
This is the **published version** of the bachelor thesis:

Meroño Garcia, Laura. *Apropant el coneixement de les malalties metabòliques hereditàries a famílies i pacients: Un projecte amb l'Hospital Sant Joan de Déu*. Treball de Final de Grau (Universitat Autònoma de Barcelona), 2025 (Bioquímica)

This version is available at <https://ddd.uab.cat/record/329213>

under the terms of the  license.



**Apropant el coneixement de les malalties
metabòliques hereditàries a famílies i pacients: Un
projecte amb l'Hospital Sant Joan de Déu**

Treball de Fi de Grau - ApS

Grau en Bioquímica

Facultat de Biociències

Autora: Laura Meroño Garcia

Tutor: Jaume Farrés

Universitat Autònoma de Barcelona

Agraïments

Vull expressar el meu més sincer agraïment a l'Hospital Sant Joan de Déu, i molt especialment a l'equip de comunicació i a l'equip clínic de la Unitat de Metabolòmica i Genètica Bioquímica, per la seva implicació i compromís al llarg de tot aquest projecte. Gràcies per confiar en mi, en el meu criteri científic i per oferir-me l'oportunitat de col·laborar en una iniciativa tan especial.

També vull agrair al meu tutor, en Jaume Farrés, per tot el suport que m'ha ofert des del primer moment. Gràcies per animar-me a seguir amb la modalitat d'aprenentatge servei malgrat les dificultats, per la teva disponibilitat constant, i per confiar sempre en les meves capacitats. La teva guia i acompanyament han estat fonamentals per fer possible aquest treball.

No puc oblidar totes les persones del meu entorn que, d'una manera o altra, han contribuït al desenvolupament d'aquest projecte. Vull agrair a tots aquells que m'heu ajudat en la revisió, valoració i millora dels materials divulgatius, així com en la confecció del pòster i la redacció de la memòria. El vostre temps i suport han estat, sens dubte, fonamentals per a l'elaboració dels productes finals d'aquest treball.

Finalment, vull expressar la meva profunda gratitud per haver tingut l'oportunitat d'estudiar una carrera tan enriquidora, que m'ha donat la oportunitat de portar a terme un projecte d'aquestes característiques. No puc estar més agraïda per tot el que he i pel creixement personal i professional que aquest treball ha significat per a mi.

Índex de continguts

1. Justificació de la temàtica: La invisibilitat de les malalties minoritàries	4
2. Marc teòric.....	4
2.1. El metabolisme i les malalties metabòliques hereditàries.....	4
2.2. Afectacions clíniques i bioquímiques de les malalties metabòliques hereditàries	6
3. Antecedents	6
4. Entitat col·laboradora.....	8
4.1. L'Hospital i l'Institut de Recerca Sant Joan de Deu.....	8
4.2. Guia metabòlica i Escola de Salut	8
5. Objectius	9
6. Metodologia emprada.....	10
Fase 1: Definició i preparació del marc de treball.....	10
Fase 2: Redacció i desenvolupament de materials	11
7. Resultats.....	12
8. Discussió	13
9. Conclusions.....	13
10. Valoració personal.....	14
11. Recursos i fonts d'informació	14
12. Annex.....	16

1. Justificació de la temàtica: La invisibilitat de les malalties minoritàries

Les **malalties metabòliques hereditàries** representen un conjunt de patologies de gran complexitat clínica que, malgrat la seva gravetat i alt impacte en la qualitat de vida dels pacients, sovint romanen són desconegudes a la població^[1]. Aquesta manca de visibilitat s'explica principalment per la seva baixa prevalença, ja que afecten a un nombre molt reduït d'individus, fet que ha comportat la seva classificació com a **malalties minoritàries**.

La invisibilitat d'aquestes malalties ha tingut greus conseqüències en la recerca científica, ja que ha limitat les inversions i els recursos destinats a l'avenç en el coneixement i el tractament d'aquestes patologies. Paral·lelament, la desinformació ha privat moltes famílies dels recursos informatius necessaris per comprendre-les, dificultant així la seva capacitat per prendre decisions fonamentades sobre la salut dels seus familiars. Conscients d'aquesta realitat, aquest treball de fi de grau té la voluntat de sensibilitzar la societat sobre l'impacte d'aquestes patologies, així com de promoure l'accés al coneixement científic relacionat amb les malalties metabòliques hereditàries per tal de comprendre-les i abordar-les de manera eficaç, especialment per part de les famílies afectades.

