

Türkiye Klinikleri

ÇOCUK METABOLİZMA HASTALIKLARI

ÖZEL KONULAR

Pediatric Metabolism Diseases

SPECIAL TOPICS

SEÇİLMİŞ KALITSAL METABOLİK HASTALIKLARDA GÜNCEL TANI VE TEDAVİ YAKLAŞIMLARI

CURRENT DIAGNOSIS AND TREATMENT APPROACHES IN SELECTED INHERITED METABOLIC DISEASES

İÇİNDEKİLER CONTENTS

Ön Söz - Preface

Sema KALKAN UÇAR

1

Fenilalanin Metabolizma Bozuklukları-Fenilketonüri

Disorder of Phenylalanine Metabolism-Phenylketonuria

Sema KALKAN UÇAR

9

**Dalı Zincirli Aminoasitlerden Lösin, İzolösin ve Valin Metabolizma Bozuklukları:
Güncel Tanı ve Tedavi Yaklaşımları**

Current Diagnosis and Treatment Approaches to
the Disorders of Branched-Chain Aminoacids Metabolism: Leucine, Isoleucine and Valine

Deniz KOR

18

**Kalıtımsal, Serin, Glisin ve Prolin Metabolizma Bozuklukları:
Güncel Tanı ve Tedavi Yaklaşımları**

Inherited Disorders of Serine, Glycine, and Proline Metabolism:
Current Diagnostic Approaches and Treatment Opportunities

H. Neslihan ÖNENLİ MÜNGAN

- 29 **Serebral Organik Asidemiler**
Cerebral Organic Acid Disorders
Ayşe Ergül BOZACI
- 36 **Sülfür İçeren Aminoasit Metabolizması Bozukluklarında
Güncel Tanı ve Tedavi Yaklaşımları**
Current Diagnosis and Treatment Approaches to
the Disorders of Sulfur Amino Acid Metabolism
Sebile KILAVUZA
- 46 **Yağ Asidi Oksidasyon Bozuklukları**
Fatty Acid Oxidation Disorders
Havva YAZICI
- 53 **Ketogenez ve Ketoliz Kusurları**
Disorders of Ketogenesis and Ketolysis
Mahmut ÇOKER
- 58 **Mitokondriyal Hastalıklarda Güncel Tanı ve Tedavi Yaklaşımları**
Current Diagnosis and Treatment Approaches in Mitochondrial Diseases
Melis KÖSE
- 65 **Hem Sentez Kusurları ve Porfiriler**
Heme Biosynthesis Defects and Porphyrrias
Ebru CANDA
- 72 **Pürin ve Pirimidin Metabolizması Bozuklukları**
Purine and Pyrimidine Metabolism Disorders
Berna ŞEKER YILMAZ
- 83 **Safra Asit Sentez ve Transport Kusurları**
Bile Acid Synthesis and Transport Defects
Fatma Derya BULUT
- 92 **Peroksizomal Bozukluklar**
Peroxisomal Disorders
Mehtap KAĞNICI