

Cos'è una malattia rara legata al pathway del recettore della melanocortina-4?

Le **malattie rare legate al pathway del recettore della melanocortina-4 (MC4R)** possono essere causate da varianti genetiche all'interno del pathway del MC4R (facente parte del pathway della melanocortina a livello del sistema nervoso centrale).¹

Ciò può compromettere la segnalazione nel pathway che controlla la fame, portando all'iperfagia (fame patologica e insaziabile) e all'aumento del peso corporeo.¹

Caratteristiche e comportamenti dell'iperfagia²



Fame intensa e prolungata



Eccessiva preoccupazione per il cibo
(impulso iperfagico)



Aumento del tempo necessario per raggiungere la sazietà



Comportamenti di ricerca di cibo
(mangiare di nascosto o rubare cibo)



Minore durata della sazietà



Angoscia e compromissione funzionale in caso di negazione del cibo

Quando sospettare la presenza di una malattia rara legata al pathway del MC4R?

Segni da ricercare³⁻⁴



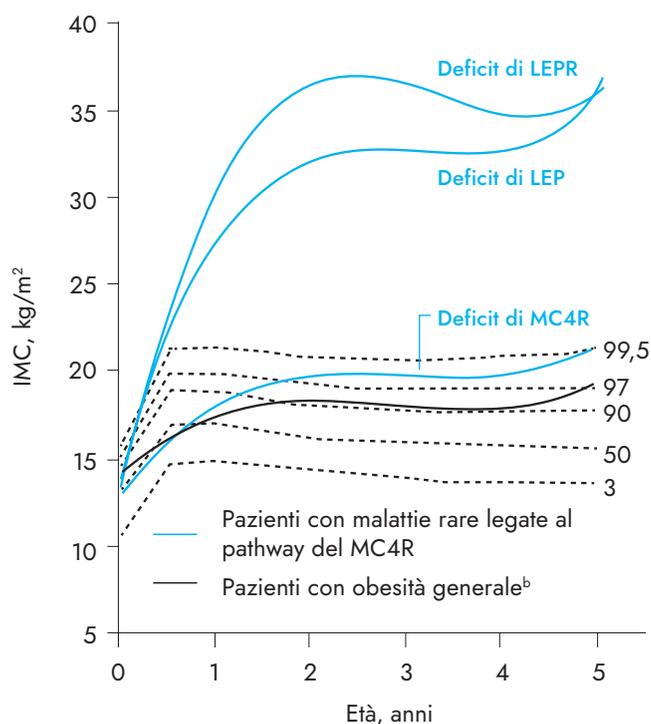
Iperfagia



Obesità grave a esordio precoce^a

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

Curve di crescita di pazienti con obesità grave a esordio precoce⁵



b) I pazienti con obesità generale hanno un IMC >30 kg/m² all'età di 14-16 anni e non hanno una variante di *LEP*, *LEPR* o *MC4R*.

Ristampato per gentile concessione di Springer Nature da Kohlsdorf K, et al. *Int J Obes (Lond)*. 2018;42(9):1602–1609.

Riferimenti bibliografici: 1. Loos RJF e Yeo GSH. *Nat Rev Genet*. 2022;23:120–133. 2. Heymsfield SB, et al. *Obesity (Silver Spring)*. 2014;22(suppl 1):S1–S17. 3. Huvenne H, et al. *Obes Facts*. 2016;9(3):158–173. 4. Hampl SE, et al. *Pediatrics*. 2023;151(2):e2022060640. 5. Kohlsdorf K, et al. *Int J Obes (Lond)*. 2018;42(9):1602–1609.

Queste informazioni sono fornite da Rhythm Pharmaceuticals B.V. (EU_Medinfo@rhythmtx.com). Ultimo aggiornamento: novembre 2023.

© 2023. Rhythm Pharmaceuticals, Inc. Tutti i diritti riservati.
Rhythm e il relativo logo sono un marchio registrato di Rhythm Pharmaceuticals, Inc.
IT-DSE-2300012 12/2023

Rhythm®