2. Marc teòric

2.1. El metabolisme i les malalties metabòliques hereditàries

El **metabolisme** fa referència a una xarxa complexa de reaccions bioquímiques, anomenades **vies metabòliques**, que sostenen l'equilibri funcional de la cèl·lula i controlen el fluxos d'energia. Aquest sistema implica la participació i interacció d'una gran varietat de molècules, cadascuna amb unes funcions determinades. Quan un d'aquests components es veu alterat, sovint per una alteració genètica causada per una mutació, la cèl·lula perd la seva capacitat de mantenir adequadament les seves funcions vitals i abandona la homeòstasis cel·lular, fet que pot desencadenar en conseqüències greus per a l'organisme. Aquest desajust molecular és l'origen de les **malalties metabòliques hereditàries**^[1].

Les malalties metabòliques hereditàries constitueixen un grup heterogeni de trastorns genètics rars^[1,2]. Aquestes patologies es caracteritzen, majoritàriament, per presentar mutacions responsables de l'alteració de gens codificant per a enzims implicats en el control de vies metabòliques específiques, així com també de receptors cel·lulars o transportadors moleculars.

Aquestes alteracions comporten que hi hagi una disrupció dels processos bioquímics essencials, donant lloc a una àmplia varietat de manifestacions fenotípiques.

A més, aquestes patologies sovint manifesten una expressivitat variable entre elles i, fins i tot, dins d'un mateix tipus de malaltia, degut, en gran part, a la gran diversitat de mutacions possibles i al nombre elevat de gens metabòlicament rellevants que poden veure's afectats^[1]. Així mateix, d'acord amb la classificació establerta per la IEMBase, una base de dades especialitzada i de referència en l'àmbit de malalties hereditàries del metabolisme, es proposa l'agrupament d'aquestes malalties en **nou categories principals**, basant-se en criteris bioquímics, genètics i clínics.

Classificació de malalties metabòliques hereditàries
1. Trastorns del metabolisme intermedi amb afectacions en el processament de biomolècules.
2. Trastorns del metabolisme intermedi amb afectacions en el procés d'obtenció d'energia.
3. Trastorns del metabolisme intermedi amb afectació en altres tipus de processos diferents als descrits anteriorment.
4. Trastorns del metabolisme i transport de lípids.
5. Trastorns del metabolisme de components heterocíclics.
6. Trastorns en el metabolisme d'òrgànuls cel·lulars i molècules complexes.
7. Trastorns en el metabolisme de cofactors i minerals.
8. Trastorns en el metabolisme de molècules implicades en la senyalització cel·lular.
9. Trastorns no classificats.

Taula 1. Classificació de les malalties metabòliques hereditàries segons els criteris establerts per la base de dades IEMBase. (IEMBase, 2025)

Les malalties metabòliques hereditàries continuen, en general, sense disposar de teràpies capaces de revertir-ne els efectes^[1,2]. Aquesta realitat es troba vinculada a la problemàtica descrita en la justificació d'aquest estudi. A causa de la seva baixa prevalença en la població, aquestes malalties no obtenen l'atenció necessària per justificar un esforç econòmic suficient que impulsi la investigació orientada al desenvolupament de noves estratègies diagnòstiques o terapèutiques.

No obstant això, en els darrers anys s'ha produït un gran avenç en la recerca científica bàsica, fet que ha permès descobrir noves estratègies diagnòstiques. Entre aquestes, el desenvolupament de **tècniques de seqüenciació massiva**, que poden ser aplicades en aquest camp per a identificar amb precisió la presència d'alteracions genètiques responsables d'aquestes patologies. Aquesta estratègia ha suposat un gran avenç ja que, abans de la seva implementació, el diagnòstic es basava principalment en l'anàlisi de marcadors bioquímics, sovint imprecisos o inexistents per a determinades alteracions metabòliques.

