Atlántico

“Investigar dolencias raras ayuda a entender las neurodegenerativas”

enfermedades raras que también predisponen para Párkinson o Alzheimer

Rocío Suárez

Publicado: 08 Jun 2026 - 06:30

La investigadora del Instituto Galicia Sur, Saida Ortolano. | Atlántico

"Si galopa no tiene por que ser un caballo". Este fue el título de una conferencia que dio la investigadora Saida Ortolano en la última edición del **Pint of Science en Vigo,** una cita internacional que lleva la ciencia a los bares en distintos países y a la que se suma Vigo todos los años. Saída Ortolano colidera, junto con la pediatra Ana Concheiro, el **Grupo de Investigación en Enfermedades Raras y Medicina Pediátrica del Instituto de Investigación Sanitaria Galicia Sur.**

Tras dejar muy claro que su principal interés es buscar solucione para los pacientes que p decen enfermedades raras, Saida Ortolano sostiene que a investigación en este campo también ayuda a saber más sobre las dolencias más frecuentes de la

población como las neurodegenerativas o el envejecimiento. Las enfermedades raras son poco frecuentes (aunque sumadas son muchas porque hay 7.000 distintas) y el 90% de ellas son de origen genético.

Su investigación se centra en **enfermedades lisosomales** (metabólicas), en las que falla el mecanismo que sirve para degradar los lípidos, las grasas, con consecuencias graves para el paciente. Estos mismos mecanismos están bloqueados por causas no del todo conocidas en otras enfermedades más comunes. **“Cuando el lisosoma se atasca, envejecemos, engordamos y podemos desarrollar enfermedades neurodegenerativas”, subraya**. En la investigación que llevan a cabo ya han visto que hay muchos genes implicados en las enfermedades raras que también predisponen para Párkinson o Alzheimer.

Esta situación tiene otra derivada importante, porque se demuestra que **resulta más rentable invertir en la investigación de las enfermedades raras** teniendo en cuenta que los tratamientos que se desarrollen en el futuro podrían ser de aplicación en las neurodegenerativas. Si se llega a esto, los precios de los fármacos para enfermedades raras, que a día de hoy son caros, bajarían de precio.

En la charla, la investigadora también explicó al público vigués **qué es el lisosoma**. Se trata de un orgánulo que está dentro de la célula que se descubrió en fecha relativamente reciente.

Al principio se pensaba que estaba implicado en la muerte celular cuando una célula no funcionaba bien, pero ahora se sabe que controla el reciclaje de sustancias dentro de la célula. Detecta la falta de nutrientes y activa un mecanismo de reciclaje para degradar todo lo que no sirve y producir la proteína que se necesita en ese momento. Este mecanismo empieza a fallar con la edad.