

Sjeldne sykdommer knyttet til melanokortin-4-reseptorbanen: Kliniske egenskaper og genetisk informasjon

Sjeldne sykdommer knyttet til melanokortin-4-reseptorbanen (MC4R-banen) kan forårsakes av genetiske varianter i banen som svekker signalformidlingen som regulerer sult.¹

Hyperfagi (patologisk, umettelig sult) og **tidlig debut av alvorlig fedme** er kliniske egenskaper ved en sjelden sykdom knyttet til MC4R-banen.¹ Hvis du ser disse egenskaper hos pasientene dine, **har de muligens en sjelden sykdom knyttet til MC4R-banen.**¹



Hyperfagi²

Også kjent som unormalt sterk sultfølelse eller spiselyst.

Kjennetegn og adferd inkluderer følgende:



Sterk og langvarig sultfølelse



Det tar lang tid å oppnå metthetsfølelse



Kortvarig metthetsfølelse



Pasienten er svært opptatt av mat (hyperfagisk driv)



Matoppsøkende adferd (smugspiser eller stjeler mat)

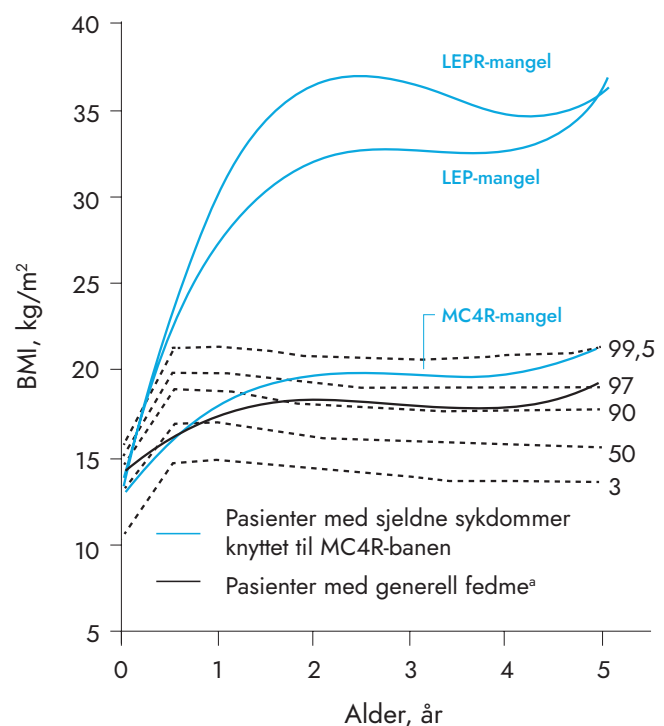


Matnekt er besværlig og fører til nedsatt funksjonsevne



Tidlig debut av alvorlig fedme³

Definert som å ha en BMI $\geq 120\%$ av 95. persentil og debut før 5 års alder.⁴



a) Pasienter med generell fedme har en BMI > 30 kg/m² per alder 14 til 16 år og har ingen variant i *LEP*, *LEPR* eller *MC4R*.

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

Proaktiv identifikasjon av kliniske egenskaper og riktig henvisning for genetisk bekreftelse ved bruk av korrekte genpaneler kan sørge for at barn som lever med en sjelden sykdom knyttet til MC4R-banen, får den mest egnede behandlingen.⁵



Tilgang til hensiktsmessige verktøy betyr at genetiske varianter som forårsaker sjeldne sykdommer knyttet til MC4R-banen kan diagnostiseres tidlig.⁵

Diagnostiseringsforløpet⁵



Pasienten oppsøker helsepersonell for å snakke om symptomene



Helsepersonell identifiserer kliniske egenskaper



Helsepersonell henviser pasienten til genetisk testing



Resultatene fra genetisk testing bekrefter hvorvidt pasienten har en sjelden sykdom knyttet til MC4R-banen



Gjennom riktig henvisning kan man screene og sørge for egnet behandling av barn med genetiske varianter som forårsaker sjeldne sykdommer knyttet til MC4R-banen



Aktuell genetisk screening gjør det mulig å identifisere mange flere sjeldne sykdommer – sjeldne sykdommer i MC4R-banen kan nå være en del av dette



Hvis du trenger mer informasjon om genetisk bekreftelse eller hvor du kan finne spesialistsentre i ditt land, kan du gå til nettstedet vårt Path4hcps.com, som er tilgjengelig via QR-koden:



Referanser:

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. Med enerett.
Rhythm og logoen er varemerker som tilhører Rhythm Pharmaceuticals, Inc. NO-DSE-2300005 12/2023