

*Zespół Verheij jako przyczyna trudnych w kontroli objawów psychiatrycznych  
u pacjenta nastoletniego – opis przypadku*

Zofia Klata\*<sup>1</sup>, Anna Kłosowska<sup>2</sup>

1. Studenckie Koło Naukowe Psychiatrii Dzieci i Młodzieży Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego przy Klinice Psychiatrii Rozwojowej, Zaburzeń Psychotycznych i Wieku Podeszłego, Gdańsku Uniwersytet Medyczny w Gdańsku
2. Gdański Uniwersytet Medyczny, Katedra i Klinika Pediatrii, Hematologii i Onkologii, Uniwersyteckie Centrum Kliniczne, Gdańsk

**Wstęp:** Zespół niepełnosprawności intelektualnej-wad serca-niskiego wzrostu-niestabilności stawów (syn. Zespół Verheij), spowodowany mutacją w genie PUF60, to rzadka choroba dziedziczona w sposób autosomalny dominujący. U chorych występują cechy dysmorficzne oraz objawy neurologiczne i psychiatryczne.

**Metody:** Opis przypadku sporządzono na podstawie analizy dokumentacji medycznej pacjenta oraz wywiadu medycznego przeprowadzonego z rodzicami.

**Wyniki:** Pacjent 16-letni pozostający pod opieką psychiatryczną, wielokrotnie hospitalizowany z powodu zachowań agresywnych. W związku z opóźnieniem rozwoju psychoruchowego pacjent w 2 r.ż. otrzymał orzeczenie o niepełnosprawności. Z powodu wystąpienia zachowań agresywnych oraz zachowań z kręgu autystycznych podjęto diagnostykę psychiatryczną, która wykazała niepełnosprawność intelektualną w stopniu umiarkowanym, zaburzenia ze spektrum autyzmu, opóźnienie i następnie regresję rozwoju. U pacjenta występowały między innymi: onychotillomania (z zaburzonym odczuwaniem bólu), zaburzenia rytmu snu i czuwania, zachowania stereotypowe. W związku ze współwystępowaniem cech dysmorficznych wysunięto podejrzenie zespołu Smith-Magenis, jednak w toku diagnostyki genetycznej wykazano delecję PUF60 c.414T>A w układzie heterozygotycznym charakterystyczną dla zespołu Verheij. Występujące u pacjenta zaburzenia psychiatryczne zostały powiązane z w.w. mutacją.

**Wnioski:** Rzadkie choroby genetyczne mogą prowadzić do wystąpienia zaawansowanych, trudnych w kontroli objawów psychiatrycznych. Pacjenci z ciężkimi zaburzeniami wskazującymi na zaburzenie ze spektrum autyzmu powinni zostać objęci opieką poradni genetycznej i poddani pogłębionej diagnostyce.

Słowa klucze: *autyzm, Verheij, dysmorfia, PUF60*