

WEAVER SENDROMUNDA GELİŞİMSEL SEYİR VE İZLEM: GENETİK OLARAK DOĞRULANMIŞ BİR OLGUDA ÇOCUK VE ERGEN PSİKIYATRİSİ PERSPEKTİFİ

Deniz Şahin Yavuz¹, Damla Eyüboğlu¹, Murat Eyüboğlu¹

¹Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Eskişehir

Giriş: Weaver sendromu, prenatal dönemde başlayan hızlanmış büyüme paternleri, gelişimsel gecikmeler, iskelet anomalileri ve karakteristik yüz dismorfizmleriyle seyreden nadir görülen epigenetik geçişli bir sendromdur. Etiyolojik zeminde, hücre proliferasyonu ve gen ekspresyonunun düzenlenmesinde görev alan EZH2 genindeki mutasyonlar sorumlu tutulmaktadır. Literatürde genellikle pediatri, göz hastalıkları, ortopedi ve genetik alanlarından vakalar mevcut olmakla birlikte, çocuk psikiyatrisi pratiğinden uzunlamasına izlenen olgu bildirimleri sınırlıdır. Bu olgu sunumunda, genetik olarak doğrulanmış bir Weaver sendromu vakasının gelişimsel ve psikiyatrik seyri, çocuk ve ergen psikiyatrisi bakış açısıyla aktarılarak literatur eşliğinde tartışılması amaçlanmıştır.

Yöntemler / Olgu Sunumu: 14 yaşında kız hasta, 32. haftada preeklampsi nedeniyle preterm doğmuştur. Doğumda 3000 gram ağırlığında, 52 cm boyundadır. Yenidoğan döneminde 49 gün yoğun bakımda izlenmiş, bu süreçte Patent Ductus Arteriosus tanısı almıştır. Gelişimsel gerilik ve dismorfik bulgular nedeniyle 4 yaşında genetik incelemeye yönlendirilmiş, analizde EZH2 geninde mutasyon saptanmıştır. Fizik muayenede geniş alın, düşük yerleşimli kulaklar, yumuşak cilt, pectus karinatum, skolyoz, düşük perdeli ses ve hipermetropi dikkat çekmektedir. Boyu 185 cm olup yaşlarına kıyasla ileri düzeydedir. Pubertal gelişim süreci yaşlarıyla uyumludur. Bilişsel değerlendirilmede WISC-R

zeka puanları 73-82 arasında olup sınır ile donuk normal düzey arasında hesaplanmıştır. Hasta, örgün eğitime kaynaştırma öğrencisi olarak gitmekte ve 10 yıldır düzenli özel eğitim desteği almaktadır. Özel eğitim süresince kazanılan becerilerin günlük yaşamda kullanılabildiği gözlenmiştir. Sunum için hasta ve ebeveynlerinden yazılı onam alınmıştır.

Sonuçlar: Weaver sendromu, bildirilen vaka sayısının azlığı ve fenotipik çeşitliliği nedeniyle nadir sendromlar arasında yer almaktadır. 2023 yılı verilerine göre literatürde yalnızca 56 doğrulanmış Weaver sendromu olgusu bildirilmiştir.

Tartışma ve Sonuç: Olgumuz, çocuk psikiyatrisi biriminde uzun süreli izlenen ve erken yaşta tanı almış nadir örneklerden biridir. Zeka düzeyinin sınır düzeyde seyretmesi ve sosyal işlevselliğin belirli ölçüde korunmuş olması, özel eğitim desteğinin sürekliliği ve erken müdahale uygulamalarının olası olumlu etkilerini yansıtmaktadır. Ayrıca, olgunun akademik entegrasyonunun sağlanabilmiş olması, çevresel desteklerin işlevselliğe olan katkısını göstermektedir. Bu sunum, nadir görülen genetik sendromların gelişimsel ve psikiyatrik izleminin disiplinler arası önemine dikkat çekmektedir.

Anahtar Kelimeler: Weaver, genetik, gençlik psikiyatrisi, donuk zeka