

# Une étude internationale révèle des conséquences dramatiques de l'obésité infantile due à des mutations génétiques

Des chercheurs de l'Université de Lille, du CHU de Lille, de l'Inserm, de l'Institut Pasteur de Lille et du CNRS, réunis au sein de l'Institut de recherche EGID, dévoilent des résultats alarmants sur les conséquences médicales de la carence en Leptine chez les enfants obèses.

L'Institut EGID (European Genomic Institute for Diabetes) basé à Lille, en collaboration avec des chercheurs de renommée internationale de l'Imperial College London et de l'Université de Cambridge, ainsi que des experts médicaux du Pakistan, a mené une étude novatrice dirigée par le Professeur Philippe Froguel. Ces travaux, publiés dans la revue *Cell Reports Medicine*, marquent une avancée majeure dans la compréhension des conséquences médicales de l'obésité infantile causée par des mutations dans trois gènes cruciaux pour la régulation de l'appétit dans le cerveau : Leptine (LEP), récepteur de la leptine (LEPR) et récepteur de la mélanocortine 4 (MC4R).

Cette étude, la première en son genre, a été menée sur la plus grande cohorte d'enfants atteints d'obésité sévère due à ces mutations génétiques, issus de familles consanguines au Pakistan. Les résultats mettent en lumière les conséquences dramatiques à court terme sur la santé et l'éducation de ces enfants.

Les principales conclusions de cette étude sont les suivantes :

- Un taux de mortalité élevé à court terme chez les enfants atteints de carence en LEP (au moins 26%) et en LEPR (9%), principalement en raison d'infections pulmonaires et gastro-intestinales graves.
- 40% des enfants survivants atteints de carence en LEP ou en LEPR ont connu des épisodes de pneumonies ou d'infections gastro-intestinales mettant leur vie en danger, qui sont leur principale cause de décès.
- Aucun de ces enfants n'était diabétique.

Les chercheurs et médecins de cette équipe internationale lancent un appel pressant à la communauté médicale et aux organismes concernés afin d'accélérer la fourniture des médicaments disponibles pour traiter les carences en LEP et LEPR chez ces enfants. Ces résultats soulignent l'importance de diagnostiquer et de traiter efficacement ces enfants, en particulier au Pakistan où ces traitements ne sont pas encore largement administrés en raison de contraintes budgétaires. De plus, cette recherche confirme le caractère potentiellement mortel de certaines formes génétiques d'obésité infantile lorsqu'elles ne sont pas prises en charge. Elle incite à une action immédiate pour améliorer les soins de santé et la qualité de vie de ces jeunes patients.

Cette étude s'inscrit dans le prolongement des travaux récents du même groupe de recherche, qui avait identifié une nouvelle forme d'obésité syndromique associée à un taux de mortalité élevé et à des handicaps cérébraux. Cette série de découvertes souligne l'urgence de la recherche et de l'intervention pour lutter contre l'obésité infantile d'origine génétique.

#### Sources

- *Biallelic Mutations in P4HTM Cause Syndromic Obesity*. *Diabetes*. 21 avril 2023. [eping-It-in-the-Family-Consanguinity-Reveals](#)
- *High morbidity and mortality in children with untreated congenital deficiency of leptin or its receptor*. *Cell reports medicine*. 19 septembre 2023.

#### Contact presse

Lisa Mochon  
Responsable communication EGID  
03 74 00 80 51  
[lisa.mochon@univ-lille.fr](mailto:lisa.mochon@univ-lille.fr)