2.2. Afectacions clíniques i bioquímiques de les malalties metabòliques hereditàries

Malgrat la diversitat de mutacions i mecanismes moleculars implicats, la majoria d'aquestes malalties manifesten patrons fisiopatològics comuns^[1,2,3]. Entre els esdeveniments més freqüents, i sovint responsables de la simptomatologia clínica, destaca l'acumulació de metabòlits intermedis, que pot comportar toxicitat cel·lular o bé, afavorir reaccions metabòliques secundàries amb la generació de productes potencialment tòxics, com és el cas de les galactosèmies. Paral·lelament, en determinades patologies, les manifestacions clíniques també poden derivar d'una deficiència de metabòlits essencials per al funcionament cel·lular. Finalment, un altre mecanisme fisiopatogènic de rellevància és el que s'associa a les disfuncions mitocondrials, com ara alteracions que afecten els transportadors de la cadena respiratòria. Aquestes comprometen l'eficiència de la fosforilació oxidativa i, per tant, la producció d'energia, amb conseqüències greus en la funcionalitat cel·lular.

Entre les manifestacions clíniques més freqüents destaquen les alteracions neurològiques i psicomotores, així com les afectacions hepàtiques, que poden incloure hepatomegàlia, disfunció hepàtica progressiva i, en estadis avançats, el desenvolupament de cirrosi o fins i tot carcinoma hepatocel·lular. També són freqüents les miopaties, que poden implicar tant debilitat muscular generalitzada com alteracions cardíques. A més, aquest conjunt de disfuncions primàries pot comportar l'aparició d'afectacions secundàries com alteracions metabòliques, disfunció renal, hepatomegàlia i, en alguns casos, immunodeficiència. Tanmateix, les malalties metabòliques hereditàries no necessàriament han d'aparèixer a la infància, tot i que aquesta etapa constitueix el període de presentació més freqüent^[1,2]. L'edat d'aparició depèn principalment de la gravetat de l'alteració genètica, de com aquesta impacta en l'estructura i funcionalitat de les proteïnes implicades i/o de les repercussions que això comporta en la funció cel·lular.

3. Antecedents

Amb l'objectiu de promoure el coneixement, el suport i la recerca sobre les malalties congènites del metabolisme, diverses iniciatives han estat prèviament impulsades tant a nivell nacional com internacional. A Catalunya, es destaca l'activitat de l'**Escola de Salut Catalana**, un projecte que neix de les línies d'actuació estratègiques establertes pel Departament de Salut^[6]. Es tracta d'una iniciativa que ofereix a la ciutadania habilitats i coneixements per millorar la gestió de la salut i del benestar físic, emocional i social. Entre aquestes accions, s'organitza anualment l'Acte Commemoratiu del Dia

Mundial de les Malalties Minoritàries, una jornada que reuneix pacients, familiars, professionals i institucions per reflexionar sobre la realitat d'aquestes malalties^[7].

Paral·lelament, ha estat especialment destacable la tasca de sensibilització i finançament de projectes d'investigació impulsada per **La Marató de TV3**, que l'any 2019 va dedicar **14 milions d'euros** a la recerca en malalties minoritàries. Aquesta iniciativa, va permetre no només recaptar fons per a l'avenç científic, sinó també visibilitat a aquestes malalties, entre les quals s'inclouen les metabòliques^[5].

En l'àmbit espanyol, el Ministeri de Sanitat va establir la **Estratègia en Enfermedades Raras**, reconeguda pel Sistema Nacional de Salud. Es tracta d'un marc estratègic que promou la millora de l'atenció sanitària, la prevenció, la recerca i la formació sobre aquestes patologies. Per una altra banda, també es destaca l'actuació de l'**Asociación Española para el Estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo** (AECOM), la qual reuneix professionals clínics i investigadors per tal de promoure i donar suport a la investigació i a la formació de professionals per al diagnòstic i tractament d'aquestes malalties. Aquesta associació impulsa iniciatives com el seu Congrés Nacional, jornades que tenen l'objectiu de compartir l'avenç científic en aquest àmbit^[8].

