

Türkiye Klinikleri

# ÇOCUK METABOLİZMA HASTALIKLARI

ÖZEL KONULAR

## Pediatric Metabolism Diseases

SPECIAL TOPICS

# NÖROTRANSMİTTER HASTALIKLARI

## NEUROTRANSMITTER DISORDERS

### İÇİNDEKİLER CONTENTS

**Ön Söz - Preface**

Tanyel ZÜBARİOĞLU

1

**Biopterin Metabolizması Bozuklukları**

Inherited Disorders of Biopterin Metabolism

A. Çiğdem AKTUĞLU ZEYBEK

12

**Monoamin/Dopamin Taşınma ve Metabolizma Defektleri**

Monoamine/Dopamine Transport and Metabolism Deficits

Ebru CANDA

17

**Tirozin Hidroksilaz Eksikliği**

Tyrosine Hydroxylase Deficiency

Burcu KÖŞECİ, Deniz KOR

- 23 **Aromatik L-Aminoasit Dekarboksilaz Eksikliği**  
Aromatic L-Amino Acid Decarboxylase Deficiency  
*Esra KARA, Fatma Derya BULUT*
- 31 **Biopterin Metabolizması Bozukluklarında Tanısal Yöntemler**  
Diagnostic Methods in Biopterin Metabolism Disorders  
*Esra İŞAT, Mehmet Şerif CANSEVER*
- 37 **Vitamin B6 Metabolizması Bozuklukları: Fenotip, Genotip ve Tedavi Yanıtları**  
Vitamin B6 Metabolizması Bozuklukları: Fenotip, Genotip ve Tedavi Yanıtları  
*Saadet MERCİMEK ANDREWS*
- 44 **Gama Aminobütirik Asit Metabolizması Bozuklukları**  
Inherited Disorders of Gamma Aminobutyric Acid Metabolism  
*Tanyel ZÜBARIOĞLU*
- 48 **Kreatin Sentez Defektleri**  
Creatine Synthesis Defects  
*Ertuğrul KIYKIM*