

KONUŞMA GECİKMESİ VE ARTİKÜLASYON BOZUKLUĞU İLE SEYREDEN 16P13.11-P13.3 MİKRODUPLİKASYONU: OLGU SUNUMU

Şükret Alev¹, Gül Karaçetin¹

¹T.C. Sağlık Bakanlığı İstanbul Bakırköy Prof. Dr. Mazhar Osman Ruh Sağlığı ve Sinir Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Giriş: Konuşma gecikmesi ve artikülasyon bozuklukları, genetik ve çevresel etkenlerin karmaşık etkileşimi sonucu ortaya çıkan nörogelişimsel bozukluklardır. Kromozom 16'nın kısa kolundaki 16p13.11 bölgesinde görülen mikroduplikasyonlar, değişken fenotipler ve eksik penetrans ile seyreden nadir varyantlardır. Literatürde bu varyant, dil ve konuşma bozuklukları, gelişimsel gecikme, dikkat eksikliği/hiperaktivite bozukluğu (DEHB) ve otizm spektrum bozukluğu ile ilişkilendirilmiştir.

Yöntemler / Olgu Sunumu: Yedi yaş altı aylık erkek olgu, konuşma gecikmesi ve öğrenme güçlüğü nedeniyle değerlendirilmiştir. İlk kelimesini dört yaşında söylemiş, belirgin artikülasyon bozukluğu mevcuttur. WISC-R testinde sözel IQ 84, performans IQ 94, tam ölçek IQ 88 bulunmuştur. Okuma-yazmada harf karıştırma ve toplama işlemlerinde güçlük gözlenmiş; özgül öğrenme güçlüğü açısından izleme alınmıştır. Dil terapisi desteği almaktadır. Aile öyküsünde ablada artikülasyon bozukluğu, babada geç konuşma, annede bipolar bozukluk tanısı vardır. Genetik Bulgular: SNP array analizinde kromozom 16 kısa kolunda (16p13.11-p13.3) yaklaşık 2,36 Mb büyüklüğünde mikroduplikasyon

saptanmıştır. Bölge, ABCC1, LIPA, NIPA1, NTAN1, PDPK1 gibi nörogelişimle ilişkili olabilecek 16 OMIM tanımlı geni içermektedir.

Sonuçlar: 16p13.11 mikroduplikasyonları değişken ekspresyon ve düşük penetrans gösterebilir. Aynı aile içinde fenotipik olarak etkilenmiş ve etkilenmemiş bireyler bulunabilir. Olgumuzda, aile öyküsündeki dil gelişim sorunları mikroduplikasyonun kalıtsal olabileceğini düşündürmektedir. Literatürde bu varyant, konuşma gecikmesi ve öğrenme güçlüğü gibi fenotiplerle tutarlıdır.

Tartışma ve Sonuç: Dil ve konuşma gecikmesi olan çocuklarda genetik analiz, etiyolojinin aydınlatılması ve tedavi planlaması açısından önemlidir. Bu olgu, 16p13.11-p13.3 mikroduplikasyonunun dil ve konuşma bozukluğu fenotipine olası katkısını göstermekte ve benzer vakalarda genetik değerlendirmenin önemini vurgulamaktadır.

Anahtar Kelimeler: “16p13.11 mikroduplikasyonu”, “artikülasyon bozukluğu”, “nörogelişimsel bozukluk”