A nivell internacional, cal destacar **l'European Reference Network on Rare Metabolic Diseases** (MetabERN) una iniciativa que fa una crida a la col·laboració europea per millorar el diagnòstic i tractament de les malalties metabòliques hereditàries. Aquesta xarxa reuneix centres de referència i equips d'expertesa de diversos països, fomentant l'intercanvi de coneixement entre els professionals que en formen part^[10].

Finalment, juntament amb aquestes iniciatives, s'ha volgut destacar el paper de l'**Hospital Sant Joan de Déu** (HSJD)^[11,12]. Al maig de 2010, el centre va impulsar un recurs web anomenat **Guia Metabòlica**, orientat tant a pacients i famílies afectades com també professionals de la salut, investigadors i docents, entre d'altres, amb l'objectiu de promoure coneixement en relació a les malalties metabòliques hereditàries^[15]. Aquesta va esdevenir una plataforma de consulta de referència, amb un impacte tal que el Ministeri de Sanitat la va reconèixer com un projecte exemplar dins del seu catàleg de bones pràctiques. Addicionalment, l'Hospital Sant Joan de Déu s'ha implicat en la organització

d'activitats solidàries, com jornades esportives i actes de sensibilització, amb l'objectiu de recaptar fons destinats a la recerca en aquestes patologies.

4. Entitat col·laboradora

4.1. L'Hospital i l'Institut de Recerca Sant Joan de Déu

Per a la realització d'aquest treball, s'ha establert una col·laboració amb l'Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona, una institució sanitària de referència i d'alta especialització, dedicada a l'atenció sanitària de dones i població pediàtrica^[12]. Actualment, aquest centre és altament reconegut per la seva excel·lència hospitalària. L'Hospital forma part de l'**Orde Hospitalari de Sant Joan de Déu**, una institució religiosa de caràcter benèfic i social, sense ànim de lucre^[12].

L'hospital, però, no limita la seva activitat a l'assistència sanitària, sinó que també es compromet a la recerca biomèdica, la innovació i la docència. En aquesta línia, neix l'**Institut de Recerca Sant Joan de Déu**^[13] (IRSJD), un centre de recerca biomèdica especialitzat en la salut prenatal i infantil. Entre les seves línies de treball es destaca l'àrea de *Medicina de precisió en malalties rares*, dins la qual s'inclou el grup de recerca liderat pel **Dr. Rafael Artuch Iriberry**, centrat en **Metabolòmica i genètica bioquímica**^[13]. Aquest grup centra la seva activitat en el desenvolupament de biomarcadors metabolòmics per al diagnòstic i descripció de noves manifestacions clíniques i bioquímiques que poden aparèixer en pacients afectats per aquestes malalties. El contacte amb aquest grup ha estat fonamental per al desenvolupament d'aquest projecte ja que han contribuït activament a donar un suport clínic especialitzat als productes divulgatius resultants d'aquest treball.

Per poder satisfer aquesta línia de treball, també s'ha col·laborat amb el **Departament de Comunicació** de l'Hospital Sant Joan de Déu, integrat dins l'Àrea de Coneixement, Comunicació i Qualitat del centre. Aquest departament difon la activitat científica del centre, desenvolupant estratègies comunicatives amb l'objectiu d'acostar la ciència a la societat.

4.2. Guia metabòlica i Escola de Salut

La **Guia Metabòlica**, tot i la seva rellevància i valor inicial, va ser desenvolupada ja fa alguns anys amb la previsió d'actualitzar-se setmanalment^[15]. No obstant això, aquesta actualització es va interrompre amb el temps, i actualment els seus continguts es troben desactualitzats i poc adaptats a les noves necessitats informatives de les famílies. Així mateix, l'HSJD planteja recuperar aquesta iniciativa i es proposa fer una remodelació dels continguts de la Guia Metabòlica^[15].

