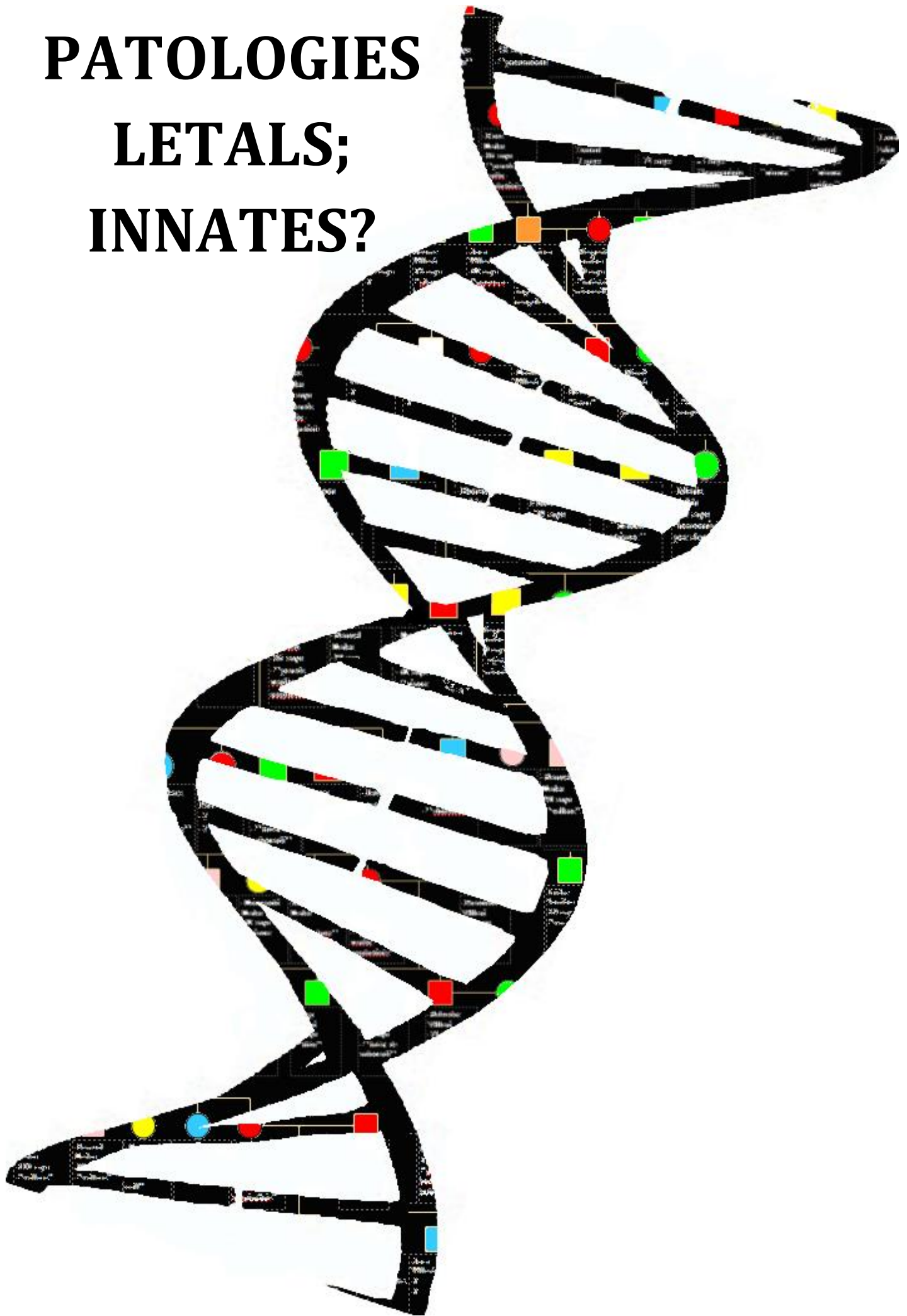


PATOLOGIES LETALS; INNATES?



Agraïments:

A en Josep Porredon i a l'Albert Brau per el seus valuosos consells i per haver-me fet de "taxistes" en anar a buscar les dades.

Al Dr. Oscar Campuzano de GenCardio (Girona), que em va explicar el funcionament de les malalties hereditàries, fent incidència en les del cor.

A l'Elisabeth Castellanos, al Dr. Eduard Serra i el conseller genètic, al Dr. Ignacio Blanco, tots ells de l'IMPPC (Institut de medicina predictiva i personalitzada del càncer, Badalona) que em van resoldre tots el dubtes sobre el procés a seguir per saber si la causa de mort és hereditària.

Al metge Carlos Isanta que em va donar un cop de mà amb la nova nomenclatura de les malalties.

A tota la família, que ha fet l'esforç de fer memòria i trucar a altres parents per poder completar les dades més recents de l'arbre, i sobretot, als pares i la germana, que m'han donat suport en tot moment.

Als ajuntaments i arxius diocesans, que em van permetre buscar la informació sobre els integrants dels arbres genealògics.

I per últim però no menys important, agrair la seva tasca a Jose Manuel Murcia, el tutor del treball, que m'ha ajudat sempre que ho he necessitat i ha confiat en el futur del treball tot i les dificultats que han anat sorgint.

ÍNDEX GENERAL:

0. –Introducció.....	5
1. -Context històric	8
1.1 -El paper del govern en la sanitat.....	8
1.2 -El pluralisme mèdic	12
1.2.1 -El metge:.....	12
1.2.3 -El cirurgià.....	13
1.2.4 -La infermera i el practicant	13
1.2.5 -El farmacèutic	14
1.2.6 -El veterinari	14
1.2.7 -El metge subaltern	15
1.3 -L'assistència mèdica	17
1.3.1 -Els hospitals	17
1.3.2 -Els dispensaris.....	18
1.3.3 -La visita a domicili	19
1.4 -La salut al món rural.....	19
1.4.1 –L'alimentació	19
1.4.2 -Condicions de vida reals	20
1.4.3 -La visió dels professionals: les topografies mèdiques	22
1.4.4 -El mite del món rural saludable.....	23
2. Genètica	24
2.1 -Què és?.....	24
2.2 -Què és l'herència?	24
2.3- Què és un cromosoma?	25
2.4 –Les malalties hereditàries.....	26
2.5 -Consell genètic i genètica clínica	28
2.5.1 -Consell genètic	28
2.5.2 -Història clínica i construcció de l'arbre genealògic	29
2.5.3 -Càlcul del risc de recurrència i genètica de poblacions	30
2.5.4. -Del risc del pretest a la informació molecular	31

3. -Pedigrees	33
3.1 –Pedigree Villaró-Noró.....	34
3.2. –Pedigree Carles-Prat.....	36
3.3. –Pedigree Torra-Caballol	38
3.4. –Pedigree March-Vilella.....	40
3.5. –Pedigree Torrent-Roca	42
3.6. –Pedigree Feliu-Coromina	44
4. -Comparació de la freqüència esperada i la freqüència observada.....	46
4.2 -Freqüència de mort per ictus	47
4.3 –Freqüència de mort per infart de miocardi.....	48
4.4 -Freqüència de mort per malaltia cardíaca	48
4.4 –Freqüència de mort per càncer	49
5. -Conclusions	50
6. –Bibliografia	51

0. –Introducció

El fet de que en la mateixa branca de la meva família a les darreres generacions es produïssin vàries defuncions per una mateixa causa i en edats al voltant dels cinquanta anys, fa pensar que potser aquesta afecció i altres són hereditàries, és a dir, que augmenti la probabilitat de morir “jove”, per la mateixa causa que els predecessors. Com que la genètica és un tema que trobo molt interessant i em picava la curiositat en la qüestió descrita anteriorment, vaig decidir fer el treball sobre si les patologies letals són innates o no.

Per corroborar o desmentir la hipòtesi, de que algunes patologies tenen un elevat percentatge de component hereditari, s’han buscat les causes de mort en totes les meves branques familiars, des de l’inici d’enregistrament d’aquestes dades, l’any 1870, fins l’actualitat, per poder calcular la freqüència en que es trobaven a la meva família i comparar-la amb la freqüència de la mateixa mort a tota la província de Lleida. Es compara amb dades de la província de Lleida i no amb altres més globals com podrien ser les de tot Catalunya o les del país, donat que la manera de viure, (treball, alimentació, relacions, etc.) és més similar a la de les persones estudiades (totes elles vivien en sis comarques dins la mateixa província de Lleida) i poder minimitzar les diferències de la influència ambiental en les malalties.

Per aconseguir aquestes dades, s’ha seguit el següent procés:

-Anar als arxius diocesans, el de Solsona i el de la Seu d’Urgell i diverses rectories, per buscar dins les partides de bateig i defunció, el nom de cada persona, que aniria formant l’arbre genealògic i l’any de la seva mort, la causa no, ja que habitualment el rector que omplia la partida de defunció inscrivía a tothom: “defunció per causa natural”. Aquesta seria la primera dificultat en la recopilació d’informació, ja que s’esperava que la causa de mort constés a la mateixa partida i així tenir tota la informació localitzada en només un document per persona.

-Per tant es va haver d’anar al registre civil de l’ajuntament de cada localitat on residia cada individu, per trobar la causa de la seva mort. Per avançar feina, en les visites a cada un dels 13 ajuntaments implicats, es portaven anotats els noms i les dates de les defuncions buscades als arxius que s’han explicat més amunt, on s’haurien de trobar les dades dins un període de quasi 150 anys. Allà, va sorgir la segona dificultat: els registres civils d’Oliana, i Bellcaire d’Urgell, es van cremar durant la guerra civil, així que una

branca sencera i part d'una altra van quedar sense dades. A part, moltes defuncions trobades als arxius diocesans no es trobaven a l'ajuntament corresponent, per aquest motiu es va perdre una altra branca. Amb totes les dificultats es van poder aconseguir 112 causes de mort aprofitables per l'estudi, distribuïdes en 6 arbres, un per cada besavi.

El treball esta distribuït de la següent manera:

-En primer lloc, s'hi presenta el context històric, és a dir, la manera de viure de les persones des de la segona meitat del segle XIX fins l'actualitat per poder contrastar el factor ambiental. Aquest apartat inclou, el paper del govern de la sanitat que va promulgar lleis per millorar el seu estat deficient, el pluralisme mèdic on s'expliquen els diferents professionals en la sanitat: el metge, el cirurgià, la infermera i el practicant, el farmacèutic, el veterinari i metges subalterns que no es basaven en la raó sinó en la credibilitat de la gent. També inclou un apartat amb l'assistència mèdica, és a dir, les diferents institucions que es dedicaven a la sanitat com els hospitals, els dispensaris i la visita a domicili. Un altre punt, tracta sobre la salut al món rural on s'inclou: l'alimentació, les condicions de vida reals, la visió dels professionals i el mite del món rural saludable (totalment falç). L'estudi d'aquests factors és molt important ja que permet saber les possibles causes de la dolència per la qual ha mort la persona estudiada i així juntament amb la comparació de les freqüències, saber si la malaltia és hereditària o no.

-En segon lloc s'exposa la genètica, per saber la manera amb que la informació genètica passa d'una generació a una altra i també aprendre sobre el funcionament dels pedigrees. Aquest apartat inclou: què és la genètica?, què és l'herència?, què és un cromosoma?, les malalties hereditàries, i el consell genètic i la genètica clínica que conté informació sobre: el consell genètic, la història clínica i construcció de l'arbre genealògic i càlcul del risc de recurrència i genètica de poblacions i finalment, del risc del pretest a la informació molecular .

-En tercer lloc, sabent el funcionament dels arbres genealògics, s'han creat els pedigrees i s'han classificat les causes de mort mitjançant colors en vuit tipus: malalties infeccioses (verd), cardíaques (vermell), reumàtiques (marró), neurològiques (blau), de l'aparell digestiu (taronja), per vellesa (rosa) i dades inexistent o inconcloents (blanc).

-Finalment, amb els arbres construïts el següent pas va ser l'estudi de les dades obtingudes per determinar si la causa de mort és deguda a factors ambientals, genètics, o es tracta de l'atzar. Aquest va esdevenir el tercer problema ja que un estudi fent servir

Patologies letals; innates?

uns processos i unes dades com els utilitzats en el present estudi no s'havia realitzat mai, per tant no hi havia res escrit que pogués servir d'orientació. Per resoldre-ho, l'ajuda de diferents consellers genètics i metges va ser essencial ja que van orientar el procés a seguir, que com s'ha apuntat, consistia en calcular les freqüències de cada causa de mort a la província de Lleida, i comparar-les amb les freqüències obtingudes a l'arbre genealògic.

Les freqüències de la província de Lleida es van calcular dividint el nombre de defuncions de la mateixa causa i la mateixa franja d'edat entre el nombre de defuncions totals.

Les freqüències de l'arbre es van calcular dividint el nombre de morts de la mateixa causa i la mateixa franja d'edat entre el nombre de defuncions totals de l'arbre.

1. -Context històric

Ens centrarem en l'època i el lloc de les causes de mort que van des de 1870 fins l'actualitat en un medi rural, es contemplarà la manera de viure de la gent d'aquell temps i el funcionament de la sanitat en aquell territori, ja que és on tenien l'habitatge la totalitat dels integrants de l'estudi. En el gairebé segle i mig estudiat s'han produït canvis constantment en la legislació sanitària que no sempre han suposat una millora. Per això sembla convenient incloure aquest primer apartat per entendre millor les diferents malalties que podien esdevenir la causa de mort de totes i cadascuna de les persones estudiades.

1.1 -El paper del govern en la sanitat

El govern va tenir un paper important en la sanitat atès que era el que decidia les diferents lleis que havien de millorar la salut de la població, però que en molt casos no s'arribaven a posar en funcionament.

El govern liberal va proclamar l'any 1855 la "*Ley de Sanidad*" que establia la creació de juntes de sanitat a nivell central, provincial i local. A aquestes juntes els mancaven oficials qualificats i no rebien suport econòmic per poder donar un sou als seus membres. Per aquests motius aquesta llei no va tenir gaire incidència. Es va intentar reformar per fer-la més factible, però la modificació no va fructificar.

No es van introduir noves modificacions en l'àmbit sanitari fins 37 anys després. El 1892 es va introduir la figura de l'inspector de sanitat, on l'únic que va fer el govern va ser traspassar als municipis la responsabilitat de tenir cura del sistema sanitari.

Amb la crisi colonial de finals de segle i els nous moviments regeneracionistes, la sanitat pública es va posar en dubte. Els experts van advertir que la sanitat necessitava reformes ja que estava en un estat lamentable. En la població rural la mala situació encara era més tangible ja que hi mancaven els serveis i equipaments més essencials.

A principis del segle XX es va començar a instaurar un sistema de salut pública. La primera llei destacable és la "*Instrucción General de Sanidad (IGS)*", aprovada el 1904 que va actuar de tres maneres: primerament, introduint polítiques executives coordinades a nivell provincial, dirigides per la "*Dirección General de Sanidad*", en segon lloc, creant un òrgan consultiu, recolzat per les juntes de sanitat locals i provincials, i finalment, es

Patologies letals; innates?

van reintroduir els inspectors de sanitat que no havien funcionat amb la llei de sanitat anterior, del 1892. La seva funció era controlar i supervisar la sanitat pública. A més la IGS també es comprometia a regular la salubritat i l'atenció sanitària a nivell local és a dir, vetllar per les malalties infeccioses, fomentar bons hàbits de salut, millorar els habitatges, campanyes de vacunació i desenvolupar estadístiques sanitàries.

A causa de l'ampli ventall d'atribucions, els inspectors no sempre van poder assolir completament la seva tasca degut a la manca de pressupost. Per aquest motiu, el 1909 es va crear la "*Brigada Sanitaria Central*", per poder combatre les malalties infeccioses. El 1914 es van reorganitzar diverses institucions per crear l'*Instituto Nacional de Higiene* que serviria per modernitzar la sanitat pública i establir diversos centres d'higiene a tot Espanya durant la dècada següent. Com s'observa, les actuacions estaven majoritàriament destinades a solventar i prevenir malalties infeccioses i desenvolupar campanyes de salut i higiene per conscienciar a la població que una malaltia es pot evitar mantenint uns hàbits saludables. Tot i que s'anaven promulgant diferents lleis i duent a terme campanyes de conscienciació, l'àmbit rural quedava en un segon pla, atès que la principal preocupació eren les ciutats, on hi havia una major concentració d'habitants.

El 1910 es va crear la primera legislació específica per al món rural (*Inspección de Sanidad del Campo (ISC)* regulada dins de la *Dirección General de Agricultura*) amb la voluntat de que l'Estat s'ocupés de mantenir la higiene i la salubritat del sòl, el subsòl i l'aigua de les comarques i els terrenys rurals. Tot i la bona voluntat de millorar la situació al camp, la llei va ser derogada el 1918. Encara que tingués una breu existència, va ser una llei força productiva, ja que la seva tasca anava dirigida cap als problemes que més preocupaven (paludisme, l'estat de les aigües potables i l'alimentació). Aquell mateix any el govern de Maura va decidir clausurar l'ISC que havia aconseguit crear consciència en la lluita contra la malària o paludisme.

Per saber els progressos, el govern enviava als ajuntaments uns qüestionaris que tractaven diversos temes però eren tant complexos que gairebé mai rebien resposta. Per altra banda, els inspectors també havien de fer informes sobre les problemàtiques més freqüents a cada zona però, per manca de temps o per dificultats en arribar al lloc que s'havia d'observar, s'acabava per no fer-los, igual que els qüestionaris.

