

Supplement

Casus

Aan de hand van een voorbeeld illustreren wij het typische klinische beeld van een patiënt met een homozygote *MC4R*-mutatie. In figuur 2 zijn afbeeldingen van deze patiënt op verschillende leeftijden te zien.

Patiënt A werd geboren als 2e kind in een Nederlands gezin met niet-consanguïene ouders. Het viel de moeder in de eerste maanden op dat hij veel hilde en alleen kort na de voeding tevreden was. In de eerste levensjaren werd steeds duidelijker dat zijn eetlust onverzadigbaar was en zijn gewicht steeds verder boven de gewichtscurve kwam. Als de beschikbaarheid van voeding niet door de ouders werd beperkt, kon patiënt eten tot hij spontaan ging braken. De ouders waren ten einde raad en vroegen om hulp bij het consultatiebureau, de huisarts en de kinderarts. De ouders werden zowel door de hulpverleners als door familie ervan beschuldigd dat zij hun kind teveel te eten gaven. Pas toen patiënt werd opgenomen, werd ook in het ziekenhuis geconstateerd dat hij een abnormale, onverzadigbare eetlust had. Hij was verder gezond, ontwikkelde zich normaal en gebruikte geen medicatie. Hij had geen lichamelijke klachten, een regelmatig defecatiepatroon en er waren geen aanwijzingen voor slaapapnoesyndroom.

Bij lichamelijk onderzoek op de leeftijd van 3 jaar werd een generaliseerd obees, niet dysmorphe jongen gezien met een lengte van 108 cm (+2,6 SD), een gewicht van 33 kg (+5 SD), en een BMI van 28 kg/m² (+6 SD). De 3 andere kinderen in het gezin hadden geen onverzadigbare eetlust. De ouders waren van Nederlandse afkomst en voor zover bekend niet consanguïen, maar hun families kwamen uit hetzelfde dorp. Zowel aan vaders als aan moeders zijde van de familie kwam obesitas voor. De BMI van vader was 33 kg/m² en van moeder 25 kg/m².

Vanwege de combinatie hyperfagie en een zeer vroeg ontstane morbide obesitas overlegde de kinderarts met een kinderendocrinoloog, waarop DNA-onderzoek naar monogenetische oorzaken van obesitas werd ingezet. Daaruit bleek dat patiënt een homozygote *MC4R*-mutatie had: Pro260Gln. Hij werd gedurende enkele maanden opgenomen in een kliniek gespecialiseerd in behandeling van patiënten met obesitas en hyperfagie en het gezin kreeg chronische intensieve gezinsbegeleiding. Met maximale inspanning van ouders is de het gewicht gestabiliseerd. Naast deze casus zijn in het Erasmus MC Rotterdam nog 2 patiënten bekend met een vergelijkbaar klinisch beeld.