El 2023, l'HSJD va impulsar l'**Escola de Salut**, una nova plataforma que recull totes les activitats de promoció i difusió de la salut impulsades pel centre amb l'objectiu de proporcionar els recursos necessaris per poder entendre la salut humana i poder controlar el benestar individual^[11,14]. La plataforma ofereix una àmplia varietat de continguts, com ara recomanacions sobre nutrició i activitat física, però també informació detallada sobre malalties rares, proves diagnòstiques i tractament. A més, aquesta també proposa pautes formatives dirigides a pacients i familiars sobre com conviure amb aquestes.

En aquest context, aquesta necessitat institucional per a la actualització dels continguts de la Guia Metabòlica i la creació de l'Escola de Salut ha estat una gran oportunitat per assolir els objectius plantejats per a aquest projecte^[15].

5. Objectius

Aquest Treball de Fi de Grau té com a objectiu principal combatre la manca de consciència social sobre les malalties minoritàries, incidint especialment en les malalties metabòliques hereditàries. Amb aquesta finalitat, es proposa revisar i tornar a impulsar els continguts de la Guia Metabòlica, adaptant-los i integrant-los a l'Escola de Salut. En aquest marc, s'han definit cinc objectius específics que guien el desenvolupament del projecte:

1. Realitzar una **cerca d'informació** sobre les malalties metabòliques hereditàries, utilitzant com a fonts llibres de text especialitzats, articles científics actualitzats i entrevistes amb clínics i pacients de l'HSJD.
2. Proposar una **classificació** de les malalties metabòliques hereditàries incloses en el portal Guia Metabòlica, basant-se en guies especialitzades.
3. Actualitzar els continguts informatius de la Guia Metabòlica mitjançant la **redacció d'articles** adreçats a pacients i famílies afectades per aquestes malalties.
4. Desenvolupar els materials específics referents al grup de **trastorns del metabolisme dels carbohidrats**.
5. Elaborar **figures explicatives i articles divulgatius sobre conceptes bàsics de biologia**, per facilitar la comprensió general dels continguts científics implicats en els articles sobre malalties metabòliques hereditàries.

6. Metodologia emprada

A continuació, es presenta l'itinerari metodològic emprat per al desenvolupament d'aquest projecte **d'Aprenentatge basat en Serveis**. Amb la descripció d'aquesta metodologia, no només es pretén descriure el procés seguit, sinó també establir un itinerari clar i replicable que pugui servir de guia per a futurs estudiants o professionals que vulguin abordar un projecte de les mateixes característiques. Així mateix, la activitat científica i metodològica desenvolupada en aquest treball han estat concebudes com un estudi pilot que obre la possibilitat de crear un projecte d'alt impacte social amb l'objectiu d'abordar la redacció i actualització completa de la Guia Metabòlica i contribuir, tot plegat, a la divulgació científica sobre les malalties metabòliques hereditàries.

En aquesta primera edició, s'ha centrat l'atenció en la revisió i actualització dels articles relacionats amb els trastorns del metabolisme dels carbohidrats, juntament amb la elaboració de figures explicatives que puguin acompanyar el text i afavorir-ne la seva comprensió. A més, s'ha elaborat una nova sèrie d'articles dedicats a la divulgació sobre biologia bàsica. El treball s'ha estructurat en dos fases.

Fase 1: Definició i preparació del marc de treball

El Treball de Fi de Grau va iniciar oficialment en una primera reunió amb l'equip de comunicació de l'Hospital Sant Joan de Déu, on es van establir els objectius principals del projecte i es van definir les activitats divulgatives que es portarien a terme. Es va proposar fer un recull de totes les malalties que es van incloure a la Guia Metabòlica amb la finalitat de procedir a la seva classificació, atès que, fins aquell moment, la plataforma no disposava d'una estructura organitzativa clara. Un cop completada la classificació i analitzada la complexitat associada a la elaboració de cadascun dels articles referents als diferents grups metabòlics inclosos, es va prendre la decisió de centrar el projecte en un únic grup de malalties metabòliques, seleccionant així els trastorns del metabolisme dels carbohidrats.

