



Revista Española de Medicina Nuclear e Imagen Molecular



CO095 - EVALUACIÓN DEL PATRÓN METABÓLICO CEREBRAL EN LA ENFERMEDAD DE NIEMANN-PICK TIPO C

Michal Pudis¹, Laura Rodríguez Bel¹, Susanie Flores Casaperalta², Marina Suárez Piñera¹, Carolina Martínez Ramos¹, Gabriel Reynés Llompert³, Sandra Bondia-Bescós¹, Marta Zamorano Rivas¹ y Montserrat Cortés Romera¹

¹Médico Nuclear, Hospital Universitario de Bellvitge, L'Hospitalet de Llobregat, España. ²Radiología, Hospital Universitario de Bellvitge, L'Hospitalet de Llobregat, España. ³Radiofísica, Hospital Duran i Reynals, L'Hospitalet de Llobregat, España.

Resumen

Objetivo: La enfermedad de Niemann-Pick tipo C (NPC) es una patología neurodegenerativa infrecuente causada por la deficiencia de la enzima esfingomielinasa. Esta deficiencia conlleva a la acumulación de esfingomielina en las células cerebrales, resultando en disfunción neuronal y muerte celular. El propósito de este estudio es describir el patrón metabólico de la FDG en una cohorte de pacientes con NPC.

Material y métodos: En este estudio se analizaron 16 pacientes (11 hombres) con diagnóstico de NPC, todos portadores de mutaciones en el gen NPC1. La edad media en el momento del diagnóstico fue de 16 años, y de 38 años en el momento de someterse a la PET/TC con [18F]FDG. Los estudios PET/TC se llevaron a cabo utilizando un equipo GE Discovery ST. El análisis visual fue realizado de manera independiente por dos médicos nucleares, identificando las áreas hipometabólicas. Para el análisis cuantitativo, se empleó el *software* Cortex ID (GE) para calcular los valores Z de las regiones cerebrales definidas, con el fin de identificar patrones metabólicos específicos estadísticamente significativos (U-Mann Whitney).

Resultados: Tanto el análisis visual como el cuantitativo revelaron un hipometabolismo significativo en el cerebelo. El análisis visual también reveló hipometabolismo significativo en la corteza prefrontal, cíngulo anterior y tálamos, siendo menos marcado en el tronco del encéfalo. Por su parte, el análisis cuantitativo mostró hipometabolismo significativo no solo en el cerebelo ($p < 0,0001$), sino también en los cíngulos posteriores, con un efecto menos significativo ($p < 0,005$) en corteza prefrontal y cíngulos anteriores.

Conclusiones: Los resultados de este estudio confirman que la PET/TC con FDG tiene la capacidad de apoyar el diagnóstico de la enfermedad de Niemann-Pick Tipo C al exhibir un patrón distintivo de hipometabolismo. Este patrón no solo es útil para el diagnóstico de la enfermedad, sino también para el seguimiento de los pacientes y la evaluación de posibles tratamientos modificadores de la enfermedad.