

Annexe 2. Signes évocateurs d'une obésité de cause rare (par altération centrale hypothalamique de la régulation du poids) et conduite à tenir

Selon le protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) « Obésités de causes rares »⁵, ces obésités représentent plus d'une soixantaine de situations cliniques. Leurs présentations clinico-biologiques constituent un continuum dans la mesure où il s'agit de pathologies neuroendocrines globales avec une origine physiopathologique commune. Cela justifie donc que les signes évocateurs et les recommandations de diagnostic et de prise en charge soient en grande partie communs.

Maladie suspectée	Signes évocateurs
Mutations sur les gènes de la voie leptine/mélanocortines (MC4R, LEP, LEPR, POMC, PCSK1, MRAP2, SH2B1, etc).	Obésité précoce (< 6 ans) avec rebond d'adiposité précoce (< 3 ans) ou absent et altérations du comportement alimentaire (hyperphagie avec altération de signaux de faim/rassasiement/satiété) et parfois troubles endocriniens d'origine centrale (hypogonadisme, hypothyroïdie, déficit en ACTH) et/ou troubles du neurodéveloppement (TND).
Syndromes associés à une obésité (exemples : syndromes de Prader-Willi, de Bardet-Biedl, X-Fragile et/ou délétion 16, etc.)	Obésité ou prise de poids avant la puberté, associée à des altérations du comportement alimentaire (hyperphagie, impulsivité alimentaire) et très souvent à un TND (handicap intellectuel ou déficience intellectuelle, troubles du spectre autistique, troubles de la communication, des apprentissages, moteurs ou déficit de l'attention/hyperactivité) et parfois un syndrome malformatif congénital ou une atteinte neurosensorielle (nystagmus, rétinopathie pigmentaire, etc.).
Obésités hypothalamiques d'origine tumorale (craniopharyngiome, etc.) ou d'une autre origine (syndrome de ROHAD ou ROHADNET)	Obésité avec altérations du comportement alimentaire (hyperphagie avec altération de signaux de faim/rassasiement/satiété, impulsivité/compulsivité alimentaire) avec infléchissement de la courbe de croissance staturale et/ou signes d'HTIC et/ou troubles du système nerveux autonome (dysrégulation thermique, de la fréquence cardiaque, troubles respiratoires d'origine centrale)

Conduite à tenir

- S'aider de l'outil d'aide au diagnostic des obésités syndromiques en ligne Obsgen⁶
- En cas de troubles du neurodéveloppement : s'aider des recommandations de la HAS, Troubles du neurodéveloppement : repérer et orienter les enfants⁷
- Rechercher un avis spécialisé au CSO et/ou CRMR PRADORT ou filière DEFISCIENCE
- Se référer au PNDS « Obésités de causes rares »

⁵ Centre de référence des maladies rares PRADORT, DéfiScience, Haute Autorité de Santé. Obésités de causes rares. Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS). Saint-Denis La Plaine: HAS; 2021.

https://www.has-sante.fr/jcms/p_3280217/fr/generique-obesites-de-causes-rares

⁶ Poitou C, Jacques F. ObsGen : un outil d'aide au diagnostic d'une obésité génétique [En ligne] 2019.

<https://redc.integromics.fr/surveys/index.php?s=3HJPWN49ER>

⁷ Haute Autorité de Santé. Troubles du neurodéveloppement. Repérage et orientation des enfants à risque. Recommandation de bonne pratique. Saint-Denis La Plaine: HAS; 2020.

https://www.has-sante.fr/jcms/p_3161334/fr/troubles-du-neurodeveloppement-reperage-et-orientation-des-enfants-a-risque