Per al desenvolupament dels articles divulgatius, l'HSJD va proporcionar una guia detallada de continguts, la qual establia els apartats que havia d'incloure cada article. Aquesta comprenia una introducció general a la bioquímica de la patologia, les causes i factors de risc associats, les tècniques diagnòstiques i opcions terapèutiques disponibles, comportament i hàbits recomanats i, finalment, pronòstic i evolució de la malaltia. A més, també es va proposar la inclusió d'un apartat dedicat a la

prevenció, que contemplava una breu descripció de tècniques de diagnòstic prenatal i de reproducció assistida. També es va proposar la incorporació d'una secció de preguntes, destinada a resoldre dubtes freqüents que poguessin sorgir per part de les famílies.

Per tal de garantir un seguiment eficient del desenvolupament del projecte, es va utilitzar la plataforma Notion com a eina central de comunicació i gestió de continguts. complet de les patologies presents a l'antiga plataforma de la Guia Metabòlica i que s'integrarien a l'Escola de Salut^[3,4,5]. Així mateix, aquesta es va fer servir per realitzar la classificació de les malalties. També es va plantejar com a eina per a la futura entrega d'articles i per a l'intercanvi de comentaris i suggeriments de millora per aquests.

Així mateix, es va iniciar un procés de recerca bibliogràfica utilitzant com a fonts d'informació llibres especialitzats i articles científics principalment. Aquesta fase prèvia de recerca va ser fonamental per contextualitzar el treball i definir conceptes claus com ara la definició de malaltia minoritària i malalties metabòliques hereditàries, criteris i paràmetres per a la classificació d'aquestes i el seu impacte tant a nivell social com sanitari. A partir d'aquesta base, es va passar a una recerca més específica, centrada en els trastorns del metabolisme dels carbohidrats, a partir de la qual es van identificar i contextualitzar les patologies objecte d'estudi i es van generar diversos documents de referència i guies de contingut que van servir per a la elaboració posterior dels articles divulgatius.

Aquesta recerca bibliogràfica es va veure complementada amb entrevistes a professionals clínics de la Unitat de Metabolòmica i Genètica Bioquímica de l'Institut de Recerca^[13]. La seva contribució va resultar especialment valuosa, no només per la seva contribució mitjançant la compartició d'informació clínica fonamental pels articles, sinó també per la seva proposta en l'ús dels criteris de classificació establerts a la plataforma IEMBase com a referència a la dels articles del projecte, que va ser el que finalment es va seguir.

Fase 2: Redacció i desenvolupament de materials

Un cop analitzada i estructurada la informació, es va procedir a la redacció dels articles. Es va utilitzar un llenguatge senzill, adequat per a diversos grups d'edat i nivells de comprensió. Concretament, es van elaborar articles dedicats a la galactosèmia, les glucogenosis, la deficiència del transportador de glucosa GLUT1 i la intolerància hereditària a la fructosa. A més, es van produir materials visuals de

suport, com ara figures explicatives dissenyades mitjançant la plataforma BioRender i taules informatives, amb l'objectiu de facilitar la transmissió i assimilació dels continguts.

Per una altra banda, durant el procés de redacció es van identificar conceptes biològics fonamentals per a una comprensió adequada dels continguts relacionats amb les malalties metabòliques hereditàries. Davant aquesta necessitat, es va proposar la creació de materials divulgatius complementaris centrats en biologia bàsica, amb l'objectiu de proporcionar un marc de coneixement previ que facilités la interpretació dels articles principals. En aquest sentit, es van desenvolupar tres articles sobre biologia bàsica que inclouen temes com la fisiologia general i biologia cel·lular bàsica, fonaments de la genètica, i coneixements en biomolècules i bioquímica metabòlica.

Finalitzada la redacció dels articles centrats en les malalties metabòliques hereditàries, aquests es van compartir amb el grup de Metabolòmica i Genètica Bioquímica, amb l'objectiu de validar-ne el contingut clínic, diagnòstic i terapèutic. També es va contactar amb l'equip de Psicologia Pediàtrica, amb la finalitat d'incorporar-hi l'impacte emocional i psicològic que aquestes patologies poden generar tant en els pacients com en les seves famílies.

