

Sjældne melanocortin-4 receptor-pathway-sygdomme: Kliniske symptomer og genetisk bekræftelse

Sjældne melanocortin-4 receptor (MC4R)-pathway-sygdomme kan skyldes genetiske varianter i den pathway, der påvirker signaleringen, der regulerer appetitten.¹

Hyperfagi (patologisk, umættelig sult) og **svær adipositas med tidlig debut** er kliniske symptomer på en sjælden MC4R-pathway-sygdom.¹ Hvis du ser disse symptomer hos en patient, **kan vedkommende lide af en sjælden MC4R-pathway-sygdom.**¹



Hyperfagi²

Også kendt som ualmindelig stærk sultfølelse eller trang til at spise.

Tegn på og adfærd inkluderer:



Øget og længerevarende sult



Længere tid til at opnå mæthed



Kortere varighed af mæthed



Tænker konstant på mad (hyperfagisk drivkraft)



Madsøgende adfærd (sniger sig til eller stjæler mad)

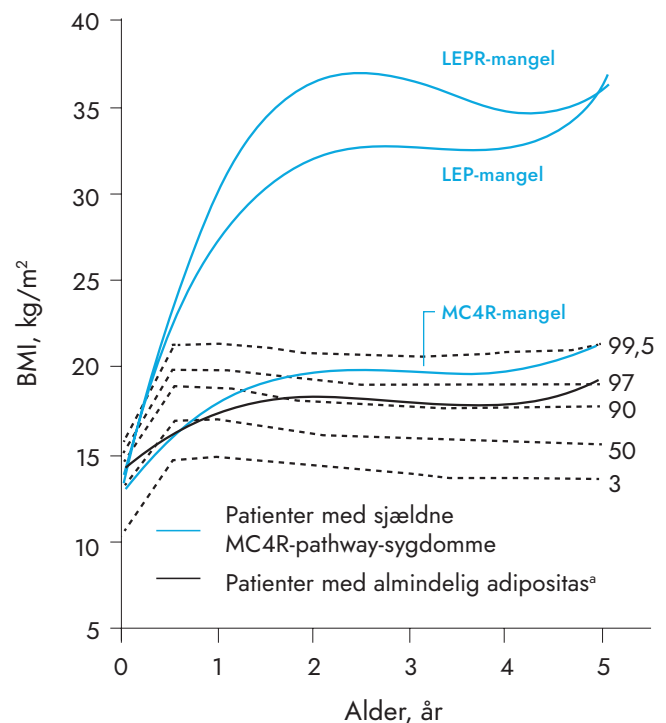


Foruroligelse og funktionsnedsættelse, hvis de nægtes mad



Svær adipositas med tidlig debut³

Defineret som et BMI på $\geq 120\%$ af 95-percentilen og debut før 5-års alderen.⁴



a) Patienter med almindelig adipositas har et BMI på >30 kg/m² 14- til 16-års alderen og har ikke en variant i *LEP*, *LEPR* eller *MC4R*.

Gengivet med tilladelse fra Springer Nature fra Kohlsdorf K, et al. *Int J Obes (Lond)*. 2018;42(9):1602–1609.

Proaktiv identifikation af de kliniske symptomer og relevant henvisning til genetisk bekræftelse ved brug af de rigtige genpaneler kan hjælpe de børn, der lider af en sjælden MC4R-pathway-sygdom, på vej til den rette behandling.⁵



Adgang til relevante værktøjer vil betyde, at de genetiske varianter, der forårsager MC4R-pathway-sygdomme, kan påvises tidligt.⁵

Vejen til diagnose⁵



Patienten går til lægen for at drøfte symptomer



Lægen identificerer kliniske symptomer



Lægen henviser patienten til genetiske tests



Resultaterne af de genetiske tests bekræfter, om patienten har en sjælden MC4R-pathway-sygdom



En korrekt henvisning sikrer, at børn med genetiske varianter, der forårsager sjældne MC4R-pathway-sygdomme, bliver screenet og modtager relevant behandling



Aktuelle genetiske screenings gør, at langt flere sjældne sygdomme kan identificeres – sjældne MC4R-pathway-sygdomme kan nu være en del af disse



Hvis du har brug for yderligere oplysninger om genetisk bekræftelse eller for at finde ekspertcentre i dit land, så besøg vores websted Path4hcps.com, som du kan få adgang til via denne QR-kode:



Litteratur:

1. Loos, RJF and Yeo, GSH. *Nat Rev Genet*. 2022;23:120–133. 2. Heymsfield SB, et al. *Obesity (Silver Spring)*. 2014;22(suppl 1):S1–S17 3. Kohlsdorf K, et al. *Int J Obes (Lond)*. 2018;42(9):1602–1609 4. Hampl SE, et al. *Pediatrics*. 2023;151(2):e2022060640 5. Styne DM, et al. *J Clin Endocrinol Metab*. 2017;102(3):709–757

© 2023. Rhythm Pharmaceuticals, Inc. Alle rettigheder forbeholdes.
Rhythm og dets logo er varemærker tilhørende Rhythm Pharmaceuticals, Inc. DK-DSE-2300006 11/2023