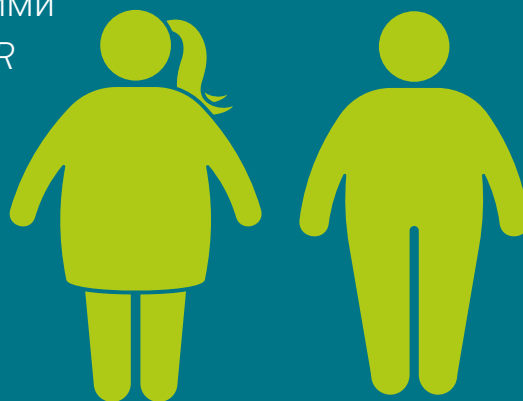


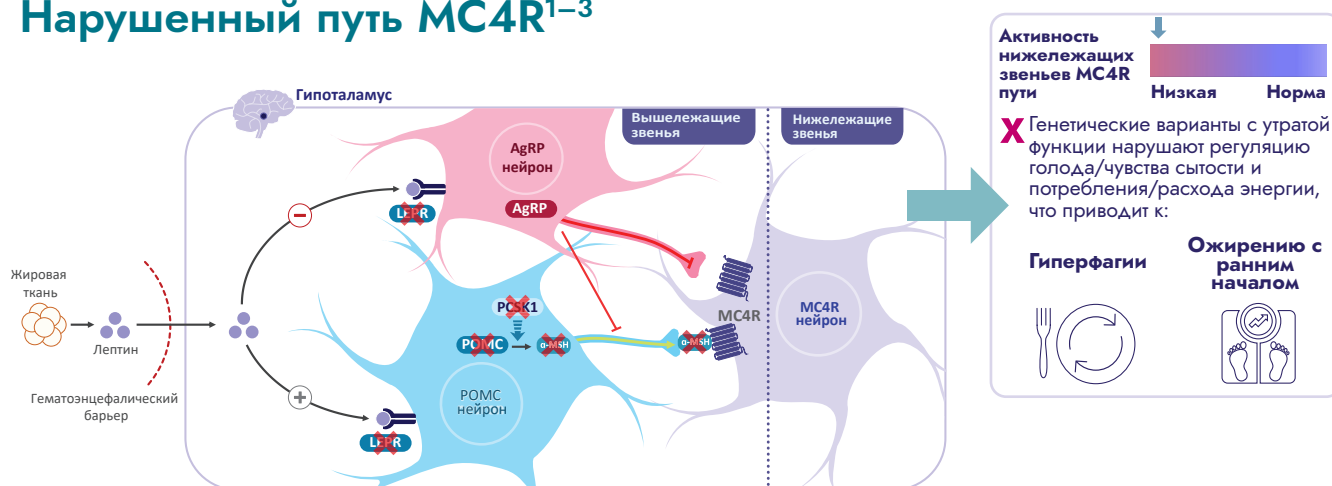
Дефицит рецептора лептина и дефицит проопиомеланокортина

Дефицит рецептора лептина (LEPR) и дефицит проопиомеланокортина (POMC) — это аутосомно-рецессивные заболевания, вызванные специфическими биаллельными вариантами в генах *LEPR* или *POMC*.¹

Эти варианты нарушают работу гипоталамического сигнального пути рецептора меланокортина 4-го типа (MC4R) — ключевого сигнального пути, ответственного за регуляцию чувства насыщения, потребления пищи и расхода энергии, что, в свою очередь, влияет на массу тела.¹⁻³



Нарушенный путь MC4R¹⁻³



Сокращения: α-MSH — α-меланоцит-стимулирующий гормон; AgRP — агути-связанный пептид; LEPR — рецептор лептина; MC4R — рецептор меланокортина-4; PCSK1 — пропротеинконвертаза субтилизин/кексин типа 1; POMC — проопиомеланокортин.

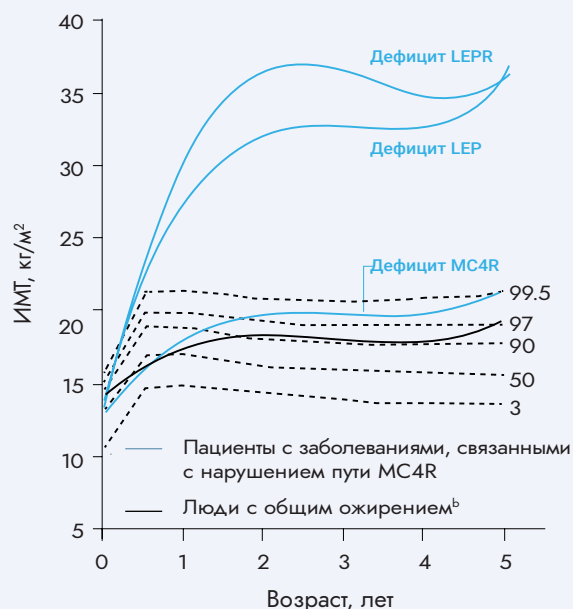
Основные клинические признаки дефицита LEPR и POMC

