

Le malattie rare legate al pathway del recettore della melanocortina 4: caratteristiche cliniche e conferma genetica

Le malattie rare legate al pathway del recettore della melanocortina 4 (MC4R) possono essere causate da varianti genetiche nel pathway, che compromettono i meccanismi di segnalazione che controllano la fame.¹

Iperfagia (fame patologica e insaziabile) e **obesità grave a esordio precoce** sono caratteristiche cliniche di una malattia rara legata al pathway del MC4R.¹ Se osserva tali caratteristiche nei Suoi pazienti, **può sospettare che siano affetti da una malattia rara legata al pathway del MC4R.**¹



Iperfagia²

Sensazione di fame o appetito di intensità anomala.

Le caratteristiche e i comportamenti includono:



Fame intensa e prolungata



Aumento del tempo necessario per raggiungere la sazietà



Minore durata della sazietà



Eccessiva preoccupazione per il cibo (impulso iperfagico)



Comportamenti di ricerca di cibo (sottrarre o rubare cibo)

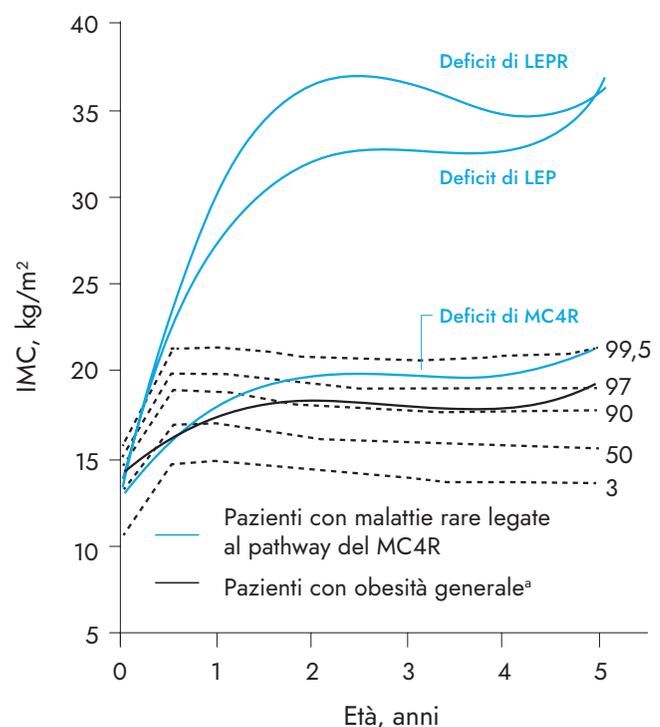


Angoscia e compromissione funzionale in caso di negazione di cibo



Obesità grave a esordio precoce³

Definita come IMC $\geq 120\%$ del 95° percentile ed esordio prima dei 5 anni di età.



a) I pazienti con obesità generale presentano un IMC >30 kg/m² entro i 14-16 anni e non presentano varianti in *LEP*, *LEPR* o *MC4R*.

Ripubblicato con l'autorizzazione di Springer Nature da Kohlsdorf K, et al. *Int J Bes (Lond)*. 2018;42(9):1602–1609.

Identificando tempestivamente le caratteristiche cliniche e rinviando i pazienti pediatrici agli specialisti del caso per la conferma genetica mediante i pannelli genetici corretti, è possibile aiutare i bambini affetti da malattie rare legate al pathway del MC4R a trovare il percorso di cura più adatto.⁵



Avendo a disposizione strumenti appropriati è possibile diagnosticare precocemente le varianti genetiche che causano le malattie rare legate al pathway del MC4R.⁵

L'iter diagnostico⁵



Il paziente si reca da un operatore sanitario per discutere dei propri sintomi



Il medico identifica le caratteristiche cliniche



Il medico invia il paziente a uno specialista affinché venga sottoposto a test genetico



I risultati del test genetico indicano se il paziente è affetto da una malattia rara legata al pathway del MC4R



Rinviando i pazienti pediatrici agli specialisti giusti, i bambini con varianti genetiche che causano malattie rare legate al pathway del MC4R possono essere sottoposti a screening e ricevere cure adeguate



I test genetici attualmente disponibili consentono di identificare molte più malattie rare, tra cui ora possono essere comprese anche quelle legate al pathway del MC4R



Per maggiori informazioni sulla conferma genetica o per ricercare i centri specializzati nel proprio Paese, si prega di visitare il nostro sito web Path4hcps.com, accessibile tramite il codice QR:



Bibliografia:

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. Tutti i diritti riservati.
Rhythm e il relativo logo sono marchi commerciali di Rhythm Pharmaceuticals, Inc. IT-DSE-2300014 11/2023