Malgrat la clausura de l'ISC a què ens hem referit, pocs anys després, a mitjans de la dècada del 1920, es van dur a terme exitoses campanyes antipalúdiques, traslladades sobre tot al món rural, però aquest cop sota la direcció de la "*Fundació Rockefeller*".

Patologies letals; innates?

Aquesta associació provinent d'Amèrica, va iniciar un acord de cooperació amb el govern espanyol el 1922, en que l'associació es comprometia en enviar un expert en salut pública per valorar la sanitat d'Espanya i el govern es comprometia a crear un programa de beques per als estudiants nord americans. L'estudi pactat (realitzat entre 1924 i 1926) que es basava en una anàlisi bastant completa que contenia estudis sobre l'administració central, provincial i local, dotació tecnològica, personal, estadístiques demograficosanitàries... Va concloure que la sanitat espanyola estava molt endarrerida respecte altres països europeus, descuidada i a molts dels seus membres els faltava la preparació necessària per complir correctament la seva funció, els equipaments dels centres eren moderns però no s'utilitzaven amb regularitat. La Fundació va influir en la millora sanitària.

Poc abans del 1920 es van anar creant en algunes províncies per iniciativa d'alguns inspectors de sanitat, les anomenades "Brigades Sanitàries Provincials", que s'havien d'encarregar de la sanitat en cada zona (conseqüentment, també de la sanitat rural que havia de rebre un impuls per poder solventar les malalties infeccioses). L'any 1921 hi va haver una R.O. (reial ordre) per la que es va decidir consolidar les Brigades ja en funcionament i crear-ne de noves allà on no n'hi hagués cap. Funció que correspondria a mancomunitats d'ajuntaments (semblant a les comarques) que s'haurien de crear per aquesta finalitat.

Aquestes Brigades, com a tals van durar fins el 1925, quan es va aprovar "*l'Estatuto Provincial*", que va obligar a totes i cadascuna i de les diputacions provincials a que creessin un "*Instituto Provincial de la Higiene*" que s'havia de basar en la fusió de tots els organismes sanitaris que funcionessin a nivell provincial (brigades sanitàries, laboratoris d'higiene, instituts de vacunació, ...) sota la direcció de l'Inspector Provincial. A les províncies on no funcionés cap organisme dels esmentats, l'*IPH* s'havia de crear partint de zero. Les funcions d'aquesta nova institució eren: l'epidemiologia i desinfecció, anàlisis clíniques, higièniques i químiques, vacunacions i estadística.

El 1925 es va inaugurar la "*Escuela Nacional de Sanidad*" per poder preparar millor els inspectors provincials. El 1927 va garantir la independència dels inspectors respecte els governadors civils en els temes relatius a les epidèmies. A més, el 1929 es va instituir el "Departament d'Estadística Sanitària" per poder donar solució a la manca d'institucions que haguessin considerat l'estadística sanitària sistemàticament.

Patologies letals; innates?

Durant la segona república es va experimentar un intens ritme de noves iniciatives sanitàries: es va establir un sistema jerarquititzat amb centres primaris (atenció mèdica i medicina preventiva mitjançant campanyes), secundaris (prevenció i atenció sanitària, maternal i infantil, salut escolar, vacunació, odontologia i oftalmologia, campanyes contra la tuberculosi i altres malalties que afectaven específicament a la població rural, a més, supervisaven i recolzaven els centres primaris) i terciaris (coordinaven els primaris i secundaris i fomentaven campanyes de medicina preventiva, tenien material de laboratori sofisticat). Durant el bienni conservador republicà es va mantenir el sistema jerarquititzat, tot i que es va alentir el ritme de la seva aplicació. Amb l'esclat de la Guerra Civil es van paralitzar totes les reformes i millores iniciades els últims anys.

Posteriorment a la guerra civil, durant la dictadura de Franco, es creen un seguit de lleis. El 1942 es va aprovar el "*Seguro por Enfermedad*", en que els treballadors mantenien el sou mentre estaven malalts. Es va presentar com un tema sanitari en que es tractava d'ajudar a prevenir la transmissió de malalties en hores de treball, però de fet era un tema polític: amb aquesta mesura es volia compensar, ni que fos mínimament, l'absoluta falta de qualsevol altre dret dels treballadors. Entre el 1963 i el 1974 s'introduïa la seguretat social, en la que tothom tenia accés a sanitat gratuïta, esdevenint aquesta, la reforma més important en la història de la sanitat espanyola .

Des de la caiguda del règim franquista el canvi més important ha estat el traspàs de competències sanitàries a les autonomies, cadascuna de les quals ha gestionat aquest àmbit de la manera que ha considerat més convenient. Així el sistema sanitari s'ha anat modernitzant per assolir una sanitat pública de qualitat, però amb diferències importants entre les autonomies.

Concretament a Catalunya, la Generalitat va impulsar una sanitat de molt alt nivell tècnic. A més, per raons polítiques es va potenciar especialment la sanitat en l'àmbit rural. Com que d'altra banda, i a l'igual que a la resta de l'Estat Espanyol, la sanitat és universal, és a dir, tothom hi té accés (nacional o estranger, resident o no resident, turistes i transeünts, etc) es pot afirmar que a les darreries del segle XX principis del XXI, a la província de Lleida hi havia probablement la millor sanitat del món. Ara ja no és així: aquestes característiques comportaven un elevat cost que a la llarga, i sobretot amb la crisi, ha demostrat ser insostenible. El sistema ha entrat en un clar procés de degradació.

En conclusió, la sanitat espanyola estava endarrerida respecte altres països, a aquest endarreriment cal sumar-hi uns anys més perquè les millores arribessin al camp i s'hi

fessin efectives. No va ser fins a mitjans de la dècada de 1920, que gràcies a l'ajuda de la Fundació Rockefeller i institucions internacionals, el panorama sociosanitari no va començar a agafar la forma de la resta dels estats moderns, preocupant-se de la salut de la població, incloent la de les àrees rurals.

1.2 -El pluralisme mèdic

El concepte de pluralisme mèdic, és l'existència d'una gran varietat de professionals al servei de la salut, en aquest cas al món rural.

El pluralisme mèdic va funcionar i es va desenvolupar hi intervingués l'Estat o no. Tot i això, el govern espanyol, com s'ha vist en l'apartat anterior va donar un impuls decisiu a la modernització de la medicina i la sanitat (segona meitat del segle XX). Contràriament al que molta gent pensa, el camp no va ser un desert mèdic, sense metges o altres tipus de professionals sanitaris.

1.2.1 -El metge:

El col·lectiu per excel·lència en el món de la medicina era el metge qualificat, la formació del qual era la més completa i disposava d'un estatus social i laboral més elevat. Aquesta figura va ser la que es va acabar imposant, en detriment d'altres que exercien la medicina a un nivell no professional que van ser cada vegada més desplaçats a principis del segle XX. Els doctors obtenien la formació a les universitats, per això tenien més prestigi que altres professions sanitàries, a més, els metges, es van anar especialitzant al llarg del segle XIX i XX. Respecte al metge rural, aquest gaudia d'una certa notorietat, tant des d'un punt de vista professional com personal. Aquest reconeixement era el que li permetria exercir un cert paper en la presa de decisions en assumptes sanitaris que afectessin el municipi o la regió. Tot i això a finals de l'Antic Règim (a finals del segle XVIII) el metge no era l'opció prioritària. És possible que el pacient acudís primerament a algun curandero o semblant, ja fos per causes econòmiques o per comoditat (diagnòstic més proper i ràpid).

Aquest fet es va anar abandonant al llarg del segle XIX, fins quedar pràcticament obsolet en el pròxim segle, en un nou panorama on metges i hospitals van esdevenir el monopoli de la salut fins i tot al món rural.

El nombre de doctors era molt variable d'un lloc a un altre, per exemple, el 1851, la relació entre doctors i població a Catalunya era d'uns 1500-2000 habitants per metge una

dada gens menyspreable si hi afegim el nombre d'altres professionals (exposats posteriorment). Actualment a la província de Lleida n'hi ha 270 per metge.

El pagament al servei del metge era un sistema de "conducta" (a molt llocs també anomenat "igualia") regular, normalment anual, en que la família entregava una quota fixa en diners o en espècies. Aquest últim tipus de pagament era el més freqüent doncs en alguns indrets rurals la monetització era molt reduïda. A la major part del territori la espècie més utilitzada era el blat, per l'estabilitat del preu. La "conducta" era un sistema de pagament utilitzat a Catalunya i València que es conservava de l'antiga Corona d'Aragó i estava bastant estès al món rural, on va perdurar moltes dècades després que a les ciutats s'extingís. Hi havia dos tipus de "conductes": les comunes, finançades per institucions locals de les quals se'n beneficiaven les famílies més humils, i les privades, que es negociaven directament entre el doctor i la família. A vegades es produïen impagaments que portaven a judicis, per això les autoritats intentaven evitar aquestes situacions regulant l'ús d'aquestes "conductes" privades.

A la dècada de 1920 el sou dels doctors contractats pels ajuntaments va ser establert entre 1250 i 3000 pessetes (7,51-18,03 euros) amb un sobresou d'entre 125 a 300 pessetes (0,75 a 1,80 euros) si el metge formava part dels inspectors de sanitat. Aquest sistema mixt tenia algunes complicacions ja que moltes famílies pageses pagaven la "conducta", que era la part del sou que pagaven al metge, en espècies, a causa de la pobresa generalitzada de la major part de la pagesia, a més, alguns ajuntaments també tenien problemes per pagar als doctors. Van ser aquests casos els que van portar a la gairebé desaparició de la "conducta", primer a les ciutats i després a la ruralia. Actualment encara hi ha metges que cobren amb conducta pel fet d'oferir al pacient la possibilitat de visitar-lo a la consulta privada. El sistema de conductes va suposar un avenç per la societat que va tenir una major accessibilitat a l'atenció mèdica però als metges els va suposar un obstacle ja que sovint tenien dificultats per cobrar el sou de l'ajuntament, guanyat amb la feina feta.

1.2.3 -El cirurgià

Els cirurgians, que s'encarregaven de les operacions, també eren un gran col·lectiu, que tenia una funció i estatus professional molt similar al dels metges, per aquest motiu es van unificar els estudis al 1827 on la cirurgia seria una especialització de la medicina.

1.2.4 -La infermera i el practicant

Altres titulats importants en la sanitat eren la infermera i el practicant, la seva funció era molt important ja que havien d'ajudar a contrarestar la falta de doctors. Per ajudar al

desenvolupament de la salut pública, d'abast social. La feina de la infermera atribuïda històricament a la figura femenina, consistia en realitzar cures de poca dificultat als pacients i auxiliar el metge en les seves tasques. El practicant es tractava d'un home i gaudia de major reconeixement professional doncs hi havia una plaça de practicant titular, que no tenia la infermera. Les dones, però, van poder accedir al títol de practicant a partir de l'any 1904 gràcies a un decret reial. Els practicants acompanyaven al metge i podien actuar en cas d'emergència o absència del metge, a més també es podien encarregar d'algunes visites rutinàries i subministrar medicaments prescrits pel doctor.

1.2.5 -El farmacèutic

Un altra professió important en el camp de la sanitat era la de farmacèutic, abans anomenat apotecari, sobretot després del descobriment dels antibiòtics. La pràctica d'aquest professional sempre ha tingut diverses vessants, la de venedor i fabricant de medicaments que, a part de coneixements en "estratègia de màrqueting" per poder vendre, també suposava una alta coneixença dels seus productes, fabricats per ell mateix sovint al laboratori annex a la farmàcia i la de col·laborador del metge que prescriuria els seus productes. També cobrava amb el mateix sistema de "conducta" que el metge. En aquest cas, el cobrament de la conducta comportava la obligació de l'apotecari de proporcionar els remeis ordinaris per les malalties més comunes. En el cas de malalties estranyes o remeis extraordinaris cobrava, a més a més de la conducta, el preu dels productes de que es tractés. Alguns casos han durat fins fa relativament poc, com les trementinaires a Catalunya que es dedicaven a la venda ambulant d'herbes i ungüents.

1.2.6 -El veterinari

Els veterinaris també formaven part del col·lectiu de professionals de la sanitat. Per la seva característica de treballar amb animals eren els que més es trobaven al món rural. La seva pràctica es remunta als manescal-ferradors, que eren uns treballadors poc qualificats acadèmicament doncs no hi havia cap regulació per als seus estudis i els realitzaven sota el procés d'aprenentatge gremial fins el 1793 quan es va crear la "*Real Escuela de Veterinaria*" a Madrid. Tenien menys reconeixement que els metges i els farmacèutics.

La professionalització de la nova veterinària començava a mitjans del segle XIX quan es van crear les primeres escoles arreu d'Espanya. Inicialment els requisits acadèmics eren força breus però progressivament es va anar incrementant la duració que va passar de tres anys a quatre i finalment a cinc. Les competències, és a dir l'exigència acadèmica, també va augmentar, era la mateixa que la dels futurs metges i farmacèutics, el

batxillerat. És van reconèixer els estudis de veterinària com a ensenyança superior, el 1931. Així, els veterinaris s'incorporarien en les juntes de sanitat amb atribucions importants com la d'inspector de mercats vetllant per productes com la llet, el peix i la carn. Una altra funció important dels veterinaris estava relacionada amb coneixements més amplis en patologies i bacteris que havien de lluitar contra les malalties contagioses d'origen animal anomenades epizoòtiques.

A Catalunya, a principis del segle XX, el nombre de veterinaris va augmentar molt respecte el nombre de manescal-ferradors que anaven disminuint, 482 veterinaris contra 86 ferradors. Aquest fet, no significa que els veterinaris estessin exempts del rudimentari art de ferrar, sinó que havien de realitzar aquesta tasca per poder sostenir-se econòmicament. Tot i que el 1917 se'ls va prohibir ferrar, ho seguien fent "d'amagatotis".

1.2.7-El metge subaltern

Els metges subalterns eren professionals sense titulació com llevadores, col·locadors d'ossos, barbers-cirurgians, metges de banys, litotomistes i xarlatans que "curaven" amb mètodes alternatius. Es tractava d'un col·lectiu bastant estès, ja que davant una malaltia la idea del pacient no era acudir exclusivament a un metge, sinó que podia triar entre moltes opcions.

Una d'aquestes professions era la de llevadora: la seva funció principal era assistir al part, però també s'encarregava de fer un seguiment de l'embaràs (quan s'apropava el part sempre havien d'estar preparades per quan se les necessités). Facilitaven el naixement del nadó (si era necessari amb olis o greixos), tenien prohibit utilitzar fòrceps o altres utensilis, en cas de complicacions havien de demanar ajuda a un cirurgià o obstetre. Un cop el nadó ja havia nascut, havia de tallar el cordó umbilical, rentar el nounat i comprovar el seu estat de salut. A continuació havia de netejar el coll uterí de la mare i guarir hemorràgies o esquinçaments. Les llevadores no gaudien d'una posició social gaire elevada, consegüentment el seu sou també era baix i només els servia com a complement salarial i havien de compatibilitzar aquesta feina amb altres. El seu aprenentatge consistia en la pràctica quotidiana al costat d'una altra llevadora molt més experimentada, a vegades inclús era una dona del poble sense formació.

A un nivell més baix i també inclòs en la medicina subaltern trobem professions de naturalesa molt diferent. Es basaven en la credulitat dels pacients i la superstició. A tots

ells se'ls solia anomenar curanderos. Els exposats a continuació tot i formar part d'aquest col·lectiu eren bastant empiristes (basats en la pràctica).

- Els col·locadors d'ossos que solien ser pastors que en conèixer l'anatomia del bestiar van aprendre a fer aquestes petites operacions.

- Els barbers/cirurgians que a part de tallar cabells feien petites operacions i també eren dentistes.

- Els metges de banys que atribuïen propietats curatives a l'aigua, feien banys d'aigua freda i calenta, tallaven els cabells, arreglaven calls i durícies resumint, feines relacionades amb el procés d'higienització de l'època. També aplicaven sangoneres per realitzar sangries que "purificaven" la sang. El 1816 Ferran VII va crear un decret en el qual es professionalitzava aquest col·lectiu per poder posar els principals balnearis espanyols sota la direcció d'un metge capaç d'analitzar l'aigua i obtenir millor resultats en la clínica hidrològica.

- Els litotomistes que extreïen càlculs de la bufeta, mitjançant un procés bastant dolorós.

A banda dels "curanderos empiristes" també n'hi havia altres basats exclusivament en creences com ara els xarlatans (venedors ambulants) que venien olis i antídots com a únics, però la majoria eren estafadors. Els xarlatans van decaure molt amb el desenvolupament de la ciència i la farmàcia. També hi havia altres guaridors basats en la espiritualitat i el místic com ara:

- Els endevinadors que encertaven el mal del pacient i sabien com guarir-lo, amb oracions o preparacions d'herbes, també curaven la torticoli i eliminaven berrugues.

- Els il·luminats que feien marxar "l'esperit maligne" que causava la malaltia.

- Els oracioners que guarien mitjançant oracions a sants o astres que havien d'haver nascut el Dijous Sant.

- Els saludadors que guarien mitjançant l'alè i la saliva malalties com la ràbia també havien d'haver nascut amb unes condicions especials com ara haver nascut a les dotze de la nit de Nadal o ser el setè germà del mateix sexe de la mateixa mare.

