

Sällsynta sjukdomar i melanokortin-4 receptor (MC4R) signalbanan Kliniska kännetecken och genetisk bekräftelse

Sällsynta sjukdomar i melanokortin-4 receptor (MC4R) signalbanan kan orsakas av genetiska variationer i signalbanan, som försämrar signaleringen som styr hungerkänslorna.¹

Hyperfagi (patologisk, omätlig hunger) och **svår fetma med tidig debut** är kliniska symptom för en sällsynt MC4R-relaterad sjukdom.¹ Om du observerar dessa tecken hos dina patienter **kan de vara drabbade av en sällsynt MC4R-relaterad sjukdom.**¹



Hyperfagi²

Kallas även för överdriven hungerkänsla eller begär efter mat.

Typiska kännetecken och beteenden:



Förhöjd och förlängd hungerkänsla



Längre tid innan mättnadskänsla uppstår



Kortare tid av mättnadskänsla



Extrem besatthet av mat (hyperfagiskt tvång)



Födosöksbeteende (gömmer eller stjälar mat)

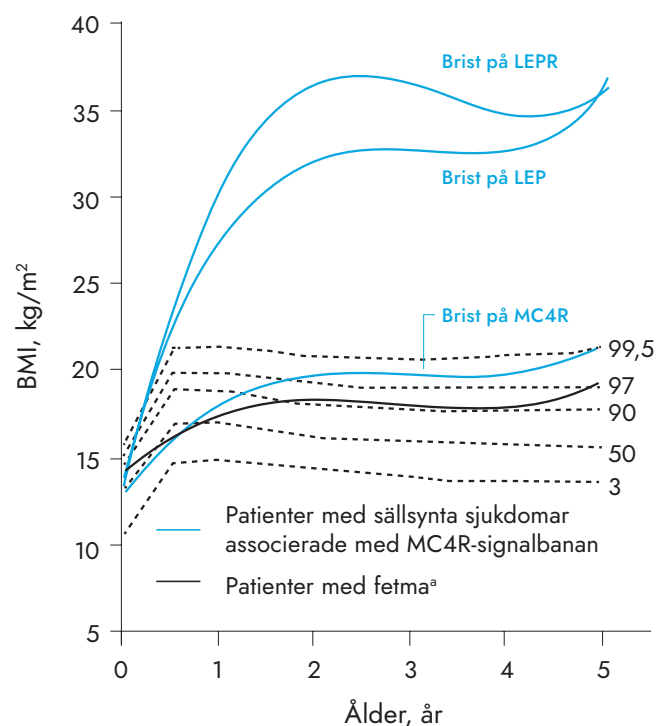


Ångest och nedsatt funktion om personen nekats mat



Tidig debut av svår fetma³

Patientens BMI är $\geq 120\%$ av 95:e percentilen och debut före 5 års ålder.⁴



a) Patienter med fetma har ett BMI >30 kg/m² i åldern 14–16 år, och inga genetiska avvikelser i *LEP*, *LEPR* eller *MC4R*.

Tryckt med tillstånd från Springer Nature from Kohlsdorf K, et al. *Int J Obes (Lond)*. 2018;42(9):1602–1609.

Proaktiv identifiering av kliniska kännetecken och lämplig remittering för genetisk screening med korrekta genpaneler kan hjälpa barn som lever med en sällsynt MC4R-relaterad sjukdom att få den lämpligaste vården.⁵



Med tillgång till lämpliga verktyg kan genetiska variationer som orsakar sällsynta MC4R-relaterade sjukdomar diagnostiseras tidigt.⁵

Diagnosförloppet⁵



Patienten besöker en läkare för att diskutera sina symtom



Läkaren identifierar kliniska kännetecken



Läkaren remitterar patienten för genetisk testning



Resultaten från genetisk testning bekräftar om patienten har en sällsynt MC4R-relaterad sjukdom



Genom rätt remittering kan barn med genetiska variationer som orsakar sällsynta MC4R-relaterade sjukdomar screenas och behandlas på bästa sätt.



Genetisk screening gör det nu möjligt att identifiera många fler sällsynta sjukdomar, så som sällsynta MC4R-relaterade sjukdomar



Om du behöver mer information om genetisk bekräftelse eller om hur du hittar expertcenter i ditt land kan du besöka vår webbplats Path4hcps.com, som kan nås via QR-koden:



Referenser:

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. Alla rättigheter reserverade.
Rhythm och dess logotyp är varumärken som tillhör Rhythm Pharmaceuticals, Inc. SE-DSE-2300009 01/2024