Finalment, un cop els articles va ser revisat, els articles van ser compartits amb l'equip de comunicació de l'Hospital Sant Joan de Déu a través de la plataforma Notion^[16]. Amb això, s'ha procedit a la revisió i l'intercanvi de comentaris per a la millora dels articles i, un cop revisats, els materials van ser adaptats i adequats estèticament per a la seva publicació en la plataforma de la Escola de Salut.

7. Resultats

Com a resultat d'aquest projecte, s'ha desenvolupat una col·lecció d'articles divulgatius i recursos visuals que es preveu que siguin publicats pròximament a la plataforma de l'Escola de Salut de l'Hospital Sant Joan de Déu^[14]. La informació que s'hi recull ha estat acuradament seleccionada, estructurada i validada amb l'objectiu de proporcionar a les famílies una eina accessible que els permeti comprendre en profunditat la malaltia d'interès, afavorint així una presa de decisions informada i responsable i, garantint una comprensió acurada de la potencial evolució de la malaltia, permetent a les famílies poder fer un seguiment adequat de la malaltia.

8. Discussió

A nivell metodològic, s'ha fet ús de fonts especialitzades, articles científics i entrevistes amb professionals clínics experts. No obstant, cal esmentar que la baixa disponibilitat de materials bibliogràfics disponibles per a aquestes malalties ha suposat tot un repte per a la recopilació d'informació i redacció dels articles. Tot i disposar de bases de dades de referència com l'IEMBase^[17] o l'OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man)^[18], s'ha detectat que aquesta darrera no es troba totalment actualitzada ni assegura un buidatge de la informació que ja no és verídica, de manera que encara manté informació que ha quedat obsoleta, fet que en compromet la fiabilitat d'aquest recurs web. D'altra banda, la manca d'articles recents que recullin informació d'aquestes malalties condiciona la tasca de síntesis i revisió d'informació que és objecte d'estudi i inclusió als articles divulgatius.

D'altra banda, la complexitat intrínseca dels continguts i la necessitat d'adoptar una visió holística que integrés diversos àmbits de coneixement també ha sigut una dificultat a enfrontar. Això no obstant, ha permès aportar un gran valor en desenvolupament i valors d'aprenentatge del projecte. A més, aquest repte s'ha vist afeblit gràcies al suport i l'acompanyament de tot l'equip col·laborador de l'HSJD en el projecte. Tanmateix, no ha estat possible incloure el testimoni directe de pacients i famílies, un component que hauria pogut aportar una perspectiva més propera i autèntica sobre com aquestes malalties i els pacients afectats conviuen en el seu dia a dia. Malgrat això, es considera una oportunitat de millora de cara a futurs projectes de col·laboració amb l'hospital que segueixin amb aquesta línia de treball.

9. Conclusions

El projecte ha assolit, en la seva major part, els objectius plantejats inicialment, contribuint de manera efectiva a la generació i difusió de coneixement sobre les malalties metabòliques hereditàries centrades en el metabolisme dels carbohidrats. Addicionalment, s'espera que la creació d'aquests materials contribueixi a afavorir la comprensió d'aquestes patologies per part de les famílies afectades. No obstant això, aquest projecte pretén impulsar una línia de treball transversal que fomenti la implicació de professionals de diferents disciplines per a la generació de recursos divulgatius d'alt impacte. Així mateix, s'espera que aquest projecte pugui donar lloc a una iniciativa que permeti, a més de donar resposta a les necessitats comunicatives i educatives de l'Hospital Sant

Joan de Déu, a esdevenir un punt d'inflexió per a la conscienciació de la població i per a la promoció de mecanismes de finançament per a la recerca en malalties minoritàries.

10. Valoració personal

La realització d'aquest treball ha representat una oportunitat única per endinsar-me en un tipus de projecte diferent dels que havia dut a terme fins ara. Al llarg del grau he pogut participar en projectes que m'han permès aprendre i formar-me en l'àmbit de la bioquímica. Tanmateix, el desenvolupament d'aquest treball, basat en una metodologia d'aprenentatge servei, m'ha permès explorar una nova modalitat de recerca aplicada i reflexionar com la bioquímica pot ser aplicable en altres àmbits, més enllà de l'àmbit purament experimental, i esdevenir una eina interessant per contribuir activament i directament a la qualitat de vida de les persones.

