

**Martin Wabitsch¹ · Guntram Borck²**¹ Sektion für pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie, Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE), Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin, Universität Ulm, Ulm, Deutschland² Institut für Humangenetik, Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE), Universität Ulm, Ulm, Deutschland

Zu viel Fett – zu wenig Fett

Das Körpergewicht wird durch ein multifaktorielles Zusammenspiel von Hormonen und Botenstoffen in komplexen Regelkreisen eng reguliert. Homöostatische und nicht homöostatische Signale werden im Gehirn verarbeitet. Die bekanntesten hierbei involvierten Hormon- und Rezeptorkaskaden beinhalten den Insulinrezeptor, den Leptinrezeptor, den Melanokortinrezeptor, den Proopiomelanokortinrezeptor sowie die dazu gehörigen Liganden. Störungen in diesen Regelkreisen führen zu Fehlregulationen des Körpergewichts. In den letzten Jahren wurden hierbei bahnbrechende Erkenntnisse zunächst in tierexperimentellen Untersuchungen und dann auch bei Menschen gewonnen. Teile dieser Erkenntnisse werden in vier Übersichtsartikeln in diesem Themenheft zusammengestellt.

Julia von Schnurbein und Martin Wabitsch beschreiben humane Formen der monogenen Adipositas bzgl. der zugrunde liegenden Pathophysiologie und der Therapieoptionen bei massiv erhöhter Körperfettmasse. Der Artikel zeigt Kriterien, die für eine genetische Diagnostik Anlass geben. *Katja Kohlsdorf und Mitarbeiter* berichten über frühkindliche BMI-Verläufe bei monogener Adipositas aufgrund einer Leptindefizienz oder einer Leptinrezeptordefizienz. *Johanna Giuranna und Mitarbeiter* fassen den aktuellen Kenntnisstand zu polygenen Varianten und zur Epigenetik bei Adipositas zusammen. Im vierten Kapitel werden Lipodystrophieerkrankungen behandelt. Diese Erkrankungen stellen ein Beispiel dar für den Mangel an Körperfettmasse und damit an Körperenergieservoirs. Dies führt in der Regel zu einem Mangel an dem Botenstoff Leptin mit allen denkbaren hormonellen und metabolischen Folgen. Dieses Kapitel

von *Konstanze Miehle und Mitarbeitern* ist ein besonderes, da es den aktuellen Stand der Empfehlungen zur Diagnostik, inkl. der genetischen Diagnostik, und zur Patientenversorgung darstellt, wie diese im Jahr 2016 im Rahmen einer vom „National Institute of Health“ (NIH) initiierten Konsensuskonferenz erarbeitet wurden.

Es hat Freude bereitet, dieses Themenheft zusammenzustellen. Wir danken allen Autoren für die mühevollen Arbeit. Wir danken ebenso Frau Dr. Christine Scholz und ihren Mitarbeitern für die hervorragende Betreuung. Schließlich danken wir Herrn Prof. Dr. Christian Kubisch für die Möglichkeit, diese spannende Thematik in diesem Themenheft darzustellen.

Prof. Dr. Martin Wabitsch

Prof. Dr. Guntram Borck

Korrespondenzadresse**Prof. Dr. M. Wabitsch**Sektion für pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie, Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE), Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin, Universität Ulm Eythstr. 24, 89075 Ulm, Deutschland
martin.wabitsch@uniklinik-ulm.de

Interessenkonflikt. M. Wabitsch und G. Borck geben an, dass kein Interessenkonflikt besteht.**Open Access.** Dieser Artikel wird unter der Creative Commons Namensnennung 4.0 International Lizenz (<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/deed.de>) veröffentlicht, welche die Nutzung, Vervielfältigung, Bearbeitung, Verbreitung und Wiedergabe in jeglichem Medium und Format erlaubt, sofern Sie den/die ursprünglichen Autor(en) und die Quelle ordnungsgemäß nennen, einen Link zur Creative Commons Lizenz beifügen und angeben, ob Änderungen vorgenommen wurden.