Гиперфагия⁴

Характерные проявления и особенности поведения включают:

-  Патологический, неутолимый голод
-  Более длительное время до наступления чувства насыщения
-  Более короткая продолжительность чувства насыщения
-  Сильная озабоченность едой (гиперфагический импульс)
-  Нарушение режима питания и постоянное, навязчивое стремление к пище
-  Дистресс и неадекватная поведенческая реакция при ограничении доступа к пище

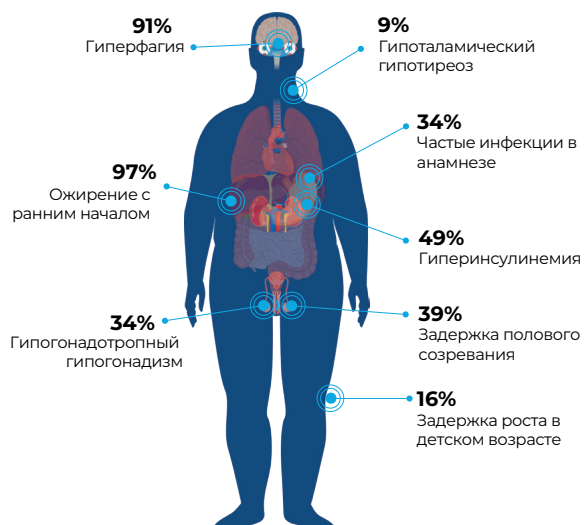
Ожирение с ранним началом^{5,6,а}



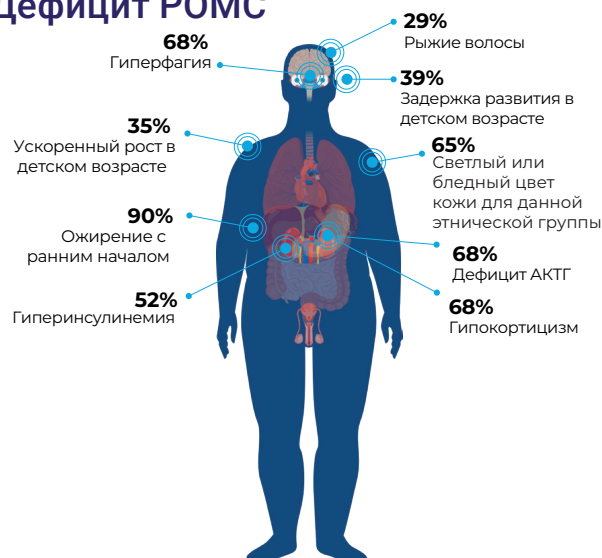
- а) Наличие ожирения в возрасте до 5 лет и ИМТ ≥ 95 -го перцентиля для возраста и пола.
б) Для контрольной группы были определены следующие критерии включения: ИМТ в возрасте 14, 15 или 16 лет >30 кг/м², наличие данных об ИМТ в раннем детстве (не менее двух значений в возрасте 0-5 лет) и исключение мутации в гене лептина, рецептора лептина и MC4R.

Клинические особенности дефицита LEPR и POMC^{7,с}

Дефицит LEPR



Дефицит POMC



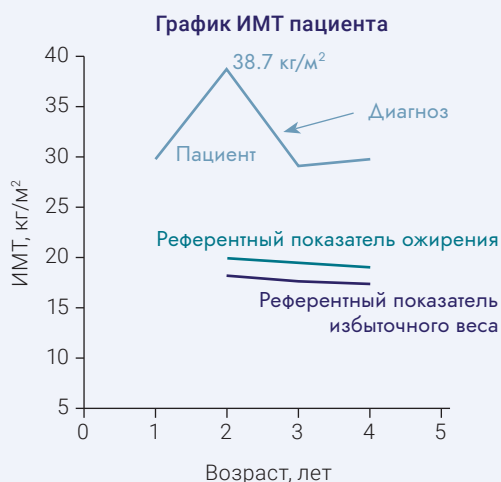
- с) Процентные доли рассчитаны как количество случаев с данным признаком, деленное на общее количество случаев.

