

The Journal of **lsd**

Cilt Vol 4 Sayı No 1 Yıl Year 2012

İÇİNDEKİLER CONTENTS

ORİJİNAL ARAŞTIRMA ORIGINAL RESEARCH ARTICLE

- 1 **Kırıkkale’de Çalışan Hekimlerin Fabry Hastalığı ve Kalıtsal Metabolizma Hastalıkları Konusunda Farkındalık Durumu**
Physicians’, Who are Working in Kırıkkale, Awareness of Fabry Disease and Inherited Metabolic Diseases
Selda Fatma BÜLBÜL, Osman DURSUN, Zarife Esra DURSUN

DERLEMELER REVIEW ARTICLES

- 9 **Lizozomal Depo Hastalıklarının Romatolojik Bulguları**
Rheumatologic Aspects of Lysosomal Storage Diseases: Review
Çiğdem Seher KASAPKARA, Fatih Süheyl EZGÜ
- 14 **Sistinozis: Tedavide Yenilikler**
Cystinosis: New Approaches in Treatment: Review
Aynur KÜÇÜKÇONGAR
- 18 **Mukopolisakkaridozların Kliniği ve Moleküler Genetiği**
Molecular Genetics and Clinics of Mucopolysaccharidosis: Review
Mehmet KARACA, Mustafa KILIÇ, Şefayet KARACA, Rıza Köksal ÖZGÜL

OLGU SUNUMU CASE REPORT

32

Alfa Mannosidoz

Alpha-Mannosidosis: Case Report

Çiğdem Seher KASAPKARA, Leyla TMER, Grsel BBEROLU, Mehmet Nuri ZBEK, Alev HASANOLU

DNYA LİTERATRNDEN WORLD LITERATURE

35

İlerlemiş Fabry Hastalığında Agalsidaz-Beta Tedavisi: Randomize Bir Çalışma

39

Tip 1 Gaucher Hastalığı Olan Olgularda İmigluseraz/Alguseraz ile Enzim Replasman Tedavisinin Doz-Cevap İlişkisi

43

Pompe Hastalığı Olan Olguların Tanı Zamanlaması: Pompe Veri Tabanı Verileri