Els curanderos van anar perdent força a finals del segle XIX amb l'avenç de la ciència i la medicina, perdien credulitat, i la població va començar a sentir-los-hi animadversió, preferien anar amb un professional amb títol. Tot i que van perdre força mai van arribar a desaparèixer, inclús se'n conserva a algun en l'actualitat.

1.3 -L'assistència mèdica

En aquest apartat s'exposa com eren els centres que cobrien la sanitat de la població, les característiques de l'atenció a domicili i les seves particularitats en la medicina rural.

1.3.1 -Els hospitals

Els hospitals eren els centres sanitaris per excel·lència, però no els únics, estaven situats en ciutats grans. Els hospitals rurals, estaven situats majoritàriament en pobles grans o fins i tot ciutats mitjanes, l'expressió "rural" es referia als pacients de les proximitats rurals d'aquella ciutat. La disponibilitat de metges feia possible que poguessin oferir atenció domiciliària, cosa que feia més accessible la sanitat a la ruralia.

A Espanya la institució hospitalària es mostrava en tres formes diferents entre els segles XVIII i XX.

-L'hospital del segle XVIII era un hospital d'Hospici que atenia als pobres i desemparats, era un hospital basat en la caritat, on les institucions religioses hi jugaven un paper molt important. Un exemple serien els hospitals d'Oliana, Organyà i Ponts actualment convertits en consultori.

-Amb les desamortitzacions, disminuïa el capital de l'església, perquè l'Estat els hi expropiava, per això aquest tipus d'hospitals van anar desapareixent per donar lloc, ja al segle XIX, a un segon tipus finançat per institucions estatals i donacions. Aquest tipus d'hospital es basava més en la cura i en disminuir les molèsties dels malalts que no pas de guarir-los. La infermera va esdevenir la principal protagonista d'aquests centres. Els principals pacients d'aquests hospitals formaven part de les classes més humils ja que no podien pagar un metge ni inscriure's en una societat de socors mutu. Això va fer que la població veiés els hospitals de beneficència com una avantsala de la mort, en part pel tipus de pacients però també per la deficiència de les condicions higièniques, deficiències arquitectòniques i la ubicació del pacients sovint sense aïllar dels afectats amb malalties contagioses. Per aquest motiu la major part de la població del segle XIX rebutjava l'atenció hospitalària i preferia l'atenció domiciliària. Aquesta situació va canviar a finals del segle XIX i principis del XX quan l'hospital, progressivament, va



Hospital de 1919, a Barcelona

esdevenir un lloc de formació i adquisició de coneixements científics. La prioritat del metges ja no era alleujar el dolor sinó diagnosticar i guarir. El nombre d'infermeres va disminuir i va augmentar el nombre de metges titulats. Les condicions higièniques també van millorar, gràcies a la nova teoria microbiana de contagi de malalties. Aquest fet seria el precursor de l'Hospital jerarquitzat que apareixeria més tard.

-Al segle XX ja trobem l'hospital jerarquitzat amb les característiques de l'hospital de beneficència més modern.

Els consultoris rurals van començar a sorgir a mitjans del segle XIX, basats en la beneficència. Eren bastant petits, disposaven d'una dotzena de llits i estaven dirigits per un doctor format en un àmbit general de la medicina, és a dir un metge sense cap especialització. El darrer quart de segle van augmentar en gran mesura i va seguir en auge durant el pròxim segle. Els ja creats es van haver de modernitzar i ampliar. També necessitaven de major dotació tècnica a nivells d'equipament perquè pretenien atendre completament els seus pacients tots els problemes de salut, per això el cost de mantenir-los va augmentar i es van intentar combinar amb l'atenció privada i amb el pagament d'aquests serveis. La voluntat d'aquests centres era conservar la seva part d'hospital de beneficència per això no es va substituir un sistema per un altre sinó que es van intentar acoblar. Tot i que no es poden comparar amb els hospitals de les grans ciutats, tenien el material estrictament necessari. Un canvi important seria l'ampliació dels edificis amb la creació de noves zones destinades al tractament de malalties contagioses i la instal·lació de quiròfans, amb el material necessari per realitzar operacions quirúrgiques.

1.3.2 -Els dispensaris

A un nivell inferior respecte dels hospitals trobaríem els dispensaris, que són centres especialitzats en tractar una malaltia en concret. Durant el primer terç del segle XX arreu de l'Espanya rural es va intentar fundar una xarxa de dispensaris destinats a malalties contagioses que afectaven a un gran percentatge de la població. Els més habituals al món rural eren els antituberculosos, els antiveneris, els antitracomatosos, els antipalúdics i centres de lluita contra la mortalitat infantil. La construcció de dispensaris es va veure impulsada amb les reformes de la Segona República on la xarxa de dispensaris passarien a formar part dels centres primaris. Els dispensaris estaven dirigits per els Instituts Provincials d'Higiene que passarien a ser els centres terciaris de l'administració republicana. Aquests centres eren gratuïts ja que volien arribar a tota la població per poder fer un diagnòstic ràpid i limitar l'expansió de la malaltia. Una altra funció dels dispensaris era aportar coneixements bàsics per prevenir malalties a la població. Fins a

finals del segle XIX, amb l'establiment de conductes amb les famílies i les associacions de socors mutu que en aquella època emergien, no es va poder garantir una assistència sanitària que abastés gran part de la població de manera que es pogués assumir econòmicament.

1.3.3 -La visita a domicili

El metge rural sovint s'havia de desplaçar fins al pacient. Molts territoris de la província de Lleida eren dispersos, amb moltes masies rurals més o menys llunyanes, això feia que el metge hagués de viatjar de casa en casa. Aquest tipus d'atenció feia que les famílies i el metge tinguessin una relació més estreta. El mitjà de transport que el doctor solia utilitzar era el cavall o la mula, que era l'únic mitjà de transport disponible fins a principis del segle XX, quan va arribar la bicicleta. Amb el progressiu desenvolupament de la locomoció motora, alguns doctors van poder adquirir un vehicle motoritzat, d'aquesta manera el temps invertit en els desplaçaments disminuïa considerablement. No obstant moltes masies encara restaven aïllades de les carreteres i principals camins, per això depenent de l'estat i del mitjà de transport el metge no podia fer la totalitat del trajecte amb un sol vehicle.

1.4 -La salut al món rural

La presència de professionals de la salut en diferents àmbits i nivells, va assegurar una cobertura mèdica acceptable. Ara bé, la presència de personal sanitari garantia realment una vida saludable a la població rural?

1.4.1 –L'alimentació

Els hàbits alimentaris els marcava la classe social. Els camperols cuinaven usualment amb olla i cuina de llenya, amb preferència per àpats calòrics que els permetessin suportar la duresa de la feina al camp: escudelles, porc si es podia, peix barat com el bacallà o arengades, llegums, verdures collides a l'hort, sobretot la patata i la col, cargols, bolets del bosc, etc. La dificultat per conservar els aliments feia que l'alimentació no fos gaire variada. La millora del sistema agroalimentari de producció i comercialització va permetre diversificar la dieta ja que els productes no es deterioraven amb tanta facilitat i ja no eren perillosos per al consum humà.

1.4.2 -Condicions de vida reals

La resposta a la pregunta de la introducció és clarament un no. Les condicions higièniques de l'entorn rural eren força deficientes, cosa que preocupava als metges higienistes. Tal com apuntaven alguns professionals, "l'estat de salut" de la societat entre els segles XIX i XX era el d'un organisme malalt i degenerat, cosa que va portar als experts a parlar del problema sanitari d'Espanya. Sota aquestes circumstàncies, els savis en matèries d'higienisme van reaccionar ràpidament i es van capficar per alguns aspectes deficientes de la sanitat al món rural. Malgrat la preocupació dels experts i els metges en aquest tema, les males condicions higièniques seguirien regnant als entorns rurals fins a principis del segle XX quan la societat espanyola va començar a canviar la seva manera de pensar gràcies a les teories regeneracionistes. Aquest regeneracionisme aplicat a la higienització, es va dirigir per una banda a l'educació, que pretenia un ensenyament enfocat en una millor higiene domèstica i pública, per l'altra pretenia una millora sanitària dels espais, tant públics com privats. Aquesta pretensió de millora dels espais va fer que sorgís una nova disciplina, l'enginyeria sanitària, basada en l'higienisme i l'enginyeria que va portar a un nou enfocament de les millores en les condicions d'habitatge i llocs públics i d'oci influït per les noves normes de la bacteriologia. Aquesta nova disciplina va suposar la incorporació progressiva de noves figures professionals com enginyers i arquitectes, al servei de la higienització de l'arquitectura, una millora necessària sobretot al món rural ja que en les ciutats s'havia fet uns anys abans. Alguns experts assenyalaven com a principals causants de la mala situació de la sanitat espanyola a dos factors: la incultura i la falta de moralització de la població que portava a unes males condicions de vida, i la inactivitat de les autoritats governamentals. Aquests entesos, també van centrar l'atenció en la demografia, cosa que no els va ser fàcil degut a l'escassetat de fonts estadístiques. L'any 1920 van taxar la natalitat mitjana en un 30,5‰ i la de mortalitat mitjana en un 20‰. Aquestes taxes superaven les de la majoria dels països europeus. Si es mira les dades per edats, s'observa que entre els 0 i el 5 anys el percentatge de mortalitat és molt alt, això significa que hi havia una elevada taxa de mortalitat infantil. En el mateix període estudiat, les dues taxes van ser significativament més baixes a la ruralia, aquesta situació s'invertiria en els següents anys. D'altra banda, les malalties infeccioses com a causa de mort apareixien amb un paper destacat, considerat excessiu per la majoria d'higienistes espanyols de l'època, per això a les dècades de 1920 i 1930 es van realitzar campanyes sanitàries dedicades exclusivament a aquestes malalties i a fundar dispensaris.

1.4.2.1 La preocupació higienista per l'arquitectura:

Aquestes dades demogràfiques, certament preocupants, van portar a dures crítiques contra les condicions dels habitatges de la ruralia que no complien els requisits mínims d'habitabilitat. Les cases presentaven problemes al seu interior, estaven mal distribuïdes, s'amuntegaven persones en espais petits i tancats i la qualitat deficient de tota l'edificació. Tot i això, el fet que contribuïa notablement a l'empitjorament de les condicions de vida a una casa rural era la



Un carrer de Cervera, es pot observar el seu mal estat

convivència d'animals i famílies en un mateix edifici, les males olors passaven a la vivenda i els habitants les havien de respirar. El mal estat de l'interior dels habitatges era extensiu a l'estat dels carrers, camins i altres llocs públics. Davant d'aquest problema, completament estès, es va proposar una solució: totes les edificacions rurals havien de ser sotmeses a un reglament social i a un sanejament de l'aigua, els lavabos que si no n'hi havia s'havien de construir, la brutícia i els estables, la casa on s'habitava havia d'estar separada dels animals i finalment, el pou havia de ser cobert.

A banda dels habitatges privats, l'enginyeria sanitària de principis de segle XX també es va preocupar per l'arquitectura pública al món rural. Aquesta ja havia estat present a les ciutats on la morfologia s'havia anat transformant, fent millores urbanístico-sanitàries. La seva extensió al món rural no es faria fins a començaments del mil nou-cents. Els principals equipaments creats van ser escoles, mercats, cementiris i sobretot, escorxadors, a més es va millorar la xarxa de subministrament d'aigües i el clavegueram. La col·laboració entre arquitectes, enginyers, metges i veterinaris va ser necessària.

Els escorxadors van ser un focus d'atenció dels higienistes entre la segona meitat del segle XIX i el primer terç del segle XX. El 1859 el rei va fer una llei en que obligava a realitzar les operacions relacionades amb la manipulació d'animals als escorxadors, a més, el procés havia d'estar supervisat per l'inspector de carns, que havia de ser un veterinari qualificat. No obstant, durant les pròximes dècades, aquesta llei no es va fer efectiva del tot, tenint en compte el costum, força arrelat, de fer la matança del porc, pràctica que realitzaven les famílies al seu domicili, que va alarmar als experts. A més, les condicions de molts escorxadors no eren adequades, per la qual cosa l'enginyeria

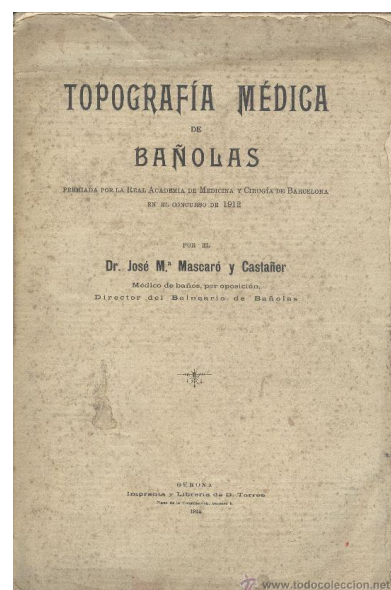
sanitària regeneracionista hi va dirigir l'atenció. Entre les directrius de construcció, es troba la necessitat de ventilació, de disponibilitat d'aigua per a la neteja, evacuació d'aigües residuals, grans naus que proporcionessin espais amplis i, si era possible, pavellons diversos per a cada procés, des de la matança fins l'especejament. Per raons higièniques s'havia de trobar allunyat dels nuclis urbans però per raons de conservació de la carn, tenint en compte el seu transport tampoc podia ser una distància excessiva.

Les escoles eren un altre tema d'interès per l'enginyeria sanitària, ja que normalment estaven en males condicions, en moltes ocasions, situades en soterranis d'edificis destinats a altres usos. La seva importància residia en l'educació, pilar fonamental de la nova societat que volien construir, es volia una joventut més culta, a la que també calia ensenyar valors morals higiènics, per això l'escola havia de donar exemple. Per aquest motiu l'escola havia de ser senzilla, caracteritzada per la seva funcionalitat, tant interior com exterior, havien de tenir finestres àmplies per on entrés la claror, a una altura considerable. Les escales també havien de ser àmplies i s'havien d'evitar sempre que fos possible, per als més petits. La ubicació d'aquest edifici havia de ser un lloc assolellat i relativament apartat d'altres edificis. A Catalunya, on primer la Mancomunitat i després la República, es va donar un impuls a la creació d'escoles per tot el territori català, amb especial consideració del món rural.

Els cementiris també s'havien de millorar. La principal preocupació sobre els cementiris era que molts encara es trobaven massa a prop dels nuclis de la població, i a més no complien unes bones condicions de salubritat.

1.4.3 -La visió dels professionals: les topografies mèdiques

Les topografies mèdiques van sorgir a la segona meitat del segle XVIII i van proliferar durant segle XIX, centrant-se més en el camp on la salut era més deficient. Eren uns estudis que intentaven donar una explicació a les causes de les malalties epidèmiques tenint en compte la geografia, la flora i la fauna, el clima, la manera de viure dels habitants, l'organització, la salubritat, la demografia, i la situació patològica del municipi. Moltes institucions i organismes responsables del desenvolupament de la higiene com a disciplina acadèmica, com la *Reial Acadèmia de Medicina de Barcelona* ajudaven a difondre i a finançar aquestes topografies, ja que les consideraven



Exemple de topografia mèdica, de Banyoles

de gran importància, per poder arribar fins l'arrel del problema de la sanitat. A Catalunya se'n va realitzar un gran nombre. Van demostrar que les condicions de vida reals estaven molt allunyades dels propòsits higienistes, especialment al món rural al llarg de tot el segle XIX i durant els primers anys del XX. Tot i això els higienistes seguien pressionant els governs locals perquè promulguessin ordenances municipals referents a sanitat i intentessin millorar les condicions de salubritat.

1.4.4 -El mite del món rural saludable

Crida l'atenció, un cop vist l'estat real de les condicions de vida al món rural, que en alguns sectors de la societat encara persistís la idea que el món rural conservava millors condicions higièniques que les ciutats. Si bé aquest fet podria haver estat cert en els primers anys de la industrialització en que les ciutats eren nuclis insalubres, els governs il·lustrats i més tard els liberals, van treballar en la millora dels nuclis urbans descuidant completament les condicions de vida de la ruralia. Per tant, a mesura que passa el segle XIX, la vida a les ciutats es torna més saludable que al camp. Els higienistes, a finals del segle XIX ja advertien que la tendència havia canviat, però les seves veus no van arribar a totes les classes socials, apareixent així, el mite del món rural saludable. Aquest mite estava molt estès per les classes burgeses i mitjanes de les ciutats. Amb aquest pensament, la burgesia va començar a estiuejar als pobles del món rural, on creien que hi havia unes condicions benèvols com el sol, l'aire pur, i aigües salutíferes, sobretot a les vil·les amb balnearis. Aquestes classes reproduïen al camp els mateixos avenços i luxes de que gaudien a les ciutats que, de cap manera existien entre els habitants locals els quals eren considerats estranys i inferiors. Als llocs més populars per l'estiueig d'aquests burgesos, com ara Camprodon, Puigcerdà o Viladrau es van crear ciutats-jardí, passejos, fonts... S'hostatjaven en hotels i balnearis que estaven molt lluny de tenir les mateixes condicions higièniques que tenien a les masies.

2. Genètica

La genètica, tot i que no anomenada d'aquesta manera, s'ha utilitzat des de la prehistòria per millorar els cultius i el bestiar mitjançant cria selectiva. En els dos darrers segles hi ha hagut molts avenços i la genètica és dels estudis que ha agafat més força per la seva gran importància, tant en salut com en millora de productes. En aquestes investigacions s'ha descobert que moltes malalties ens venen en néixer (són hereditàries). En aquest apartat s'hi exposa com funciona la genètica.

2.1 -Què és?

