

# 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.<sup>1</sup>

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



## Iperfagia<sup>2</sup>

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)

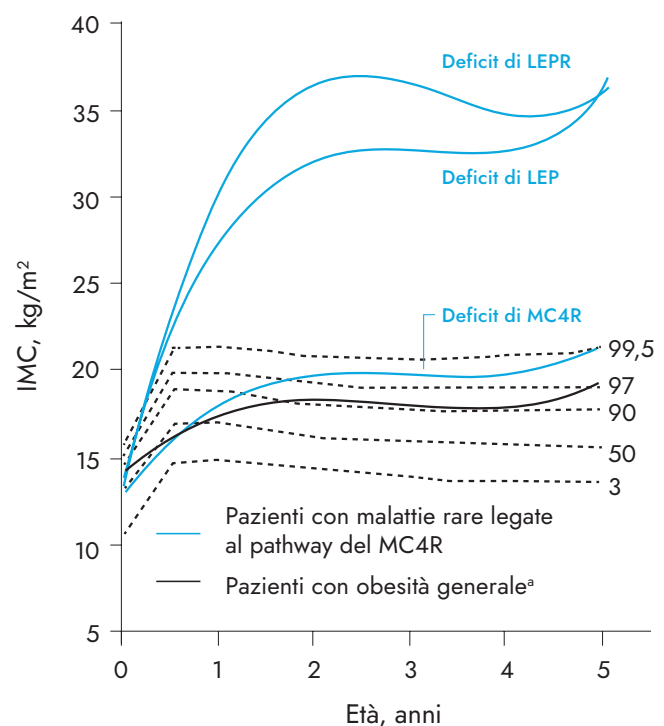


Angoscia e compromissione funzionale in caso di negazione di cibo



## Obesità grave a esordio precoce<sup>3</sup>

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/m<sup>2</sup> 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.<sup>5</sup>



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

### L'iter diagnostico<sup>5</sup>



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](https://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