

# Enfermedades raras de la vía del receptor 4 de melanocortina: manifestaciones clínicas y confirmación genética

Las enfermedades raras de la vía del receptor 4 de melanocortina (MC4R) pueden producirse a consecuencia de variantes genéticas en la vía, lo que altera la transducción de señales que controlan el hambre.<sup>1</sup>

La **hiperfagia** (hambre insaciable patológica) y la **obesidad grave de inicio precoz** son manifestaciones clínicas de una enfermedad rara de la vía del MC4R.<sup>1</sup> Si aprecia dichas manifestaciones en sus pacientes, **es posible que padezcan una enfermedad rara de la vía del MC4R.**<sup>1</sup>



## Hiperfagia<sup>2</sup>

También se la reconoce como una sensación de hambre o deseo de comer desproporcionados.

Las características y los comportamientos de la hiperfagia son:



Hambre excesiva y prolongada



Mayor tiempo hasta alcanzar la saciedad



Menor duración de la saciedad



Obsesión excesiva por la comida (impulso hiperfágico)



Comportamientos de búsqueda de alimentos (buscar comida a escondidas o robarla)

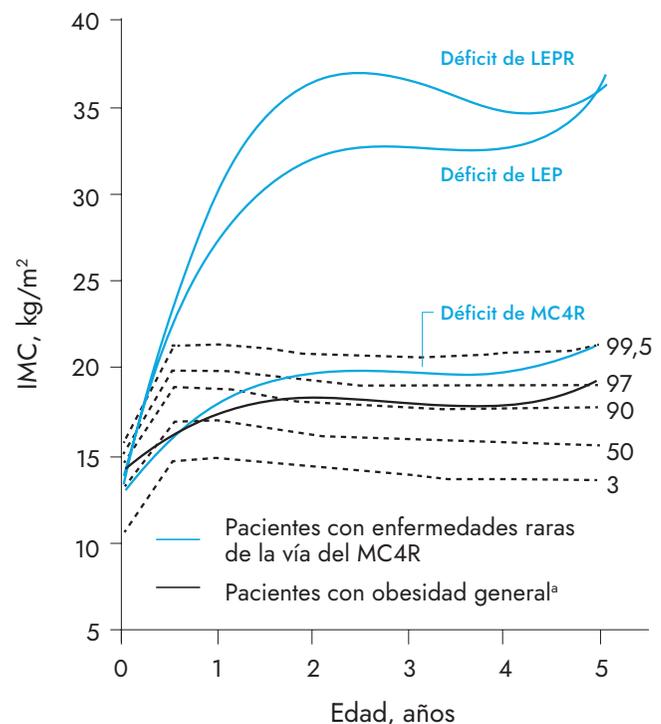


Ansiedad y deterioro funcional si se les niega la comida



## Obesidad grave de inicio precoz<sup>3</sup>

Definida como un IMC  $\geq 120$  % del percentil 95 y aparición antes de los 5 años de edad.



a) Los pacientes con obesidad general tienen un IMC  $>30$  kg/m<sup>2</sup> entre los 14 y los 16 años de edad y no presentan ninguna variante en LEP, LEPR o MC4R.

Reimpresión con el permiso de Springer Nature de Kohlsdorf K. et al. *Int J Obes (Lond.)*. 2018;42(9):1602-1609.

La identificación proactiva de las manifestaciones clínicas y una derivación adecuada al especialista para la confirmación genética mediante el cribado genético correcto pueden contribuir a que muchos niños que tienen una enfermedad rara de la vía del MC4R sigan el protocolo asistencial más apropiado para ellos.<sup>5</sup>



Gracias al acceso a recursos diagnósticos adecuados, las variantes genéticas que causan las enfermedades raras de la vía del MC4R se pueden diagnosticar mucho antes.<sup>5</sup>

## Protocolo diagnóstico<sup>5</sup>



Los pacientes acuden al médico para referir sus síntomas.



El médico identifica las manifestaciones clínicas.



El médico deriva al paciente para que le realicen pruebas genéticas.



Con los resultados genéticos se confirma si el paciente padece una enfermedad rara de la vía del MC4R.



Con la derivación correcta al especialista, se puede hacer un cribado y proporcionar la atención sanitaria adecuada a los niños que presentan variantes genéticas que causan enfermedades raras de la vía del MC4R.



El cribado genético de hoy en día permite identificar muchas más enfermedades raras, y ahora las enfermedades raras de la vía del MC4R pueden incluirse en este.



Si necesita más información sobre la confirmación genética o desea localizar centros especializados en su país, visite nuestra página web [Path4hcps.com](https://Path4hcps.com), a la que puede acceder con el código QR:



## Bibliografía:

1. Loos, R.J.F. y Yeo, G.S.H. *Nat Rev Genet*. 2022;23:120-133. 2. Heymsfield S.B. et al. *Obesity (Silver Spring)*. 2014;22(supl. 1):S1-S17. 3. Kohlsdorf K. et al. *Int J Obes (Lond.)*. 2018;42(9):1602-1609. 4. Hampl S.E. et al. *Pediatrics*. 2023;151(2):e2022060640. 5. Styne D.M. et al. *J Clin Endocrinol Metab*. 2017;102(3):709-757.

© 2023. Rhythm Pharmaceuticals, Inc. Todos los derechos reservados.

Rhythm y su logotipo son marcas comerciales de Rhythm Pharmaceuticals, Inc.

ES-DSE-2300010 11/2023