És una branca de la biologia que estudia els fenòmens de l'herència i la variació, és a dir estudia la manera amb que els descendents adquireixen els caràcters dels progenitors i com es produeixen variacions entre individus dins una mateixa espècie.

2.2 -Què és l'herència?

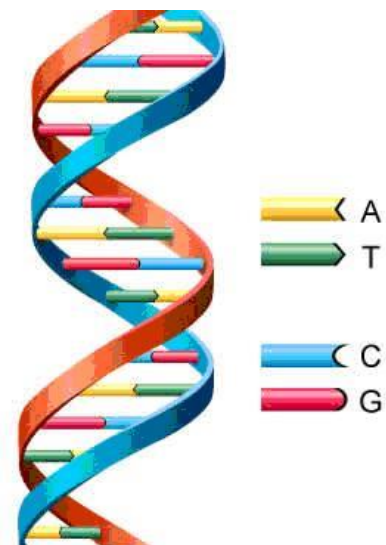
L'herència és el conjunt de cromosomes i els gens que s'hi contenen, que s'han heretat dels pares i es transmeten als fills.

Els cromosomes es classifiquen en 23 parells (46 cromosomes), als 22 primers se'ls anomena autosomes i són iguals en homes i en dones, el parell 23 se l'anomena cromosoma sexual, són diferents en homes i en dones ja que són els que determinen el sexe. La dona té dos cromosomes sexuals XX i l'home en té un X i un altre Y. El nombre de cromosomes s'ha de mantenir constant de generació en generació ja que un individu només pot heretar 23 cromosomes de cada progenitor (han de sumar 46) en el moment de la fecundació. Tota cèl·lula procedeix sempre de la partició d'una cèl·lula en dues cèl·lules filles, així que quan es forma el zigot aquest és divideix successivament fins que es forma un individu. Per mantenir constant el nombre de cromosomes o reduir-lo a la meitat, es disposa de dos tipus de divisions cel·lulars: la mitosi i la meiosi. La diferència entre els dos tipus de divisió cel·lular es basa en la forma en que es reparteixen els cromosomes (material hereditari) en el moment de la divisió. En la divisió cel·lular per mitosi les dues cèl·lules filles resultants sempre tenen el mateix nombre de cromosomes que la cèl·lula mare de la qual procedeixen. En canvi la divisió cel·lular per meiosi, el nombre de cromosomes no es manté constant sinó que es redueix a la meitat, així al final de tot el procés cada cèl·lula filla té la meitat del nombre de cromosomes que la cèl·lula original. Per tant, a partir de cèl·lules de 46 cromosomes agrupats en 23 parells es

formen cèl·lules que només tenen 23 cromosomes, és a dir amb un exemplar de cada parell. Aquest tipus de divisió només es utilitzada per les cèl·lules germinals (cèl·lules de l'ovari i el testicle), encarregades de mantenir constant el nombre de cromosomes de generació en generació. La cèl·lula inicial que té els 46 cromosomes es divideix i a partir d'aquesta es formen dues cèl·lules. Aquestes dues cèl·lules abans de separar-se es reparteixen els cromosomes a parts iguals i cadascuna d'elles s'emporta un cromosoma de cada parell. En haver-se repartit els cromosomes entre elles, cada cèl·lula només té 23 cromosomes, és a dir, un de cada parell. Durant aquest procés les cèl·lules germinals van madurant fins a convertir-se en gàmetes (òvuls i espermatozoides). En la dona, després de cada divisió meiótica, una de les dues cèl·lules resultants desapareix perquè li dóna el seu contingut alimentari de reserva a l'altra perquè en cas de ser fecundada, pugui sobreviure fins implantar-se a l'úter. El resultat final és que cada mes la dona genera un òvul portador d'un cromosoma sexual X, que pot ser fecundat per qualsevol dels milions d'espermatozoides que van a trobar-lo, dels quals un 50% és portador del gen X i l'altre 50% és portador del gen Y, per tant, el fet de ser un nen o una nena depèn de l'home ja que té els dos tipus d'espermatozoides mentre que la dona que té dos cromosomes X sempre aporta un òvul amb un cromosoma X.

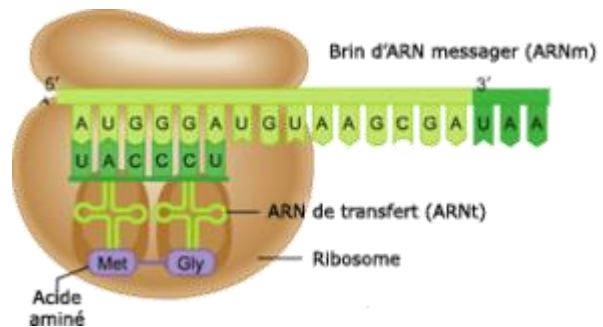
2.3- Què és un cromosoma?

Un cromosoma és una estructura molt complexa composta de proteïnes i ADN (àcid desoxiribonucleic: compost per bases nitrogenades, sucres i fosfats). L'ADN té forma bicatenària és a dir dues cadenes en que els nucleòtids d'una cadena es complementen amb els de l'altra. Les bases nitrogenades són quatre: la guanina i la seva complementària, la citosina i l'adenina i la seva complementaria la timina. La successió d'aquestes bases forma un missatge codificat, amb tots els gens, aquest missatge es desxifra a l'interior de cada cèl·lula. Podríem comparar la forma de l'ADN amb una escala de caragol, els esglaons (bases nitrogenades) estan formats per parelles de guanina i citosina o bé d'adenina i timina, la barana està formada per sucres i fosfats. Quan a nivell cel·lular es necessita algun gen (que esdevindrà una proteïna), les dues cadenes d'ADN se separen en el punt específic on comença, i es copia el gen de



Estructura de l'ADN

principi a fi. Aquesta copia del gen s'anomena ARN missatger. Durant aquest procés de duplicació, les guanines s'han aparellat amb citosines i a la inversa, però, l'adenina en comptes de fer-ho amb timina, ho fa amb una nova base anomenada uracil. Quan s'ha acabat la duplicació, l'ADN torna a tancar-se i la còpia d'ARN missatger surt del nucli i es dirigeix cap al citoplasma, on els ribosomes el traduiran. Els ribosomes tradueixen l'ARN mitjançant l'ARN de transferència que transporta aminoàcids, aquests aminoàcids que l'ARN va transportant es van unint fins formar una proteïna que determinarà com han d'actuar i organitzar-se totes les molècules del nostre cos (sucres, greixos, ADN, ...). El missatge de l'ARN està escrit en un codi trimer, és a dir, cada tres bases es determina un aminoàcid. Aquest conjunt de tres bases s'anomena codó. Com que tenim quatre parelles de bases (guanina, citosina, adenina i uracil), en total s'obté 64 combinacions possibles de codons que poden determinar els 20 aminoàcids que formen les proteïnes que determinaran la formació i el funcionament dels òrgans del nostre cos.



Traducció de l'ARN

La informació dels gens continguda als cromosomes, es porta dues vegades (una heretada de la mare, i l'altra, heretada del pare), però cada cromosoma de cada progenitor conté la mateixa informació que l'altre, però amb les variables pròpies de cada individu. Per exemple, les instruccions del color d'ulls les rebem per partida doble, es poden expressar les dues, o només una, ja que malgrat tenir les dues, l'una domina sobre l'altra, com passaria amb el gen d'ulls marrons i el gen d'ulls blaus, només s'expressaria el gen d'ulls marrons. Cada gen amb la mateixa informació que l'altre (en aquest cas color d'ulls) s'anomena al·lel.

2.4 –Les malalties hereditàries

La nostra herència està continguda dins els gens dels cromosomes que no són estructures rígides, sinó que són mutables, cosa que els permet interaccionar amb el medi ambient, adaptant-s'hi gràcies als seus propis mecanismes d'evolució i reparació. Qualsevol canvi defectuós que afecti el cromosoma en nombre, estructura, contingut o expressió podrà ser motiu de malformacions i de malalties.

Així la causa d'un defecte congènit (innat) pot ser:

-**Cromosòmica**: Quan el cromosoma està alterat en nombre o estructura.

-**Mendeliana**: Quan l'alteració afecta els gens (el contingut dels cromosomes).

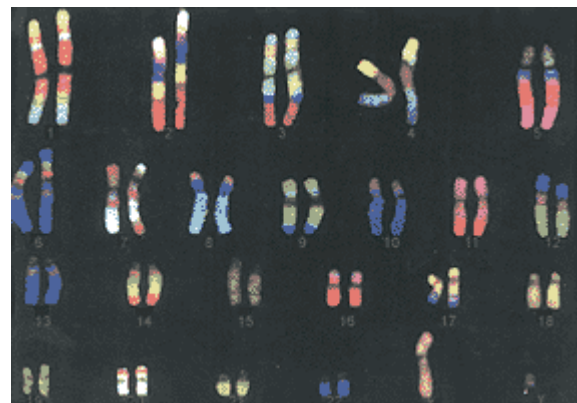
-**Mitocondrial**: No tota l'herència ni els gens es troben a l'ADN del nucli. N'hi ha una petita quantitat que es troba als mitocondris (orgànuls de la cèl·lula encarregats de la respiració cel·lular, que es troben fora del nucli, al citoplasma).

-**Multifactorial**: Quan la malaltia o defecte és resultat de l'acció conjunta de diversos gens i la interacció d'aquests amb els factors ambientals.

-**Ambiental**: El que causa la malaltia és extern a l'individu. En aquest cas es produeixen alteracions en el fetus motivades per l'exposició materna a certs factors ambientals durant l'embaràs com ara el consum de certs fàrmacs, certes drogues (legals o il·legals), i certes malalties virals com la sida o la varicel·la.

Per poder diagnosticar malalties, el primer que necessitem saber és què les ha originat. Una vegada tinguem aquesta orientació diagnòstica elegirem d'entre totes les tècniques, la més apropiada per confirmar el nostre diagnòstic i actuar en conseqüència:

-**Problema cromosòmic**: És necessiten tècniques per poder realitzar estudis cromosòmics. Aquests estudis permeten valorar el nombre de cromosomes, la seva estructura (que no li falti ni li sobri cap tros de cromosoma) i si la diferent informació està ocupant el lloc que li pertoca. Per realitzar aquest estudi hi ha diverses tècniques, les més utilitzades (per el baix cost i la senzillesa) són les que permeten



Cariotip (conjunt de cromosomes) mostrat amb la tècnica del bandatge multicolor

veure tots els cromosomes alhora en blanc i negre amb un patró de bandes que permet identificar-los, aquestes tècniques s'anomenen: tècniques citogèniques. Altres, aparegudes més recentment s'anomenen tècniques de citogenètica molecular, n'hi ha moltes classes, però una característica comuna és la utilització de color, una d'aquestes tècniques es coneix com a bandatge multicolor. Una altra tècnica apareguda recentment és la "QF-PCR", que permet descartar alteracions cromosòmiques que puguin involucrar els cromosomes del parell 13, 18, 21, X, Y, entre les 24 i 72 hores, s'utilitza amb embarassades. L'ús d'unes o altres tècniques ha de ser a criteri del metge i del laboratori (altament especialitzat pel suport informàtic car i personal qualificat) que les realitzi, ja que a vegades s'utilitzen com a complement per poder concloure un diagnòstic.

-Problema mendelià o mitocondrial: L'error es troba a la informació que contenen els gens dels cromosomes que hi ha al nucli o bé a l'ADN dels mitocondris. Per al diagnòstic s'utilitzen tècniques bioquímiques o moleculars.

-Problema multifactorial: En aquestes malalties hi contribueixen molts factors, tant genètics (factores predisposants) com ambientals. En aquest cas s'aplicaran diferents proves per intentar orientar l'origen i fer un diagnòstic.

-Problema ambiental: Es localitza l'agent causant i es prenen les mesures oportunes per eliminar-lo o reduir-lo.

2.5 -Consell genètic i genètica clínica

Les malalties genèticament determinades o relacionades amb l'herència, objectiu de la genètica clínica, representen en l'actualitat un important grup. En aquests darrers anys s'han descobert moltes patologies d'origen genètic, consegüentment, les qüestions referents a la genètica que un metge s'ha de fer pel diagnòstic, s'han incrementat. Per aquest motiu, l'exploració genètica en medicina és un pas important que no es limita solament a les malalties hereditàries, sinó a totes aquelles que d'alguna manera estan relacionades amb alteracions del material genètic, siguin congènites o adquirides. Quan es parla d'exploració genètica es fa referència a la utilització de tots els mitjans disponibles per diagnosticar la malaltia i que inclou la història clínica amb tots els antecedents familiars i personal, l'examen físic i exàmens complementaris (com bioquímics, hematològics, anàlisis de imatge, cariotip o anàlisis d'ADN).

2.5.1 -Consell genètic

És un acte mèdic que tracta els problemes relacionats amb l'aparició o risc de repetició en una família de malalties genèticament determinades. Essencialment, és un procés de comunicació entre el pacient i/o la seva família i els professionals responsables de dur-lo a terme. El consell genètic té com a finalitat la prevenció primària i la prevenció secundària de la malaltia motiu de la consulta. Les indicacions de la malaltia poden ser: malformacions congènites, cromosomopaties, malalties mendelianes o de mecanisme poligènic multifactorial, retràs mental, trastorns del desenvolupament sexual, trastorns hematològics, exposició a mutàgens i consanguinitat. Els objectius prioritaris del consell genètic són fonamentalment, ajudar a l'individu o família a comprendre els fets

mèdics, el risc d'aparició, repetició o recurrència del quadre patològic, entendre les opcions possibles pel tractament, i per últim, escollir la línia de conducta i actuar d'acord amb ella. Resumint, l'objectiu és donar informació suficient perquè el malalt o la seva família, adequadament informats, prenguin la decisió que considerin més oportuna.

2.5.1.1 -Etapas del consell genètic

El procés inclou una sèries d'activitats prèvies:

- 1- Establir o confirmar el diagnòstic.
- 2- Determinar el tipus d'herència per el que és essencial fer un arbre genealògic.
- 3- Calcular el risc de repetició o recurrència.
- 4- Detectar possibles portadors (individus amb gen en heterozigosi que en el moment de ser explorats estiguin sans).
- 5- Comunicar al pacient i a la família la probabilitat de recurrència.
- 6- Informar sobre les opcions de tractament.
- 7- Proporcionar informació sobre les opcions reproductives.

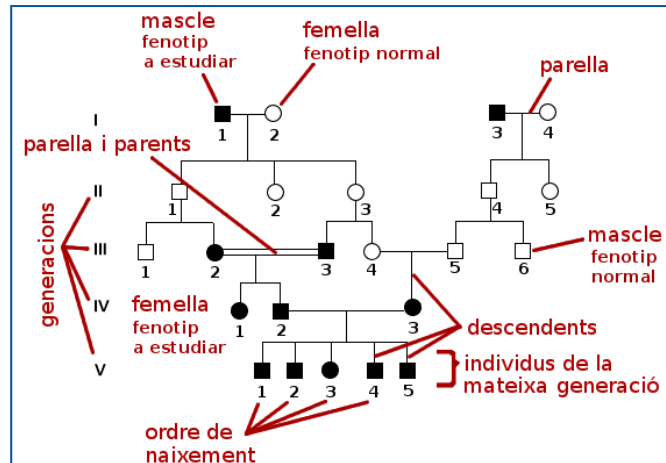
2.5.2 -Història clínica i construcció de l'arbre genealògic

L'avaluació de la història clínica i l'arbre genealògic són molt importants ja que permeten conèixer els antecedents familiars, gestacionals i personals. En concret, ens interessa saber dades familiars de varies generacions que permetin detectar anomalies. També és important conèixer l'edat de començament de la malaltia dels diferents membres, l'edat dels pares, l'existència de possible consanguinitat i la possible existència d'avortaments. Cal recordar que les malalties o malformacions de causa genètica poden presentar-se en diferents graus de gravetat, en ocasions pot ser tant baixa que es confongui amb la normalitat. Per aquest motiu és d'interès una correcta exploració dels familiars quan es sospiti d'un mecanisme genètic encara que la història familiar aparegui com a negativa. També cal recordar que un factor ambiental repetit en vàries gestacions (fàrmacs, infeccions, malaltia materna, etc), algunes malalties d'origen multifactorial i la presència d'alteracions cromosòmiques equilibrades en els progenitors poden simular un quadre genètic fals, conegut com mendelisme fals.

2.5.2.1 –L'arbre genealògic

Els símbols utilitzats per construir l'arbre genealògic o pedigree estan establerts internacionalment. S'aconsella recollir dades de tres generacions o més. Les diferents generacions es numeren amb nombres romans (I, II, III,...) i els membres de cada generació s'identifiquen amb nombres àrabs. L'obtenció d'un bon arbre genealògic pot

donar una orientació etiopatogènica, especialment quan es tracta de malalties mendelianes amb característiques de transmissió ben establertes. L'arbre genealògic ajuda també a descobrir altres membres afectats i a detectar possibles portadors. Tot i això s'ha de tenir en compte els següents punts, que podrien dificultar la identificació d'un patró d'herència:

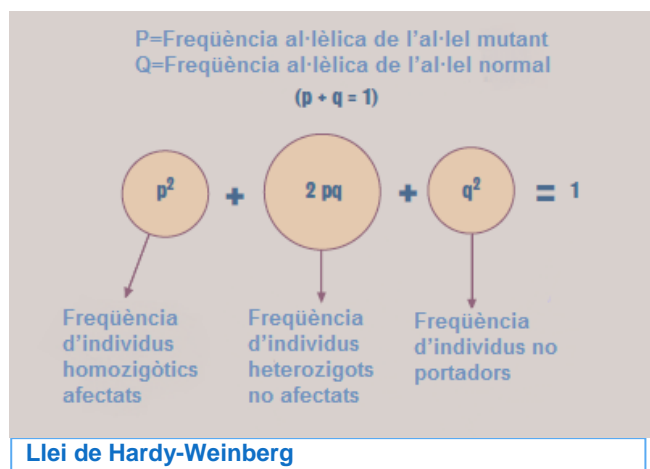


Els símbols més utilitzats per construir l'arbre genealògic.

