

Déficit en récepteur de la leptine (LEPR), déficit en pro-opiomélanocortine (POMC) et déficit en proprotéine convertase subtilisine/kexine de type 1 (PCSK1)

Toutes les formes d'obésité ne se ressemblent pas



Facteurs environnementaux¹⁻³

- Alimentation et suralimentation
- Manque de sommeil
- Augmentation du stress
- Sédentarité
- Médicaments

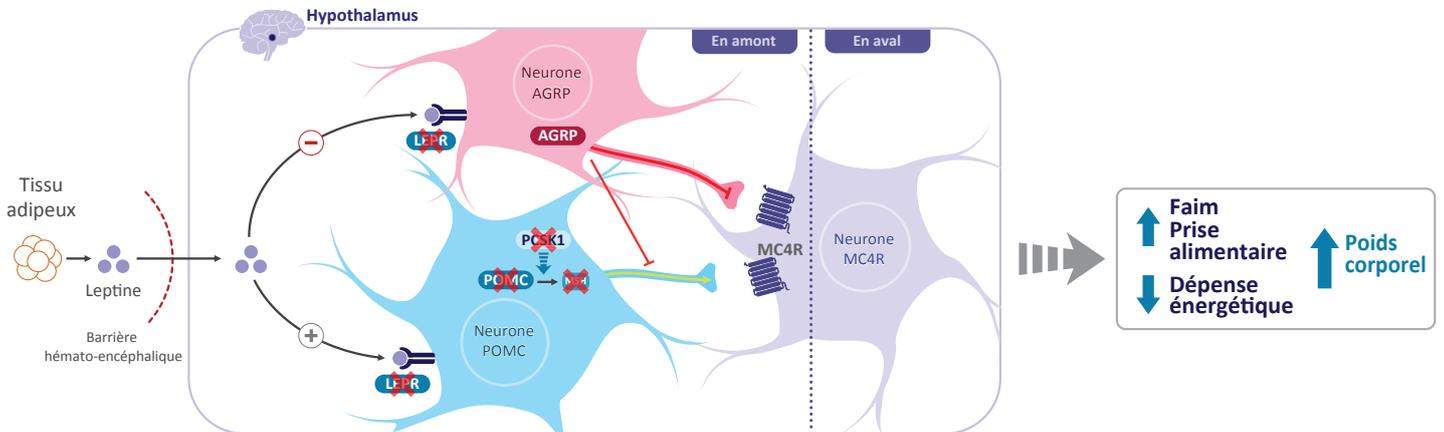


Facteurs génétiques⁴

- Variants génétiques courants
- Altération de l'expression ou de la fonction des gènes
- Variants génétiques rares

Des variants génétiques rares de la voie MC4R (récepteur de la mélanocortine-4) – une voie principale responsable de la régulation de la faim – peuvent entraîner une altération de la signalisation neuronale, menant à une maladie génétique rare de l'obésité comme le déficit en LEPR, le déficit en POMC et le déficit en PCSK1⁵⁻⁷

Altération de la voie MC4R



Abréviations : AGRP, protéine liée à l'agouti; LEPR, récepteur de la leptine; MC4R, récepteur de la mélanocortine-4; MSH, hormone de stimulation des mélanocytes; PCSK1, proprotéine convertase subtilisine/kexine de type 1; POMC, pro-opiomélanocortine.

Les personnes atteintes de maladies rares de la voie MC4R souffrent souvent d'obésité sévère précoce et d'hyperphagie⁶



Obésité sévère précoce^a

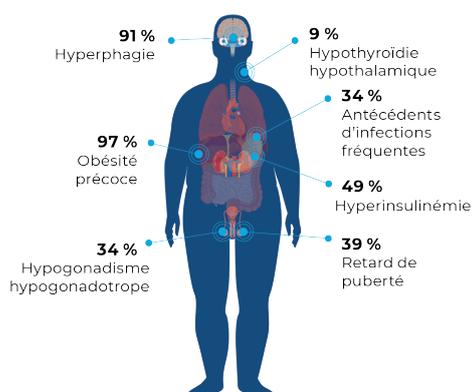


Hyperphagie (faim insatiable)

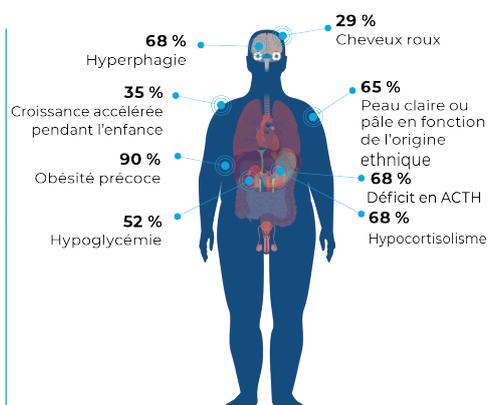
^a L'obésité précoce apparaît généralement avant l'âge de 5 ans.

Caractéristiques cliniques du déficit en LEPR, du déficit en POMC et du déficit en PCSK1^{8,a}

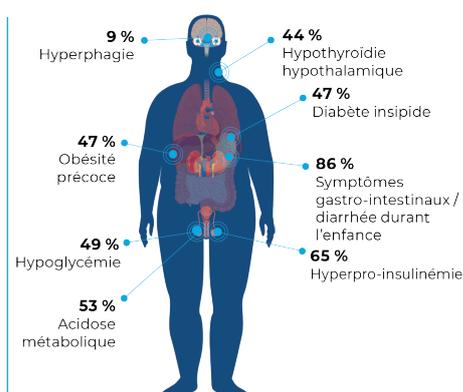
déficit en LEPR



déficit en POMC



déficit en PCSK1



^a Pourcentages calculés comme le nombre de cas présentant la caractéristique indiquée divisé par le nombre total de cas.

Les tests génétiques et l'évaluation de la présentation clinique peuvent faciliter le diagnostic d'une maladie rare de la voie MC4R, ce qui peut⁹

- Faciliter la prise en charge spécialisée de la santé du patient
- Permettre au patient et à son/ses aidant(s) de prendre des décisions éclairées en matière de soins de santé.

Abréviations : ACTH, hormone adrénocorticotrope; LEPR, récepteur de la leptine; POMC, pro-opiomélanocortine.

Références : 1. Muñoz Yáñez C, et al. *Austin J Nutr Metab.* 2017;4(3):1052. 2. National Heart, Lung, and Blood Institute. Consulté le 8 septembre 2020. <https://www.nhlbi.nih.gov/health-topics/overweight-and-obesity>. 3. Domecq JP, et al. *J Clin Endocrinol Metab.* 2015;100(2):363-370. 4. Speliotes EK, et al. *Nat Genet.* 2010;42(11):937-948. 5. da Fonseca ACP, et al. *J Diabetes Complications.* 2017;31(10):1549-1561. 6. Huvenne H, et al. *Obes Facts.* 2016;9(3):158-173. 7. Yazdi FT, et al. *PeerJ.* 2015;3:e856. 8. Argente J, et al. *Endocr Abstr.* 2019;63:P976. 9. Kleinendorst L, et al. *BMJ Case Rep.* 2017;2017:bcr2017221067.

Ces renseignements sont fournis par Rhythm Pharmaceuticals Canada (medinfo@rhythmtx.com). Dernière mise à jour – avril 2024.

© 2024, Rhythm Pharmaceuticals, Inc. Tous droits réservés.
Rhythm et son logo sont des marques déposées de Rhythm Pharmaceuticals, Inc.
CA-RHY-2300024 05/2024

Rhythm
PHARMACEUTICALS