

Türkiye Klinikleri

ÇOCUK GENETİK HASTALIKLARI

ÖZEL KONULAR

Pediatric Genetic Diseases

SPECIAL TOPICS

ÇOCUK GENETİK UYGULAMALARINDA SIK GÖRÜLEN HASTALIKLARIN TAKİP VE TEDAVİSİ

FOLLOW-UP AND TREATMENT OF COMMON DISEASES IN
PEDIATRIC GENETIC PRACTICES

İÇİNDEKİLER CONTENTS

Ön Söz - Preface

Ercan MIHÇI

1

Down Sendromu

Down Syndrome

Enise AVCI DURMUŞALIOĞLU, Esra IŞIK, Özgür ÇOĞULU

9

Turner Sendromu

Turner Syndrome

Yasemin KENDİR DEMİRKOL

17

Klinefelter Sendromu ve Cinsiyet Kromozom Bozuklukları

Klinefelter Syndrome and Sex Chromosome Abnormalities

Ayşegül YILMAZ

23

22q11.2 Delesyon Sendromu Takip ve Tedavisi

Follow-up and Treatment of 22q11.2 Deletion Syndrome

Nuray ÖZTÜRK, Ercan MIHÇI

- 27 **Williams Sendromlu Çocuklarda Tanı ve Tedavi Yaklaşımları**
Diagnosis and Treatment Approaches of Williams Syndrome
Banu NUR
- 34 **Prader-Willi Sendromu**
Prader-Willi Syndrome
Gizem ÜREL DEMİR
- 41 **Angelman Sendromu**
Angelman Syndrome
Gizem ÜREL DEMİR, Gülen Eda UTİNE
- 47 **Beckwith-Wiedemann Sendromu**
Beckwith-Wiedemann Syndrome
Nilay GÜNEŞ
- 52 **Silver-Russell Sendromu ve İlişkili Hastalıklar**
Silver-Russell Syndrome and Related Disorders
Dilek ULUDAĞ ALKAYA
- 59 **Frajil X Sendromu ve Güncel Tedavi Yaklaşımları**
Fragile X Syndrome and Current Treatment Approaches
Semra GÜRİSOY
- 66 **Akondroplazi**
Achondroplasia
Özlem AKGÜN DOĞAN, Yasemin ALANAY
- 72 **Noonan Sendromunda Tedavi ve Klinik İzlem**
Treatment and Clinical Follow-Up in Noonan Syndrome
Pelin Özlem ŞİMŞEK KİPER
- 79 **Marfan Sendromu**
Marfan Syndrome
Özlem AKGÜN DOĞAN
- 86 **Nörofibromatozis Tip 1**
Neurofibromatosis Type 1
Melike ATASEVEN KULALI, Derya ERÇAL
- 93 **Tüberoskleroz Kompleksi**
Tuberous Sclerosis Complex
Esra KILIÇ
- 101 **Kraniosinostozis**
Craniosynostosis
Aslıhan SANRI
- 106 **Osteogenesis İmperfekta**
Osteogenesis Imperfecta
Beyhan TÜYSÜZ

- 114 **Ehlers-Danlos Sendromu**
Ehlers-Danlos Syndrome
Özlem GİRAY BOZKAYA
- 121 **Çocukluk Çağında Sık Görülen Kas Hastalıkları**
Common Pediatric Muscular Disorders
Durdugül AYYILDIZ EMECEN, Ferda ÖZKINAY
- 129 **Hipohidrotik Ektodermal Displazi**
Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia
Hatice MUTLU ALBAYRAK
- 135 **Mukopolisakkaridozlar**
Mucopolysaccharidoses
Fatih Süheyl EZGÜ
- 139 **Aşırı Büyüme ile Giden Sendromlar**
Overgrowth Syndromes
Esra IŞIK
- 150 **DNA Tamir Kusurları**
DNA Repair Defects
Tahir ATİK, Enise AVCI DURMUŞALIOĞLU
- 157 **Erken Yaşlanma Hastalığı Progeria: Hücresel Mekanizma ve Yeni Tedavi Stratejileri**
Premature Aging Disease Progeria: Cellular Mechanism and New Treatment Strategies
Huriye Nursel ELÇİOĞLU