Распространенность:

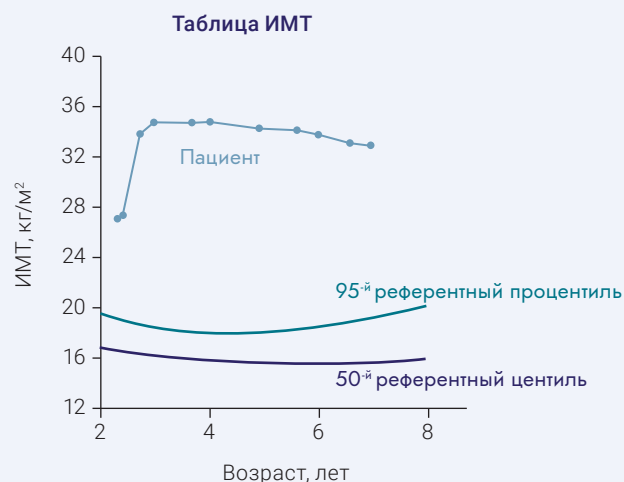
Дефицит LEPR: 1,34 на миллион человек⁸

Дефицит POMC/PCSK1: менее 50 описанных случаев по всему миру для обоих показаний⁹

Пример таблицы ИМТ: дефицит LEPR¹⁰



Пример таблицы ИМТ: дефицит POMC¹¹



Как диагностируются дефицит LEPR и POMC?

Диагноз дефицита LEPR и POMC можно заподозрить на основании клинических признаков, а заболевания можно подтвердить с помощью генетического тестирования.^{10,12}

Дети



Генетическое тестирование рекомендуется педиатрическим пациентам при наличии:^{4,10,12}

- Гиперфагии
- Ожирения с ранним началом
- Семейного анамнеза ожирения
- Признаков синдромального заболевания
- Наличие в анамнезе поведения, направленного на поиск пищи
- Нарушения нервно-психического развития

Взрослые пациенты



Характеристики пациентов, у которых диагноз был поставлен во взрослом возрасте, включают:¹²⁻¹⁴

- Нарушения эндокринной системы
- Гиперфагия с раннего возраста
- История раннего ожирения
- Резистентность к стандартным методам лечения ожирения
- Рыжие волосы

Клинические проявления варьируются как на индивидуальном уровне, так и в зависимости от генетического варианта. В связи с этим важно:^{10,12,13}

- тщательно собирать клинический анамнез;
- при наличии данных анализировать семейный анамнез;
- контролировать отсутствие ответа на традиционные стратегии ведения ожирения.

Источники: 1. Huvenne H, et al. *Obes Facts*. 2016;9(3):158-173. 2. Yazdi FT, et al. *Peer J*. 2015;3:e856. 3. Loos RJF and Yeo GSH. *Nat Rev Gens*. 2022;23:120-13. 4. Heymsfield BS, et al. *Obesity (Silver Spring)*. 2014;22(suppl 1):S1-S17. 5. Kohlsdorf K, et al. *Int J Obes*. 2018;42:1602-1609. 6. Hampl SE, et al. *Pediatrics*. 2023;151(2):e2022060640. 7. Argente J, et al. Poster presented at: 21st European Congress of Endocrinology; May 18-21, 2019; Lyon, France. 8. Kleinendorst L, et al. *Eur J Endocrinol*. 2020;182(1):47-56. 9. Malhotra S, et al. *J Pediatr Genet*. 2021;10:194-204. 10. Kleinendorst L, et al. *BMJ Case Rep*. 2017. 11. Hilado MA and Randhawa SR. *J Pediatr Endocrinol Metab*. 2018;31(7): 815-819. 12. Styne DM, et al. *J Clin Endocrinol Metab*. 2017;102(3):709-757. 13. Zorn S, et al. *Mol Cell Pediatr*. 2020;7(15). 14. Gregoric N, et al. *Front Endocrinol (Lausanne)*. 2021;12:689387

Эта информация предоставлена компанией Rhythm Pharmaceuticals B.V. (EU_Medinfo@rhythmtx.com). Последнее обновление: май 2026 г.

© 2026. Rhythm Pharmaceuticals, Inc.

Все права защищены.

Rhythm и его логотип являются товарными знаками компании Rhythm Pharmaceuticals, Inc. RU-DSE-2600008 06/2026

Материал предназначен исключительно для информационных целей. Компания стремится поддерживать актуальность и правильность информации, однако не дает никаких явных или подразумеваемых заверений или гарантий в отношении полноты, точности, надежности или пригодности информации.