- a) les famílies actuals són poc nombroses
- b) el pacient pot ser l'únic afectat
- c) l'expressivitat del gen pot ser variable
- d) hi pot haver mutacions de *novo*, és a dir que no hagin sigut heretades, que s'hagin produït en el mateix pacient
- e) la malaltia pot estar modificada per efecte d'altres gens o de factors ambientals
- f) l'*imprinting* genòmic (expressió de certs caràcters és diferent si la informació prové d'un progenitor o un altre), la disomia uniparental (herència dels dos cromosomes homòlegs d'un progenitor i cap de l'altre), el mosaïcisme germinal (només es té la mutació a les cèl·lules germinals, per tant les malalties genètiques no s'expressen) i les mutacions mitocondrials no segueixen patrons mendelians.
- g) Un mateix quadre clínic pot obeir a gens diferents (heterogeneïtat genètica).

2.5.3 -Càlcul del risc de recurrència i genètica de poblacions

Per poder calcular els riscos de transmetre una malaltia hereditària és necessari conèixer el genotip de cada membre. En molts casos el genotip es pot deduir del fenotip, especialment en casos d'herència dominant. En els casos familiars i amb un bon diagnòstic, resulta relativament senzill calcular els riscos de recurrència pels familiars més pròxims. Ara bé, el



Llei de Hardy-Weinberg

càlcul del risc que una parella té de transmetre una malaltia recessiva a la descendència

no és possible quan es desconeix el genotip d'un dels dos membres. En aquests casos, la genètica de poblacions té una aplicació mèdica directa, ja que permet calcular el risc de ser portador a partir de la incidència de la malaltia a la població. El principi fonamental de la genètica de poblacions és la llei de Hardy-Weinberg.

Per demostrar aquesta llei suposarem que p és el nombre d'al·lels mutants del total d'al·lels de la població i que q és la freqüència al·lèlica de l'al·lel normal (1 és el total per tant: $p + q = 1$). En agafar un al·lel a l'atzar del *pool* d'al·lels de la població tindriem una probabilitat p que fos mutant (suposant que la població fos gran). La probabilitat de que dos al·lels consecutius agafats del pool d'al·lels de la població fossin els dos p seria de $p \cdot p = p^2$. És important adonar-se de que en agafar dos al·lels del pool d'al·lels de la població és el mateix que agafar a un individu de la població, ja que cada individu té dos al·lels possibles en cada gen autosòmic. Per tant, la probabilitat de que un individu sigui heterozigot és $2pq$ ($pq + qp$) i la probabilitat de que sigui homozigot normal és de q^2 . Per tant la suma dels tres tipus d'individu ($p^2 + 2pq + q^2$) ha de ser igual a 1 ja que representen la totalitat de la població. La freqüència al·lèlica de l'al·lel mutant i de l'al·lel normal pot calcular-se per malalties autosòmiques recessives a partir de la freqüència poblacional de la malaltia ($q = 1-p$).

També és possible determinar p i q de forma molt més precisa, genotipificant una mostra de diferents individus de la població general. Per exemple, a través d'aquest procediment ha estat possible establir que a Espanya un de cada 17 individus és portador del gen responsable de l'hemocromatosi i un de cada 1100 són homozigots afectats. Amb aquesta informació resulta fàcil establir riscos de recurrència. Per exemple, el càlcul del risc de recurrència per la descendència d'un home afectat d'hemocromatosis (homozigot per l'al·lel mutant) unit amb una dona de la que desconeixem el seu genotip es faria de la següent manera: $1 \cdot 1/17 \cdot 1/2 = 1/34$. És a dir, l'1 correspon a la certesa de que l'afectat transmetrà un dels seus dos al·lels mutants a la descendència $1/17$ és la probabilitat de que la dona sigui portadora i $1/2$ és la probabilitat de que, en cas de ser portadora, transmeti l'al·lel mutant a la descendència.

2.5.4. -Del risc del pretest a la informació molecular

Conèixer els riscos i probabilitats és útil ja que pot ser orientatiu per un individu concret, però la tendència actual és determinar amb certesa el genotip de cada individu a través d'estudis moleculars. Amb un coneixement precís del genotip és possible (en molts casos) establir una prevenció que eviti l'aparició de la malaltia. Centrant-nos en l'exemple de hemocromatosi, abans de l'anàlisi molecular, ha estat possible establir les probabilitats

del pretest pels diferent membres. Si només es tingués aquesta informació s'hauria de fer un seguiment (analítiques) de per vida als individus amb risc, per iniciar en tractament tant aviat com existissin indicis de possible afecció. Després de la genotipificació queda clar que existeix (en aquest cas) un sol individu potencialment afectat al que se li ha de realitzar un sistema de prevenció. Inclús en el cas de malalties per les que no existeix tractament preventiu, la informació molecular també resulta molt més útil que només els riscos del pretest, ja que permet escollir entre diverses opcions reproductives i de prevenció. Aquesta situació es dona en algunes malalties neurodegeneratives que amb freqüència es deuen a l'expansió de determinats trinucleòtids. Solen sol·licitar-lo els familiars del pacient que desitgen saber si en un futur desenvoluparan la malaltia. Que el sol·licitant sàpiga que desenvoluparà la malaltia pot ajudar a prendre decisions futures, però té importants repercussions psicològiques, per això la seva pràctica només es realitza seguint una sèrie de criteris: s'ha de ser major d'edat, que el risc teòric sigui d'un 50% i ser un individu psicològicament estable, fet que ha d'estar confirmat per un professional competent.

3. -Pedigrees

Com s'ha vist en l'apartat anterior, els pedigrees són molt importants per poder veure un patró d'herència. En aquest apartat hi ha els diferents arbres que s'han pogut construir, anant primer als arxius diocesans per construir l'arbre amb noms i dates, i després anant als diferents ajuntaments per buscar la causa de mort.

S'ha fet un arbre per cada besavi, per tant n'hi hauria d'haver vuit, però dos branques ha estat impossible trobar-les ja que alguns ajuntaments tenen els registres anteriors a 1939 cremats a causa de la guerra civil. Altres tampoc s'han pogut trobar perquè a l'arxiu diocesà hi constava que el lloc on havien mort era aquell poble però a l'ajuntament no hi constava acta de defunció.

Per fer els pedigrees s'ha buscat la informació en diversos llocs:

-Pedigree Villaró-Noró: A l'ajuntament de Vilanova de l'Aguda, al d'Oliola i a l'arxiu diocesà de la Seu

-Pedigree Carles Prat: A l'ajuntament de Vilanova de l'Aguda, al de Montornès de Segarra, al de Bellcaire d'Urgell i a l'arxiu diocesà de la Seu d'Urgell.

-Pedigree Torra-Caballol: A l'ajuntament de Vilanova de l'Aguda, al de Biosca, al de Pinell del Solsonès, a l'arxiu diocesà de la Seu d'Urgell i al de Solsona.

-Pedigree March-Vilella: A l'ajuntament de Gualter, al jutjat de Solsona, a l'arxiu diocesà de la Seu d'Urgell i al de Solsona.

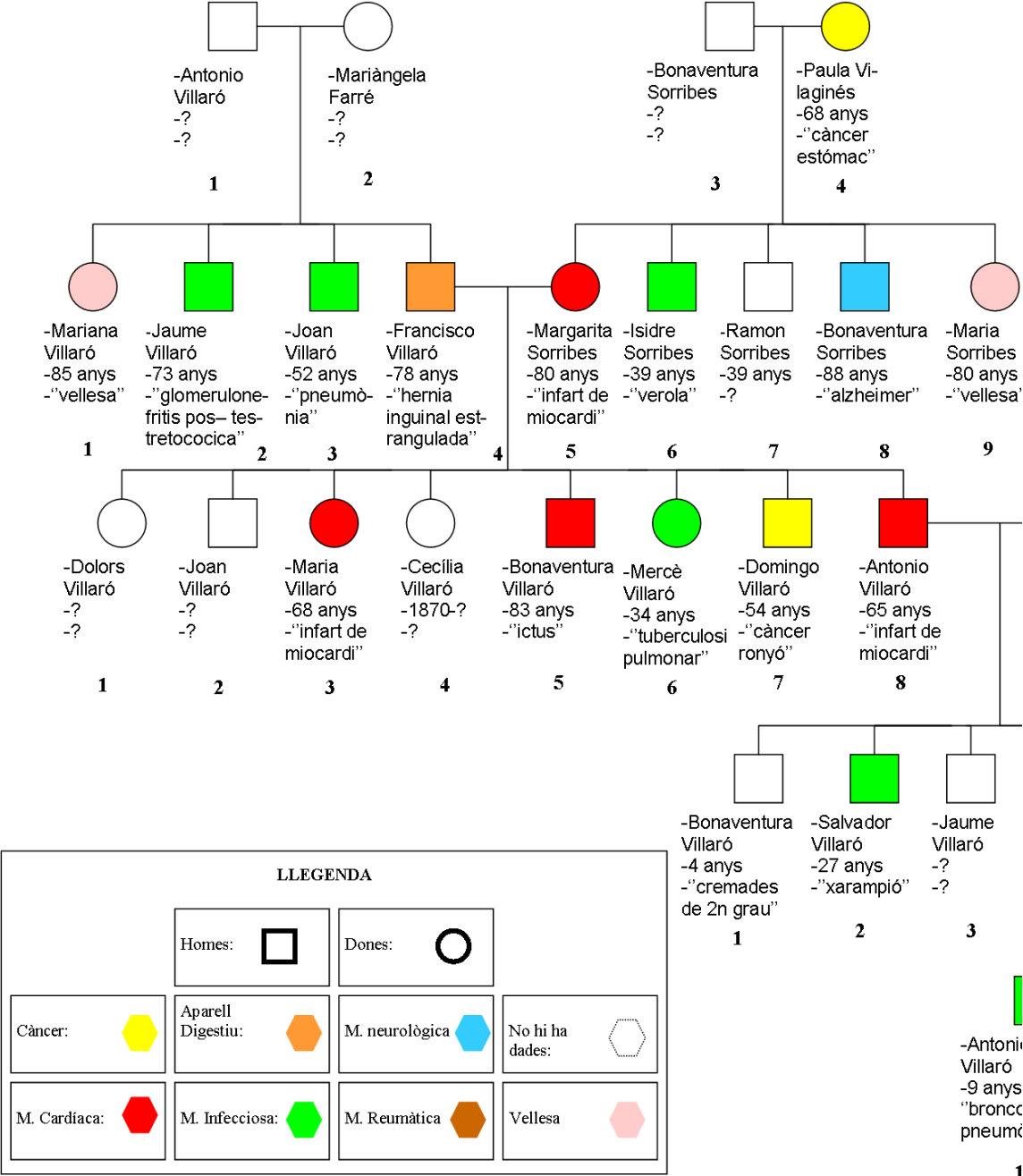
-Pedigree Torrent Roca: A l'ajuntament de Bassella, al de Castellar de la Ribera, a l'arxiu diocesà de la Seu d'Urgell i al de Solsona.

-Pedigree Feliu-Coromina: A l'ajuntament d'Olius, al d'Oliana, al jutjat de Solsona i a l'arxiu diocesà de la Seu d'Urgell i al de Solsona.

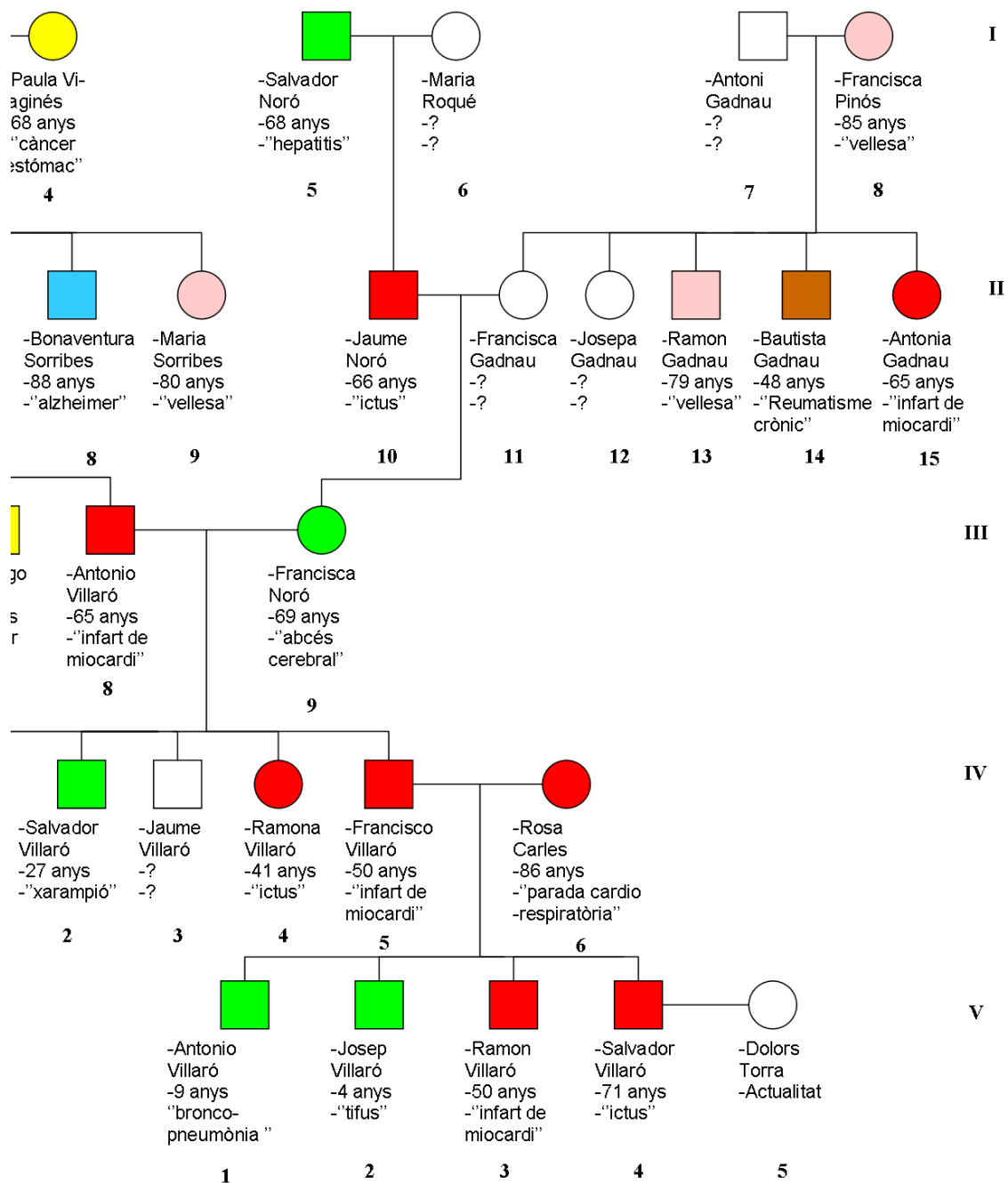
Els arbres no estan fets de la manera usual en que cada arbre només es tracta una sola malaltia, sinó que s'han englobat totes en el mateix arbre i amb diferents colors perquè quedés més clar.

