

KALITSAL METABOLİK HASTALIKLARDA
HAREKET BOZUKLUKLARI

İÇİNDEKİLER CONTENTS

Ön Söz

Ali DURSUN

1

Hücre İçi Trafikçi

Intracellular Trafficking

Hatice Asuman ÖZKARA

9

Nörometabolik Hastalıkların Patogeneğinde Otofaji

Autophagy in the Pathogenesis of Neurometabolic Diseases

Gizem ÖNAL, Serap DÖKMECİ EMRE

15

Tedavi Edilebilir Kalıtsal Metabolik Hastalıklar ve Hareket Bozuklukları

Treatable Inborn Errors of Metabolic Diseases and Movement Disorders

Kısmet ÇIKI, Göknur HALILOĞLU

20

Nörotransmitter Bozukluklarında Klinik Yaklaşım

Clinical Approach to Neurotransmitter Disorders

Yılmaz YILDIZ, H. Serap SIVRİ

30

Lizozomal Hastalıklarda Hareket Bozuklukları

Movement Disorders in Lysosomal Diseases

M. Özlem HERGÜNER

- 36 **Mitokondriyal Hastalıklarda Hareket Bozuklukları**
Movement Disorders in Mitochondrial Diseases
Bülent KARA
- 44 **Hareket Bozukluğu ile Giden Metabolik Hastalıklarda Tedavi Yaklaşımı:
Çocukluk Çağında Hareket Bozukluklarının Tedavisine Genel Bakış**
Initial Step for Approach to Treatment of Movement Disorders in Hereditary Metabolic Diseases:
Overview of Treatment of Movement Disorders in Childhood
Berrak BİLGİNER GÜRBÜZ, Dilek YALNIZOĞLU
- 52 **Veziküler Trafik Bozuklukları ve Kalıtsal Hastalıklar**
Vesicular Traffic Disorders and Inherited Diseases
Ali DURSUN
- 63 **Fosfolipid Yeniden Modellenme Hastalıkları ve Hareket Bozuklukları**
Phospholipid Remodeling and Movement Disorders
Özlem ÜNAL UZUN
- 72 **Hareket Bozukluklarının Genetiği**
Genetics of Movement Disorders
Didem YÜCEL YILMAZ
- 79 **Hareket Bozukluğu ile Giden Metabolik Hastalıklarda Tanısal Yöntemler**
Diagnostic Methods in Inborn Errors of Metabolism with Movement Disorders
İncilay LAY
- 85 **Hareket Bozuklukları ile Giden Metabolik Hastalıklarda Nörogörüntüleme**
Neuroimaging in Metabolic Disorders with Movement Abnormalities
Ekim GÜMELER, Kader KARLI OĞUZ
- 96 **Hareket Bozukluklarının Tanısında Yeni Nesil Omik Teknolojileri**
New Generation Omic Technologies in the Diagnosis of Movement Disorders
Basri GÜLBAKAN
- 105 **Ekzom-Genom Dizi Analizleri ve Klinik Uygulamaları**
Clinical Applications of Exome-Genome Sequencing Analyses
R. Köksal ÖZGÜL, Can KOŞUKCU
- 116 **Vaka Örnekleri**
Case Reports
Ali DURSUN