Per una altra banda, desenvolupar aquest projecte m'ha permès aprofundir tant en el coneixement del metabolisme com de les malalties hereditàries associades, alhora que ha reforçat la meua consciència sobre la importància de la recerca en aquest àmbit. Participar en una iniciativa dedicada a la visibilització de les malalties metabòliques ha estat una experiència enormement enriquidora, no només pel meu interès personal en la temàtica, sinó també per la satisfacció de contribuir a una causa poc coneguda però amb un gran impacte sanitari i social. A més, Col·laborar amb l'Hospital Sant Joan de Déu ha estat un autèntic privilegi. L'acollida, el suport constant i la sinergia generada durant el desenvolupament del projecte han estat un punt clau per mantenir la motivació al llarg del treball, donant com a resultat productes altament valuosos i significatius, com a mínim a àmbit personal.

11. Recursos i fonts d'informació

Llibres i revistes

1. Saudubray, J., Baumgartner M. R., García-Cazorla, Á., Walter J. (2022). Inborn Metabolic Diseases. Springer.
2. Bernstein, L. E., Rohr, F. y van Calcar, S (2022). Nutrition Management of Inherited Metabolic Diseases: Lessons from Metabolic University. Springer.
3. William, L. N., Georg, F. H. (2020). Atlas of inherited metabolic diseases. CRC Press.
4. Adam, M. P., Feldman, J., Mirzaa, G. M., Pagon, R. P., Wallace, S. E., Amemiya, A. (1993-2025). GeneReviews. Seattle (WA).

Altres recursos web

5. 3Cat. (2019). 14.053.915 euros: recaptació final de La Marató del 2019 per a les malalties minoritàries. 3Cat. <https://www.3cat.cat/tv3/marato/2019/230/>
6. Escola de Salut Catalana. (s. f.). Departament de Salut. <https://salutweb.gencat.cat/ca/ambits-actuacio/linies/escola-salut-catalana/>
7. Acte commemoratiu del Dia Mundial de les Malalties Minoritàries. (s. f.). Departament de Salut. <https://salutweb.gencat.cat/ca/ambits-actuacio/linies/escola-salut-catalana/condicionssalut/acte-commemoratiu-dia-mundial-malalties-minoritaris/>
8. Asociación Española para el estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo. (2025). AECOM. <https://aecom.com.es/>
9. Estrategia en enfermedades raras. (2022). Ministerio de Sanidad. <https://www.sanidad.gob.es/areas/calidadAsistencial/estrategias/enfermedadesRaras/home.htm>
10. European Reference Networks (2017). MetabERN: European Refence Network for Hereditary Metabolic Disorders. <https://metab.ern-net.eu/european-commission-and-erns/>
11. Reconocimientos (2025). Orden Hospitalaria de San Juan de Dios. https://sjd.es/category/reconocimientos/?_gl=1

Hospital Sant Joan de Déu i Institut de Recerca

12. Hospital Sant Joan de Déu. (2025). <https://www.sjdhospitalbarcelona.org/ca>
13. Ciencia, innovación y compromiso (2025). Institut de Recerca Sant Joan de Déu. <https://www.irsjd.org/es/investigacion/program/16>
14. Escola de Salut Sant Joan de Déu. (2025). Hospital Sant Joan de Déu. <https://escolasalut.sjdhospitalbarcelona.org/ca>
15. Guia metabòlica. (2022). Hospital Sant Joan de Déu. <https://metabolicas.sjdhospitalbarcelona.org/>
16. Notion. (2025). <https://www.notion.so/escolasalut/>

Bases de dades

17. IEMbase. (2025). <https://www.iembase.org/>
18. OMIM. An Online Catalog of Human Genes and Genetic Disorder. (2025). <https://www.omim.org/>

Creació de materials

19. BioRender. (2025). <https://app.biorender.com/>
20. Canva. (2025). <https://www.canva.com/>

12. Annex

A l'enllaç web que s'adjunta a continuació, es pot accedir a tota la informació i materials divulgatius elaborats al llarg d'aquest projecte, així com a altres recursos addicionals d'interès.

[Contingut addicional](#)