

## 2Q12.3Q13 DELESYONU OLAN HASTADA PSİKIYATRİK BULGULAR: NADİR BİR OLGU SUNUMU

**Pınar Eğilmez<sup>1</sup>, Bilge Targıtay Öztürk<sup>1</sup>, Berna Binnur Akdede<sup>1</sup>**

<sup>1</sup>Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, İzmir

**Giriş:** 2q12.3q13 delesyonu literatürde farklı çalışmalarda gelişim geriliği, öğrenme güçlüğü, otizm spektrum bozukluğu ve davranım sorunları ile ilişkilendirilmiştir. Bu olgu sunumunda 2q12.3q13 delesyonu olan hastanın psikiyatrik semptomları ve tedavi süreci ele alınacaktır

**Yöntemler / Olgu Sunumu:** 19 yaşında kadın hasta, özel eğitim lise mezunu. Polikliniğimize ilk 2022 yılında başvurusu tekrarlı kendine ve çevreye zarar verici davranışları, referans ve perseküsyon sanrıları, işitsel varsanları nedeniyle olmuştur. Anne ve baba akraba değildi. Sezaryenle 1250 gram doğum ve küvözde kalma öyküsü mevcuttu. İlkokulda hafif mental retardasyon tanısıyla özel eğitime yönlendirilmiş. İlk psikiyatri başvurusu 13 yaşındayken sık el yıkama ve banyo yapma nedeniyle olmuş ve obsesif kompulsif bozukluk tanısı almış. Kendine ve çevreye zarar verici davranışları, perseküsyon ve referans sanrıları, dezorganize hareketler ve çabuk sinirlenme semptomlarının da ortaya çıkmasıyla özgül öğrenme bozukluğu ve davranım bozukluğu tanıları eklenmiş. Hasta 15 yaşındayken yapılan genetik incelemede 2q12.3q13 delesyonu tespit edilmiş. Hastanın izlem sürecinde psikiyatri servisimize birden fazla yatışı olmuştur. Hastaya yapılan elektroensefalografisinde epileptiform anormallikler izlenmemiştir. Yapılan beyin manyetik rezonans

görüntülemesinde patolojik bulgu saptanmamıştır. Hastaya yapılan Wechsler Yetişkinler İçin Zeka Ölçeği sonucunda orta düzeyde mental retardasyon saptanmıştır. Hasta halen psikoz polikliniğimizde psikotik bozukluk, tanımlanmamış tanısıyla izlenmekte olup güncel tedavisi paliperidon 150mg/ay intramüsküler enjeksiyon, klozapin 350 mg, amitirptilin 100 mg, venlafaksin 75 mg şeklindedir. Olgu sunumu için hastadan ve hasta yakınından sözel ve yazılı onam alınmıştır

**Tartışma ve Sonuç:** 2q12.3q13 delesyonu oldukça nadir görülen bir genetik anomalidir ve literatürde klinik özellikleriyle ilgili çalışma sayısı sınırlıdır. 2q12.3 gen bölgesindeki NRXN1 ve RANB2 genleri mental retardasyon, nörogelişimsel bozukluk ve psikotik ataklarla ilişkilendirilmiş olup 2q12.3 genindeki kopya sayısı varyasyonları taşıyan bireylerde diğer popülasyona göre daha fazla psikiyatrik hastalık bildirilmiştir. Güncel verilere göre 2q12.3q13 delesyonunda mikrosefali, intrauterin gelişme geriliği, iskelet anomalileri, konjenital kalp hastalıkları, obezite, hipotiroidi, metabolik sendrom gibi farklı klinik semptomlar da gözlemlenmiştir. Bu olgu sunumunda nadir görülen genetik bir hastalığın psikiyatrik bulguları anlatılmıştır.

**Anahtar Kelimeler:** 2q12.3q13 delesyonu, psikotik bozukluk, mental retardasyon