

OBESIDAD

Obesidad de origen genético

INFORMACIÓN PARA PACIENTES

Assumpta Caixàs Pedragós. Consultora máster del Servicio de Endocrinología y Nutrición. Hospital Universitari Parc Taulí. Universitat Autònoma de Barcelona (UAB). Sabadell. Catedrática de Medicina. Unitat Docent Parc Taulí. UAB.

Alba Hernández Lázaro. Adjunta del Servicio de Endocrinología y Nutrición. Hospital Universitari Parc Taulí. Universitat Autònoma de Barcelona (UAB). Sabadell.

Àlex Moreno Armengol. Investigador contratado en el grupo de investigación "Obesidad y Síndrome de Prader-Willi" del Institut d'Investigació i Innovació Parc Taulí (I3PT) y en el Servicio de Endocrinología y Nutrición. Universitat Autònoma de Barcelona (UAB). Sabadell.

¿Qué es la obesidad genética?

Existe un continuo de formas clínicas que va desde la obesidad común, considerada poligénica (influencia de la suma de varios genes), hasta formas raras, por influencia de un solo gen alterado (monogénicas) o por la alteración de uno o varios genes (sindrómicas). A efectos prácticos, se considera obesidad genética las formas monogénicas y las sindrómicas.

¿Cuáles son las características clínicas comunes de la obesidad genética?

- Obesidad precoz (inicio antes de los 5 años), grave y resistente al tratamiento.
- Hiperfagia (hambre insaciable), preocupación extrema por la comida.
- Trastornos endocrinos: déficits de hormonas del crecimiento, sexuales, del tiroides, del eje de la cortisona, etc.
- Alteraciones neuropsiquiátricas, del sueño, de regulación de la temperatura o de la presión arterial y malformaciones o mal funcionamiento en órganos.

¿Cuáles son las características distintivas?

Las formas monogénicas suelen asociarse a mutaciones en genes de la vía leptina-proopiomelanocortina como *LEP*, *LEPR*, *POMC*, *MC4R*, *PCSK1*, que siguen un patrón de herencia mendeliano (autosómico recesivo o dominante), mientras que las sindrómicas, la herencia no es mendeliana y suelen mostrar manifestaciones adicionales, como retraso del neurodesarrollo, malformaciones congénitas, facies característica. Algunos ejemplos son los síndromes de Prader-Willi, Bardet-Biedl, Alström, etc.

¿Existe algún tratamiento?

Hay un tratamiento específico para el déficit de leptina: la metreleptina, que es un análogo sintético de la leptina. En el caso de mutaciones en los genes *LEPR*, *POMC*, *PCSK1* y el síndrome de Bardet-Biedl está la indicación de setmelanotida, un agonista del receptor MC4R a partir de los 2 años de edad. Para el resto de obesidades monogénicas o sindrómicas, todavía no se dispone de un tratamiento específico.

¿Por qué es importante la detección de la obesidad genética?

La identificación precoz de estas formas genéticas permite llevar a cabo intervenciones terapéuticas específicas y un manejo integral más eficaz, mejorando la calidad de vida de los pacientes.

En España se encuentran las siguientes asociaciones de pacientes con síndrome de Prader-Willi:

- Asociación Española del síndrome de Prader-Willi.
- Prader-Willi Catalunya.
- Asociación Andaluza del Síndrome de Prader-Willi.
- Asociación Valenciana para el Síndrome de Prader-Willi: Información disponible en el [Servicio de Información sobre Discapacidad \(SID\)](#).
- Asociación de pacientes con ciliopatías: [ANASBABI Ciliopatías](#).