3.1 –Pedigree Villaró-Noró

3.1 -Pedigree Villaró

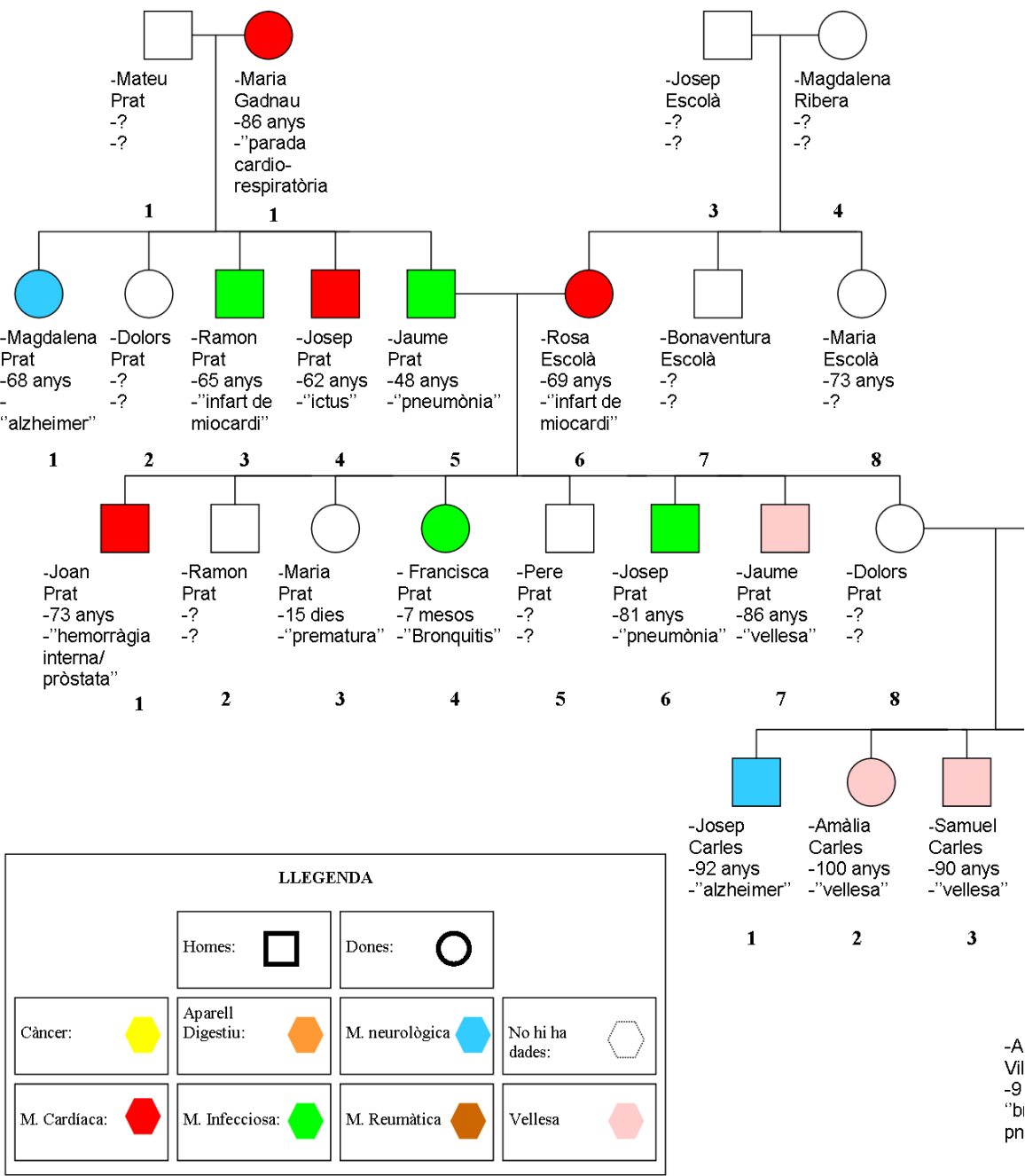


3.1 -Pedigree Villaró-Noró

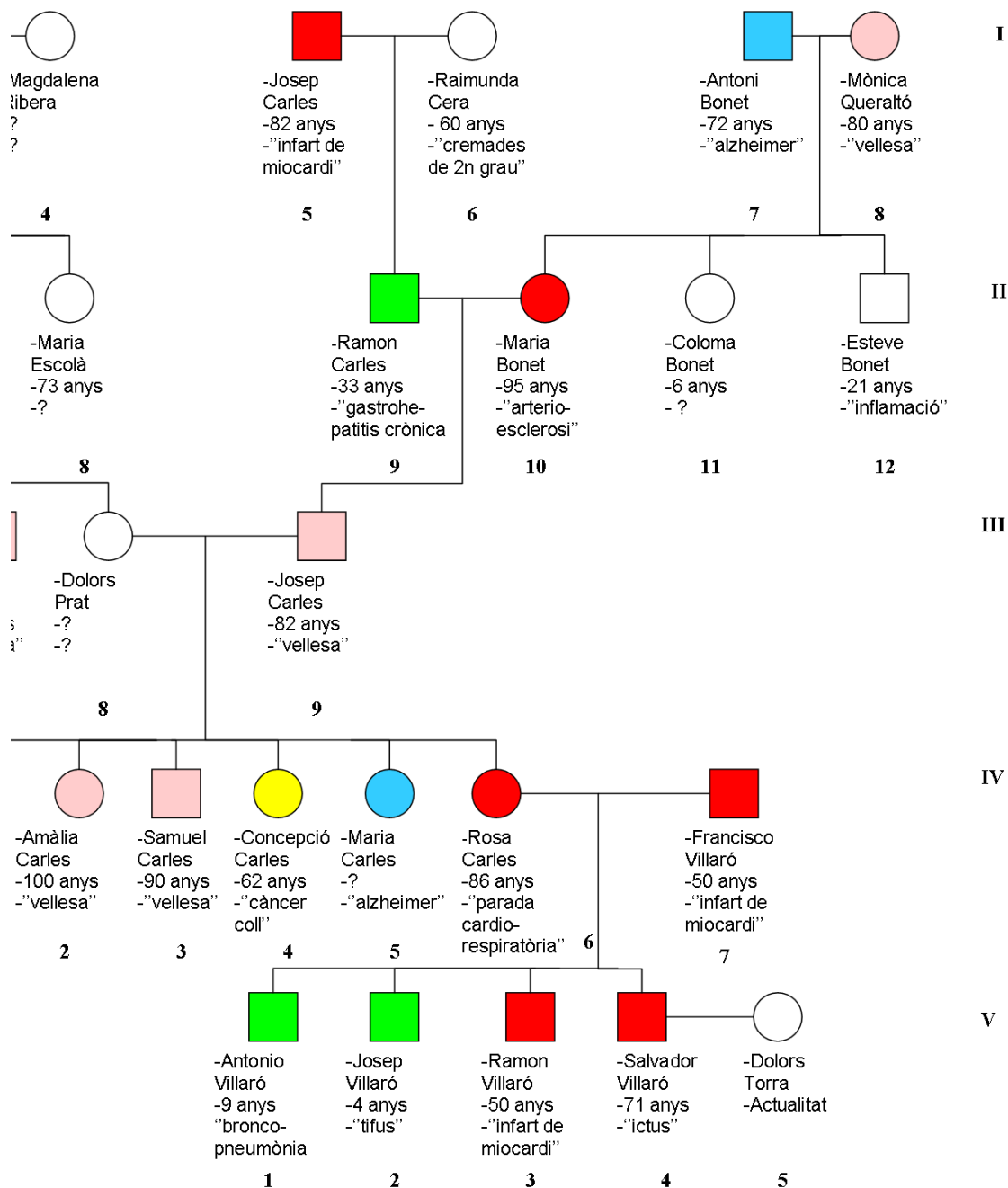


3.2. –Pedigree Carles-Prat

3.2 -Pedigree Carles-

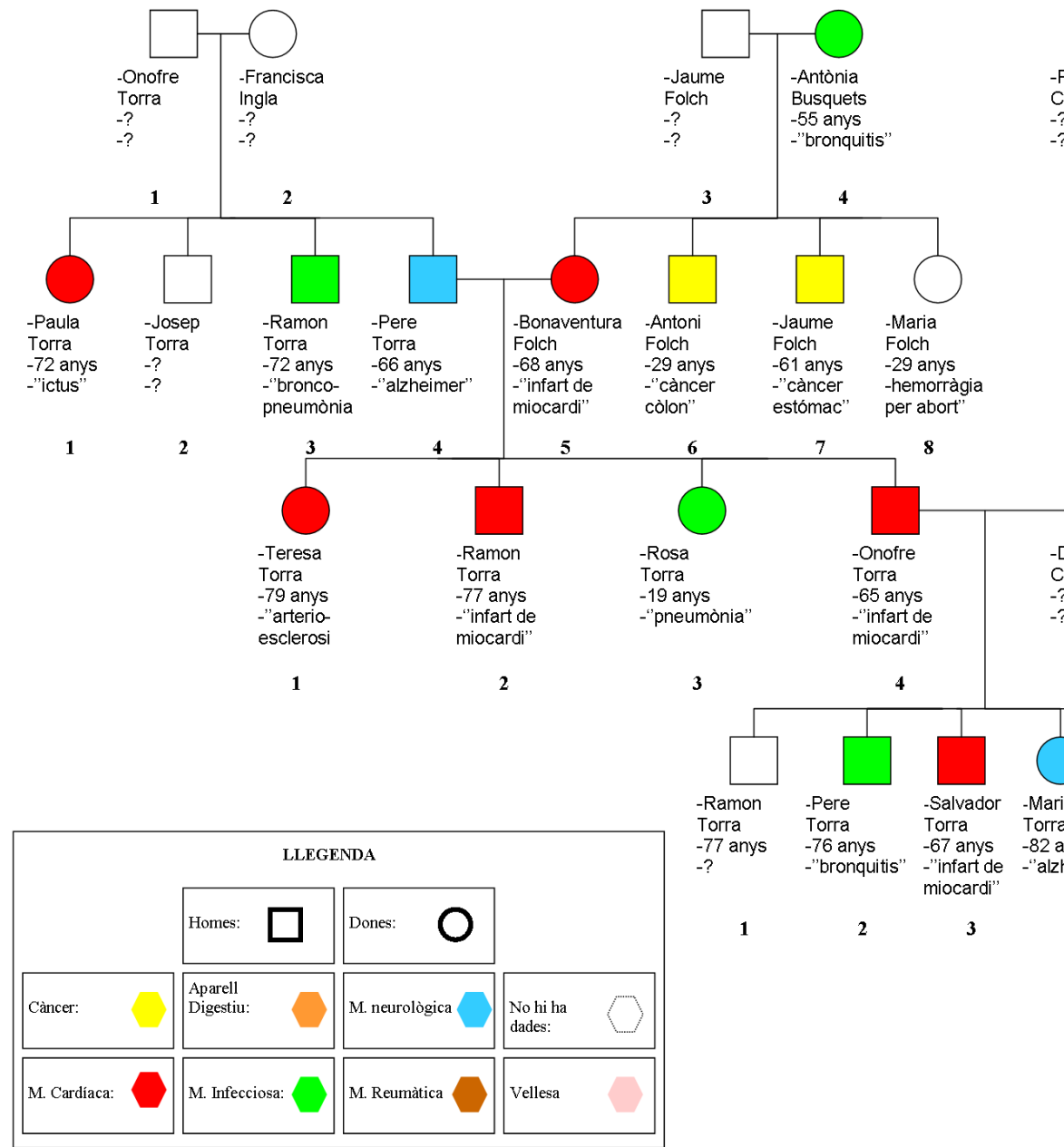


1.2 -Pedigree Carles-Prat

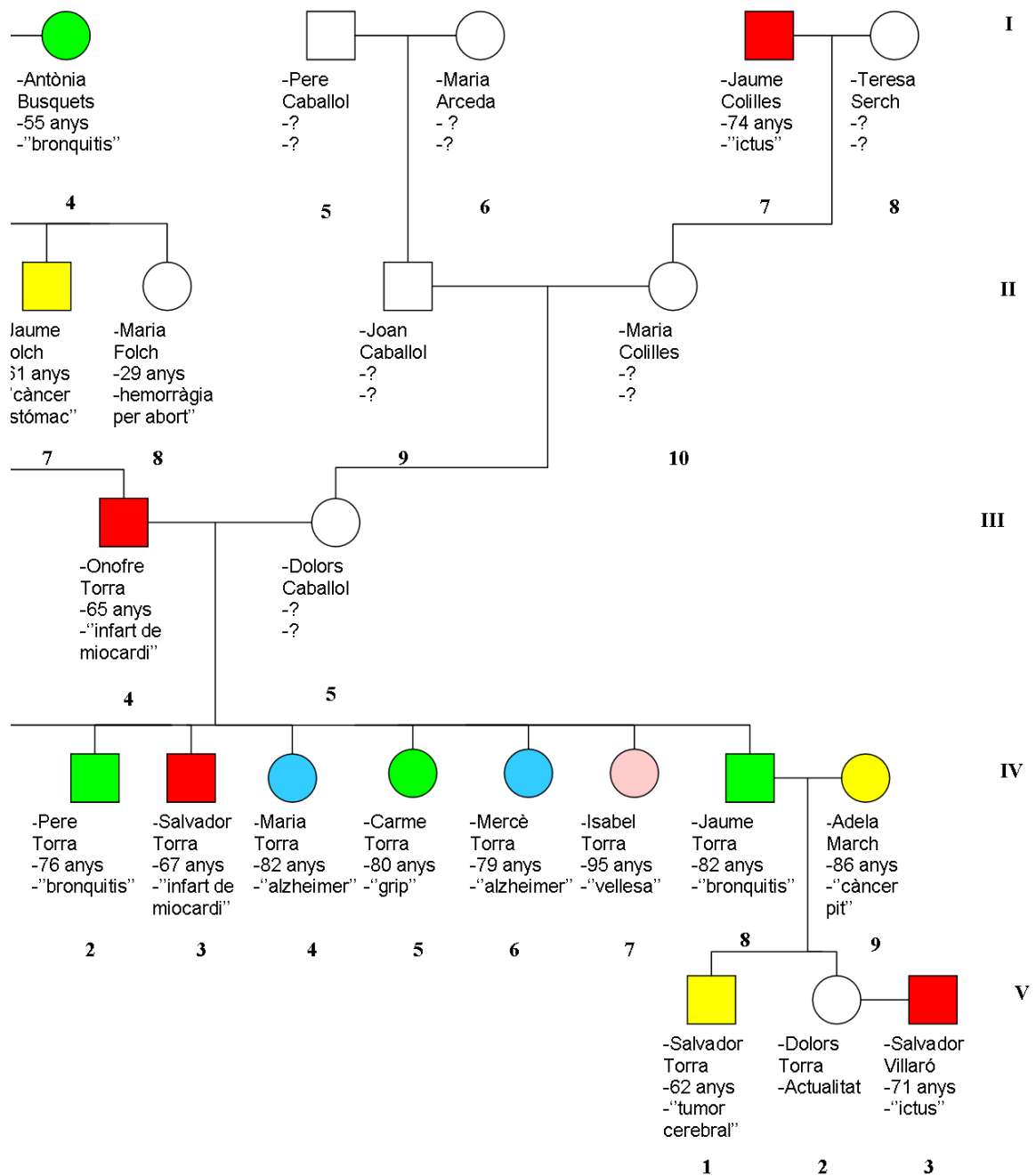


3.3. –Pedigree Torra-Caballol

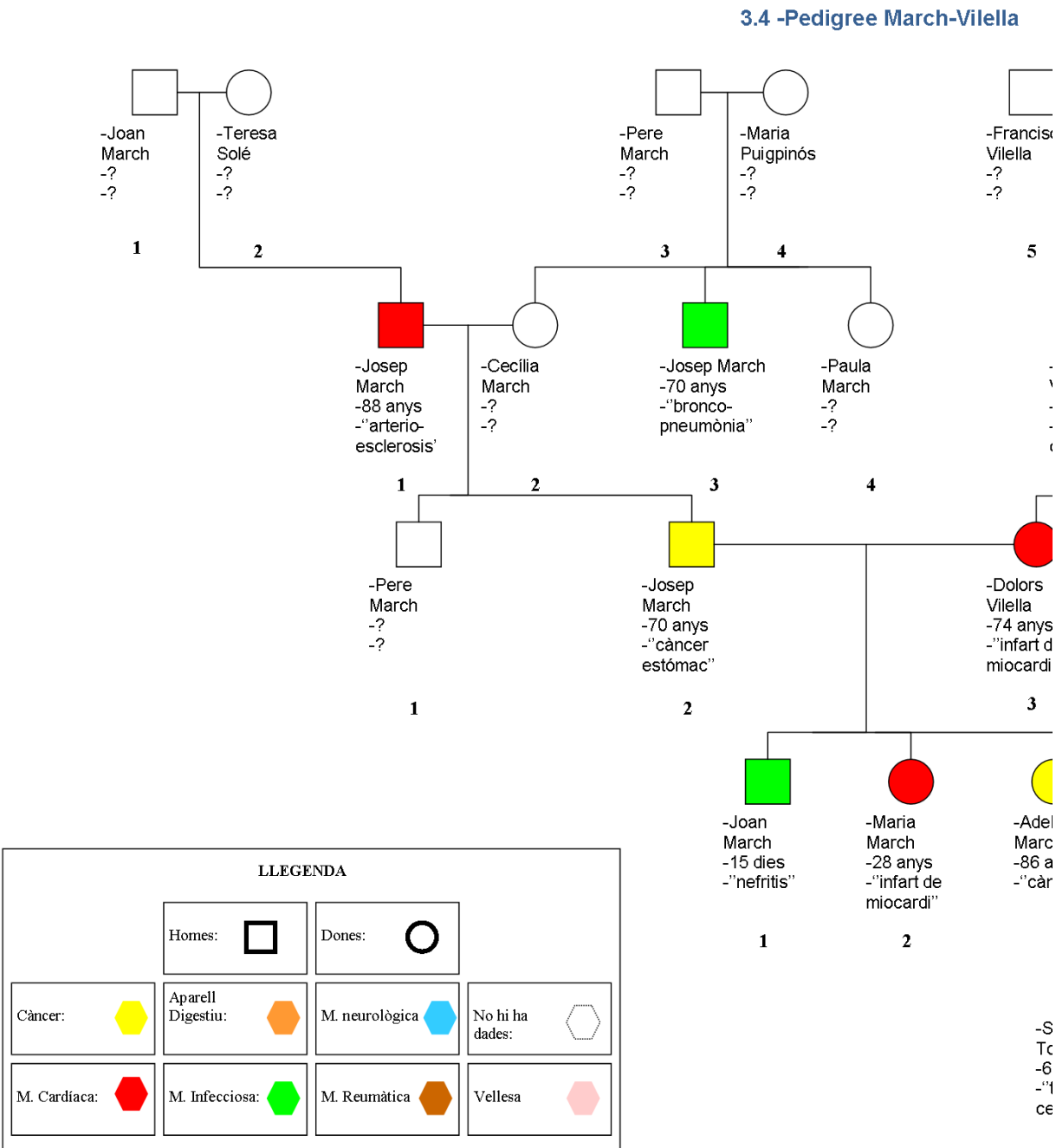
3.3 -Pedigree Torra-Caba



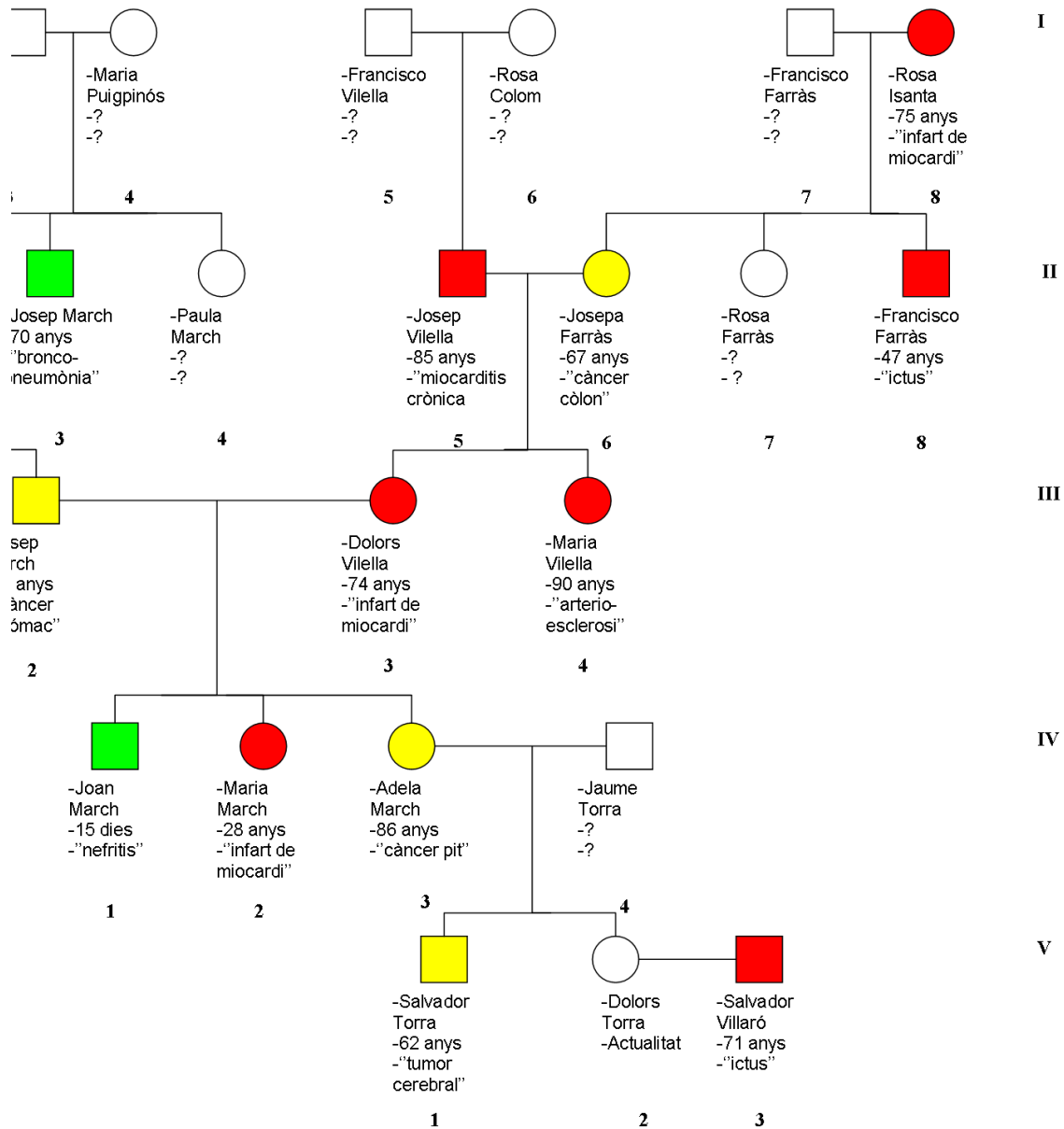
3.3 -Pedigree Torra-Caballol



3.4. –Pedigree March-Vilella

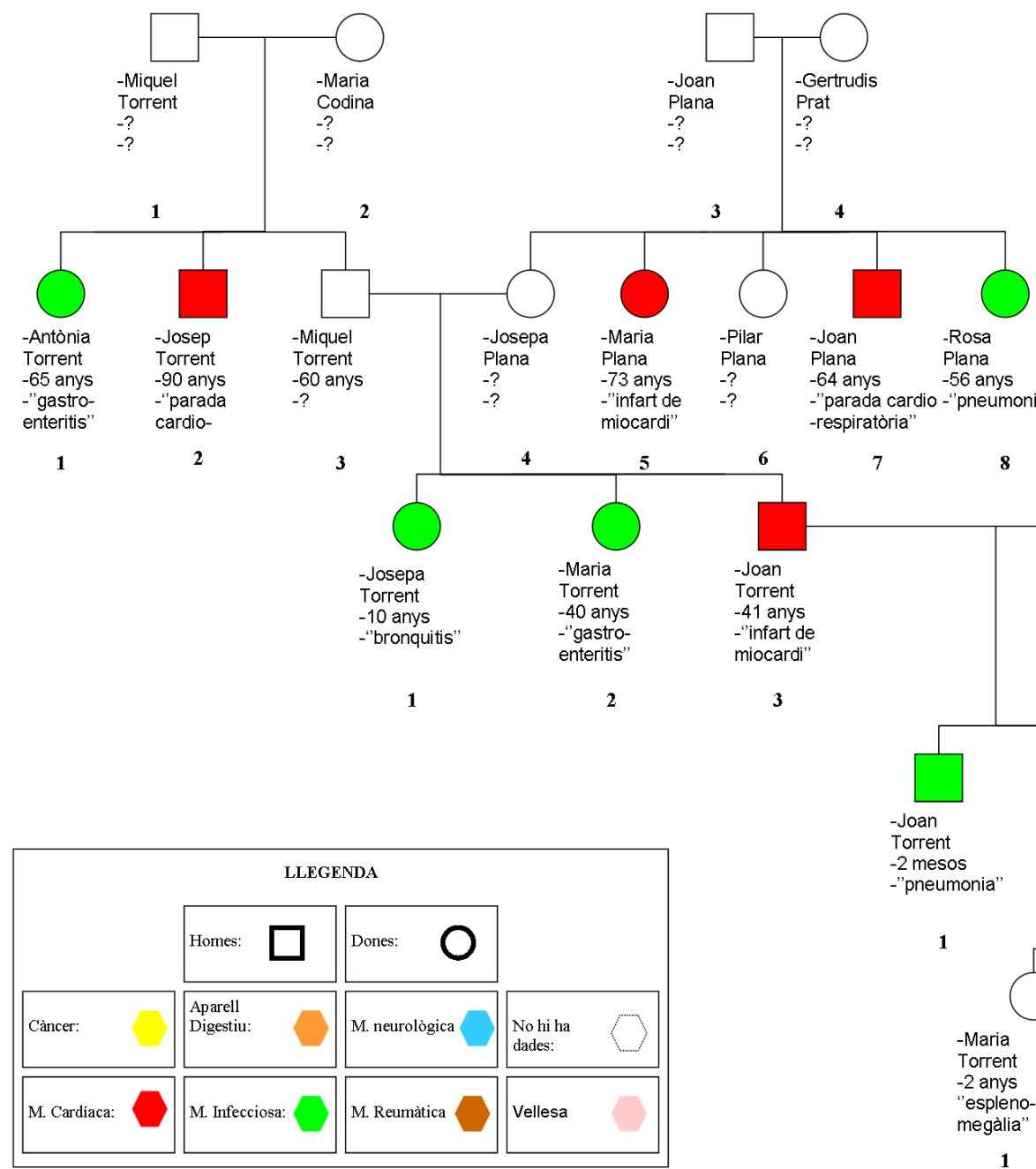


3.4 -Pedigree March-Vilella

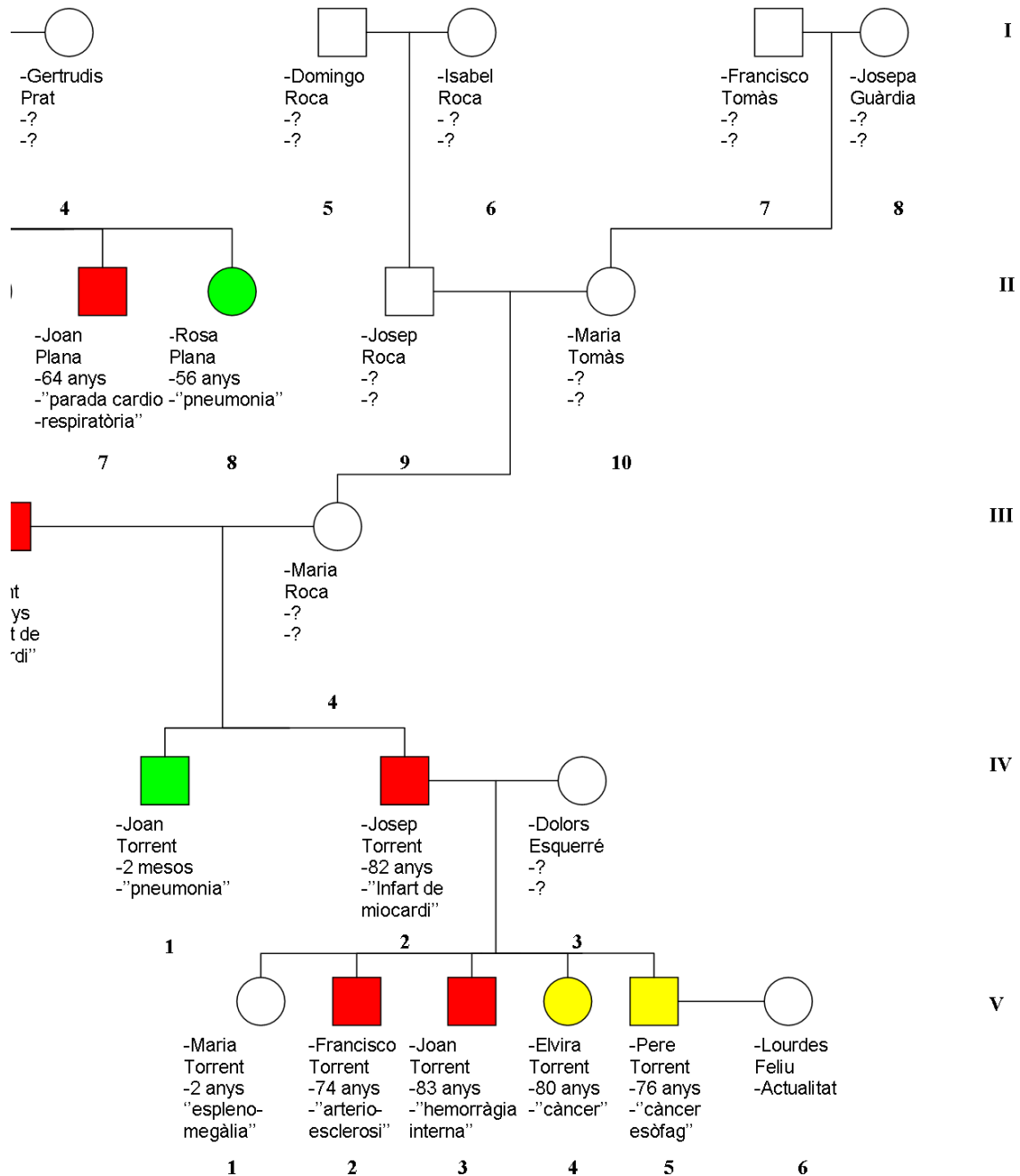


3.5. –Pedigree Torrent-Roca

3.5 -Pedigree Torrent-

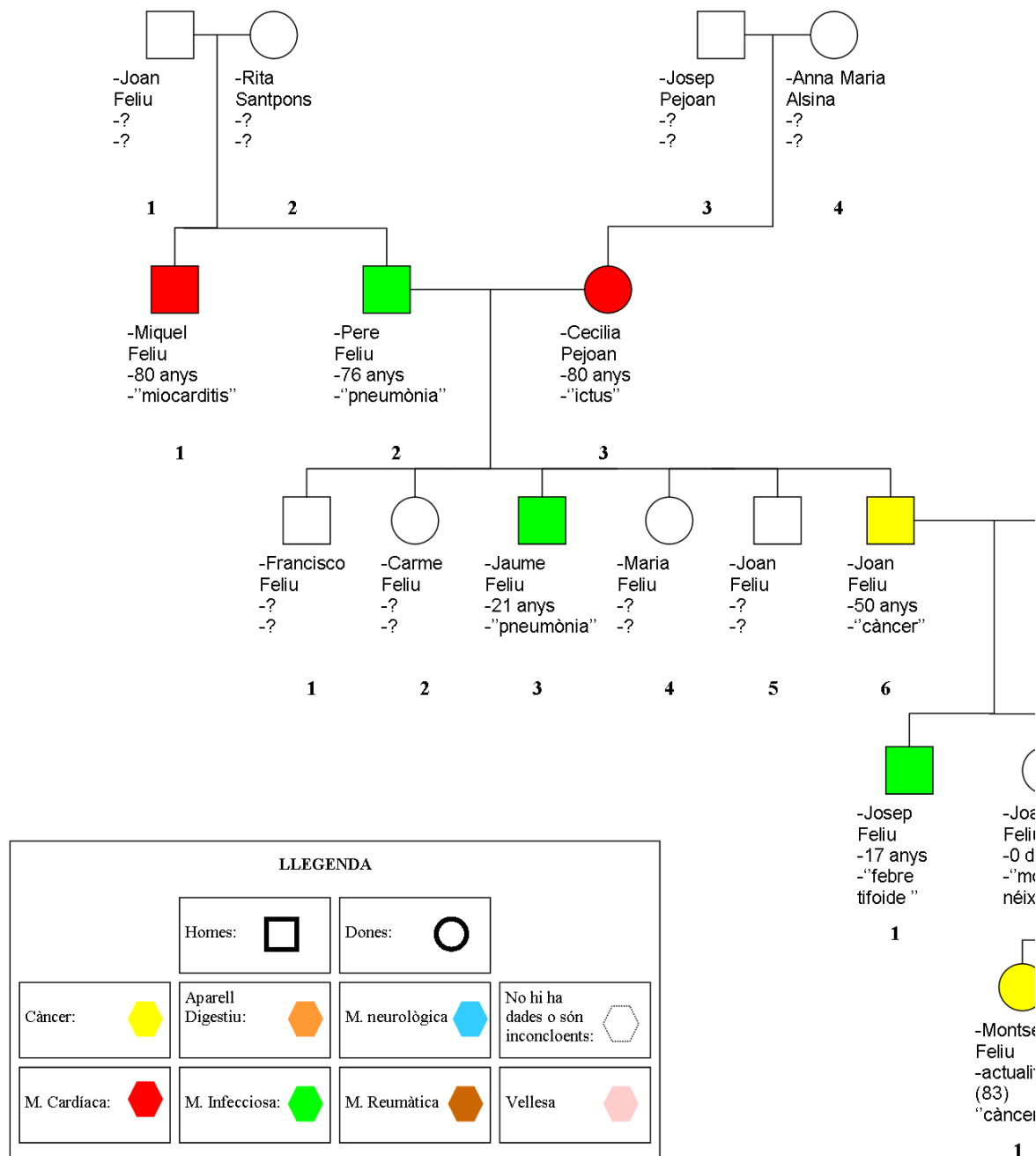


3.5 -Pedigree Torrent-Roca

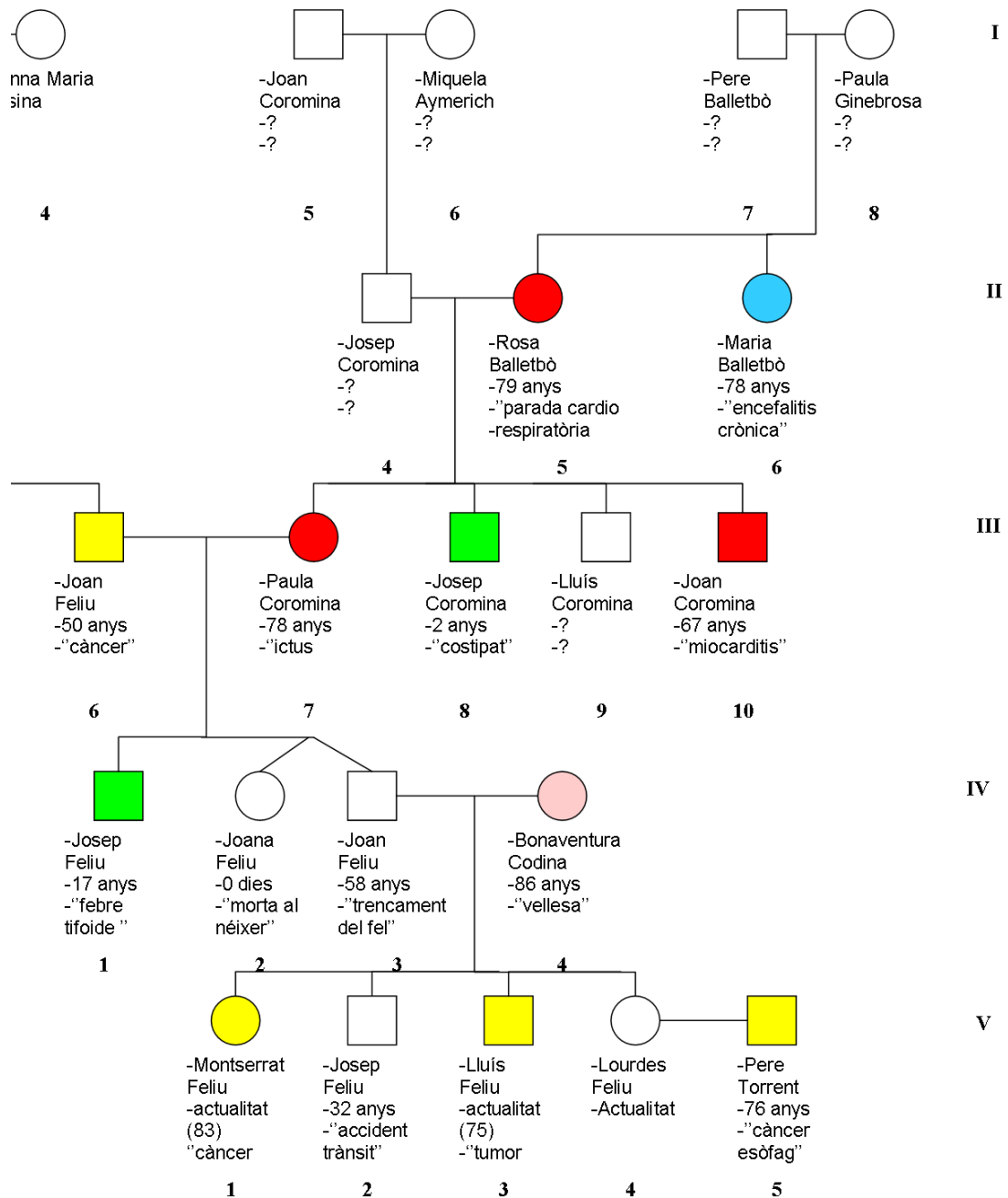


3.6. –Pedigree Feliu-Coromina

3.6 -Pedigree Feliu-Cor



6 -Pedigree Feliu-Coromina



4. -Comparació de la freqüència esperada i la freqüència observada

Per comprovar si la causa de mort és hereditària o correspon a factors ambientals, s'ha comparat la freqüència esperada i la freqüència observada. La freqüència esperada, és la freqüència a la província de Lleida l'any 1993. S'ha fet de la província de Lleida per fer una comparació amb el mínim error possible, ja que els components dels pedigrees són tots d'aquesta regió, on la major part de la població viu a la ruralia igual que els components del meu arbre. S'ha triat l'any 1993 perquè era l'any més pròxim a la mitjana dels anys de les defuncions, per disminuir l'error que provoca l'evolució en la sanitat i la manera de viure, que s'ha vist al context històric. Resumint, el fet de calcular la freqüència esperada amb dades de la província de Lleida l'any 1993, s'aconsegueix que els factors ambientals quedin més equilibrats amb els dels pedigrees estudiats.

El càlcul s'ha fet per franges d'edats i s'ha comparat la freqüència esperada (província de Lleida) amb la freqüència observada (arbre genealògic). Per saber la freqüència s'ha realitzat diferents càlculs. S'ha buscat el nombre de defuncions en total, en el cas de la província de Lleida totes les de l'any 1993 que són 3730. Sabent totes les morts s'ha dividit el nombre de casos de cada causa i edat entre el nombre total de defuncions. D'aquesta manera se sap el percentatge de causa de mort per edat que representa. Aquestes freqüències s'han comparat amb altres anys per comprovar que no canvien massa, per tant l'error no és tant gran, ja que es podria considerar tots els anys com si fossin iguals. Les freqüències de l'arbre s'han calculat de la mateixa manera, però en aquest cas el nombre total de defuncions era 112 i en comptes de fer-ho d'un sol any s'ha fet de l'arbre sencer.

S'estudia la freqüència de mort per càncer, per ictus, per atac de cor, i finalment, per malaltia cardíaca, que inclou l'ictus, l'infart de miocardi, l'arteriosclerosi, etc. La mort per ictus i per infart de miocardi, a part d'estar incloses en les malalties cardíques, també s'han estudiat per separat per saber si tenen una causa ambiental o hereditària, per poder saber si el causant d'aquestes és el mateix en els dos casos i, consegüentment, també en les malalties del cor. S'ha triat aquestes causes perquè són les més nombroses.

La mort per malaltia infecciosa tot i ser una de les més nombroses no s'ha estudiat perquè com s'ha vist en el context històric era una causa molt comuna fa un segle a causa de la falta d'higiene. Actualment amb les millores que hi ha hagut en la sanitat, no és una causa de mort molt comuna, per tant no s'estudiarà.

4.2 -Freqüència de mort per ictus

Franja d'edat	Freqüència a la província de Lleida	Freqüència família Villaró -Torrent
0-4 anys	0%	0%
5-14 anys	0,027%	0%
15-24 anys	0,027%	0%
25-34 anys	0,08%	0%
35-44 anys	0,08%	0,89%
45-54 anys	0,16%	0,89%
55-64 anys	0,56%	0,89%
65-74 anys	2,06%	3,57%
75-84 anys	6,4%	2,68%
+ 85 anys	4,98%	0%
Total	14,374%	8,92%

En la comparació de freqüències de la taula s'observa que la família Villaró-Torrent té un menor percentatge total de morts per ictus. Tot i això, s'observa que el percentatge en edats més joves és major en l'arbre que en la província de Lleida, això ens porta a pensar que es tracta de una causa hereditària ja que si fos per causa ambiental sembla que hauria de ser un percentatge més alt, però en edats més avançades ja que els factors ambientals es van acumulant i normalment necessiten molts anys per arribar a fer un efecte en l'organisme. Si fos una causa aleatòria, és a dir que no hi hagués cap factor (ni ambiental ni hereditari) que hi influís, les freqüències haurien de ser iguals a tota la regió i a l'arbre, ja que les freqüències a la província no formen part de cap família sinó que es pot considerar gent agafada a l'atzar, per tant, si en l'arbre fossin iguals significaria que també es tracta de l'atzar el causant de la mort.

4.3 –Freqüència de mort per infart de miocardi

