



# Endocrinología y Nutrición



## 7 - DISMINUCIÓN DE LA SUSTANCIA BLANCA EN EL HIPOTÁLAMO Y ÁREAS RELACIONADAS CON LA RECOMPENSA, EMOCIÓN Y TOMA DE DECISIONES EN PACIENTES ADULTOS CON SÍNDROME DE PRADER-WILLI (SPW)

A. Caixàs<sup>a</sup>, R. Fenoll<sup>b</sup>, J. Pujol<sup>b</sup>, M. Bueno<sup>c</sup>, S. Esteba-Castillo<sup>d</sup>, L. Blanco-Hinojo<sup>b</sup>, R. Novell<sup>d</sup>, R. Coronas<sup>e</sup>, O. Giménez<sup>a</sup> y J. Deus<sup>f</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Endocrinología y Nutrición. Hospital Universitari Parc Taulí. Institut de Recerca I3PT (UAB). Sabadell. España. <sup>b</sup>Unidad de Investigación de Resonancia Magnética. Hospital del Mar. CIBERSAM G21. Barcelona. España. <sup>c</sup>Servicio de Endocrinología y Nutrición. Hospital Arnau de Vilanova. Lleida. España. <sup>d</sup>Servicio Especializado en Discapacidad Intelectual y Salud Mental. Parc Hospitalari Martí i Julià. Salt. Girona. España. <sup>e</sup>Salut Mental. Hospital Universitari Parc Taulí. Institut de Recerca I3PT (UAB). Sabadell. España. <sup>f</sup>Departamento de Psicología Clínica y Salud UAB. Barcelona. España.

### Resumen

**Introducción:** El síndrome de Prader-Willi (SPW) es una enfermedad genética que se caracteriza por hipotonía neonatal, discapacidad intelectual, obesidad y trastorno del comportamiento. Asimismo, déficit de GH, hipogonadismo hipogonadotrofo e hiperfagia exagerada como consecuencia de la posible implicación de la región hipotálamo-hipofisaria. DTI (Diffusion tensor imaging) es una técnica no invasiva de Resonancia Magnética (RM), capaz de proporcionar índices cuantitativos de la integración de la estructura cerebral. En el SPW existe sólo un estudio con DTI no focalizado en la región hipotálamo-hipofisaria. El objetivo de este estudio fue evaluar la conexión estructural (sustancia blanca) en el hipotálamo regiones relacionadas mediante DTI en estos pacientes.

**Métodos:** Se estudiaron 20 pacientes (11H, 9M, edad  $28,3 \pm 7,4$  años) con SPW y 20 controles sanos (11H, 9M, edad  $28,1 \pm 7,0$  años). Los datos de la RM se adquirieron utilizando un sistema 1,5 T. Se obtuvieron secuencias en 25 direcciones con un factor B de  $1.000 \text{ s/mm}^2$ . Se calcularon los mapas de anisotropía fraccional (AF).

**Resultados:** Se obtuvo una reducción de AF en diversas regiones en el SPW en comparación con los sujetos sanos: región hipotalámica entera (H), estructuras circundantes incluidos el núcleo lenticular (NL) bilateral, amígdala (A), parte subgenual del córtex cingulado anterior (CCASG) y parte craneoventral del estriado (CVS). R NL 79,9 ml (x, y, z) 20, 4, -9, T5,00; L LN -23, 3, -12 T4,65; H 4, -11, -3, T5,25; A -12, -8, -21, T5,61; CCASG, -5,17,-12, T4,80; L CVS -16, 22, -6, T4,17 y R CVS 16,21,-2, T4,31.

**Conclusiones:** Se confirma la presencia de alteraciones estructurales de la sustancia blanca en la región hipotálamo-hipofisaria y áreas relacionadas que podrían contribuir a las alteraciones endocrinológicas y a la hiperfagia grave presente en el SPW.

Financiación: becas ISCIII-PI10/00940 y CIRI Fundació Parc Taulí 2010-2011.