Franja d'edat	Freqüència a la província de Lleida	Freqüència família Villaró -Torrent
0-4 anys	0%	0%
5-14 anys	0%	0%
15-24 anys	0%	0%
25-34 anys	0%	0,89%
35-44 anys	0,08%	0,89%
45-54 anys	0,16%	1,79%
55-64 anys	0,94%	0%
65-74 anys	1,93%	8,93%
75-84 anys	2,49%	4,46%
+ 85 anys	0,99%	0%
Total	6,59%	16,96%

En aquesta comparació, s'observen unes freqüències més altes en l'arbre que en la província de Lleida. Aquests resultats porten a pensar que l'infart de miocardi és degut a factors ambientals, ja que les freqüències a la família Villaró- Torrent són més altes, però no com en el cas de l'ictus que eren més altes en edats més joves, sinó que les freqüències són més altes en totes les franges d'edat. Es considera ambiental perquè el causant de la mort és acumulatiu, és a dir que amb el pas dels anys, el factor ambiental causant de la malaltia, com podria ser l'alimentació o l'exercici físic, es va acumulant al cos. Per exemple una dieta rica en greixos saturats, causa colesterol, per això, al cap de molts anys de consumir aquest tipus de greixos, el colesterol es va acumulant dins les artèries fins a ser el causant de la mort.

4.4 -Freqüència de mort per malaltia cardíaca

Franja d'edat	Freqüència a la província de Lleida	Freqüència família Villaró -Torrent
0-4 anys	0%	0%
5-14 anys	0,027%	0%
15-24 anys	0,027%	0%
25-34 anys	0,08%	0,89%
35-44 anys	0,188%	1,79%
45-54 anys	0,375%	2,68%
55-64 anys	1,7%	1,79%
65-74 anys	4,9%	15,18%
75-84 anys	11,1%	10,71%
+ 85 anys	8,82%	6,25%
Total	27,217%	39,29%

En aquesta taula es compara la freqüència de totes les malalties cardíques en els pedigrees i la província de Lleida. S'observen uns resultats molt similars als de l'ictus on les freqüències són més elevades en edats més joves a la família Villaró-Torrent. Aquest fet significa que la causa de les malalties cardíques és hereditària. Si es tractés d'una causa ambiental, les freqüències s'observarien més elevades, però no en edats més joves, sinó proporcionals a la freqüència esperada. Per altra banda, també es pot observar que els resultats de l'ictus i les malalties cardíques en general, no s'avenen amb les de l'infart de miocardi, això significa que el causant de l'infart és diferent a la resta de malalties del cor. El fet que es digui que les malalties cardíques són hereditàries no significa que les causes ambientals no tinguin cap importància, ja que es tracta d'una malaltia multifactorial en que hi influeixen tant els factors ambientals com la genètica. Per tant, si es porta una vida saludable, amb una dieta equilibrada i força exercici físic, es pot contrarestar notablement la causa genètica

4.4 –Freqüència de mort per càncer

Franja d'edat	Freqüència a la província de Lleida	Freqüència família Villaró -Torrent
0-4 anys	0%	0%
5-14 anys	0,08%	0%
15-24 anys	0,13%	0%
25-34 anys	0,24%	0,89%
35-44 anys	0,72%	0%
45-54 anys	1,5%	1,79%
55-64 anys	4,05%	3,57%
65-74 anys	7,43%	2,68%
75-84 anys	8,33%	3,57%
+ 85 anys	2,73%	1,79%
Total	25,21%	14,29%

S'ha demostrat en estudis realitzats recentment que la causa del càncer, és majoritàriament a l'atzar, és a dir que no influeixen factors ambientals ni genètics. En aquesta comparació s'observa que les freqüències de Lleida i les de l'arbre genealògic són força diferents ja que les freqüències de la família Villaró-Torrent són molt més baixes. Aquest fet, probablement és degut a que el percentatge que faltaria per tenir unes freqüències similars a les esperades, forma part de les malalties cardíques, (si es sumen les freqüències de malaltia cardíaca i de càncer en l'esperada i l'observada, el resultat és molt similar) és a dir, per causes genètiques els components de l'arbre és van morir per una causa cardíaca així que ja no van deixar lloc a que l'atzar actués.

5. -Conclusions

En el cas de l'ictus i les malalties cardíques en general, les freqüències del pedigree són més altes en edats més joves, aquest fet significa que es tracta d'una causa hereditària ja que si es tractés de l'atzar les freqüències esperades (província de Lleida) i les observades (pedigree) haurien de ser iguals.

En el cas de l'infart de miocardi les freqüències són molt més altes al pedigree, però mantenint una proporció amb les esperades, és a dir, no s'han produït en edats més joves com en el cas anterior. Això significa que és tracta d'una causa ambiental, ja que els factors ambientals són acumulatius, per això es produeixen en edats més grans.

El factor causant de l'ictus i l'infart de miocardi és diferent ja que en el primer cas es tracta d'una malaltia hereditària però el causant de l'infart es considera ambiental.

En el cas del càncer no es pot extreure cap conclusió en concret, ja que en tenir les malalties del cor amb una proporció més elevada provoquen una distorsió en la freqüència del pedigree que fa que sigui una freqüència molt més baixa que la esperada.

Per poder estar més segurs dels resultats hauria anat bé tenir més dades al pedigree, o realitzar el mateix estudi en alguna altra família, el problema és que als ajuntaments només es poden mirar la causa de mort de la partida de defunció d'un familiar propi.

En resum, podem treure l'interrogant a la pregunta inicial: patologies letals; innates?, per convertir la pregunta en una afirmació, això sí, en només alguns casos com l'ictus i les malalties cardíques en general.

6. –Bibliografia

Arxiu diocesà. Defuncions d'Abella de la Conca. 1870-actualitat. La Seu d'Urgell.

Arxiu diocesà. Defuncions de l'Alzina. 1870-actualitat. La Seu d'Urgell.

Arxiu diocesà. Defuncions de Bóixols. 1870-actualitat. La Seu d'Urgell.

Arxiu diocesà. Defuncions de Castellar de la Ribera. 1870-actualitat. La Seu d'Urgell.

Arxiu diocesà. Defuncions de Castellvell. 1870-actualitat. Solsona.

Arxiu diocesà. Defuncions de Coscó. 1870-actualitat. La Seu d'Urgell.

Arxiu diocesà. Defuncions de Gavarra. 1870-actualitat. La Seu d'Urgell.

Arxiu diocesà. Defuncions d'Oliana. 1870-actualitat. La Seu d'Urgell.

Arxiu diocesà. Defuncions d'Oliola. 1870-actualitat. La Seu d'Urgell.

Arxiu diocesà. Defuncions d'Olius. 1870-actualitat. Solsona.

Arxiu diocesà. Defuncions de Pinell del Solsonès. 1870-actualitat. Solsona.

Arxiu diocesà. Defuncions del Puig de Rialp. 1870-actualitat. La Seu d'Urgell.

Arxiu diocesà. Defuncions de Ribelles. 1870-actualitat. La Seu d'Urgell.

Arxiu diocesà. Defuncions de la Rua. 1870-actualitat. La Seu d'Urgell.

Arxiu diocesà. Defuncions de Serenyana. 1870-actualitat. La Seu d'Urgell.

Arxiu diocesà. Defuncions de Solsona. 1870-actualitat. Solsona.

Arxiu diocesà. Defuncions de Vilanova de l'Aguda. 1870-actualitat. La Seu d'Urgell.

Enciclopèdia.cat, genètica [en línia]

<<http://learn.genetics.utah.edu/content/inheritance/intro/>> [11.11.2014]

F. BALLESTA, A. SÁNCHEZ Y R. OLIVA. *Consejo genético en genética clínica*.
Barcelona: IBIDAPS

Patologies letals; innates? 

Institut Nacional d'Estadística, Defuncions per províncies, causes de mort i edad. [en línia]
<<http://www.ine.es/jaxi/tabla.do?path=/t15/p417/a1993/l0/&file=00009.px&type=pcaxis>>
[05.12.2014]

lagenètica.cat, cromosomes [en línia]
<<http://lagenetica.cat/cromosomas/index.ct.html>> [08.11.2014]

lagenètica.cat, herència [en línia]
<<http://lagenetica.cat/queesherencia/index.ct.html>> [31.10.2014]

lagenètica.cat, malalties hereditàries [en línia]
<<http://lagenetica.cat/enfermedadeshereditarias/index.ct.html>> [23.11.2014]

PASTRANA ROMAN, Valeri. “*Salut i societat a l'Europa rural: segles XVIII-XX. Una perspectiva historiogràfica*”. Universitat de Girona. 2014. Treball fi de grau.

Parròquia Sanaüja. Defuncions. 1870-actualitat.

Parròquia Ponts. Defuncions. 1870-actualitat.

PONT, Miquel. “*Les feines de la vella pagesia*”. Barcelona: Proa, 2000.

Registre civil. Defuncions. 1870-actualitat. Ajuntament d' Abella de la Conca.

Registre civil. Defuncions. 1870-actualitat. Ajuntament de Bassella.

Registre civil. Defuncions. 1870-actualitat. Ajuntament de Bellcaire d'Urgell.

Registre civil. Defuncions. 1870-actualitat. Ajuntament de Biosca.

Registre civil. Defuncions. 1870-actualitat. Ajuntament de Castellar de la Rivera.

Registre civil. Defuncions. 1870-actualitat. Ajuntament de Gualter.

Registre civil. Defuncions. 1870-actualitat. Ajuntament de Montornès de Segarra.

Registre civil. Defuncions. 1870-actualitat. Ajuntament d'Oliana.

Registre civil. Defuncions. 1870-actualitat. Ajuntament d'Oliola.

Registre civil. Defuncions. 1870-actualitat. Ajuntament d'Olius.

Registre civil. Defuncions. 1870-actualitat. Ajuntament de Pinell de Solsonès.

Registre civil. Defuncions. 1870-actualitat. Ajuntament de Vilanova de l'Aguda.

Patologies letals; innates? 

Registre civil. Defuncions. 1870-actualitat. Jutjat de Solsona.

Texas heart institute. Heart disease risk factors. [en línia]
<<http://learn.genetics.utah.edu/content/molecules/gene/>> [30.10.2014]

University of Utah, health ciences. Genetic Risk [en línia]
<<http://learn.genetics.utah.edu/content/history/geneticrisk/>> [30.09.2014]

University of Utah, health ciences. What is a chromosome? [en línia]
< <http://learn.genetics.utah.edu/content/chromosomes/intro/>> [13.11.2014]

University of Utah, health ciences. What is DNA? [en línia]
<<http://learn.genetics.utah.edu/content/molecules/dna/>> [22.11.2014]

University of Utah, health ciences. What is a gene? [en línia]
<<http://learn.genetics.utah.edu/content/molecules/gene/>> [30.10.2014]

University of Utah, health ciences. What is heredity? [en línia]
<<http://learn.genetics.utah.edu/content/inheritance/intro/>> [20.10.2014]

Fonts orals:

-*Com saber si una malaltia és hereditària?*- Eduard Serra (IMPPC- Badalona)

-*Com saber si una malaltia és hereditària?*- Elisabeth Castellanos (IMPPC- Badalona)

-*Com saber si una malaltia és hereditària?*- Ignacio Blanco (Hospital Germans Trias-Badalona)

-*Com saber si una malaltia és hereditària?*- Oscar Campuzano (GenCardio- Girona)

Patologies letals; innates? 