

İSKELET DİSPLAZİLERİ

İÇİNDEKİLER CONTENTS

Ön Söz

İlhan SEZGİN

1

İskelet Tutulumu ile Birlikte Olan Genetik Sendromlar

Genetic Syndromes with Skeletal System Involvement

Emin KARACA, Semih AŞIKOVALI, Özgür ÇOĞULU

13

İskelet Displazilerinde Sınıflandırma

Classification of Skeletal Dysplasia

Özgür ÇOĞULU, Emin KARACA

19

İskelet Displazilerinde Genetik Testler ve Tanısal Yaklaşım

Genetic Tests and Diagnostic Approaches in Skeletal Dysplasias

Ayça AYKUT, Asude DURMAZ

25

Klinik, Muayene ve Laboratuvar Bulguları Belirgin Olan İskelet Displazileri

Skeletal Dysplasias with Prominent Physical Examination, Clinical and Laboratory Findings

Burak DURMAZ, Yasemin KARACA

35

İskelet Displazilerine Radyolojik Yaklaşım

Radiological Approach to Skeletal Dysplasias

İlker Özgür KOSKA, Hüdaver ALPER

- 42 **Kemik Mineralizasyon Bozuklukları ile Giden İskelet Displazileri**
Skeletal Dysplasias with Mineralization Disorders
Hande KÜÇÜK KURTULGAN, Malik Ejder YILDIRIM, İlhan SEZGİN
- 50 **İskelet Displazilerinde Klinik ve Radyolojik Görünümler**
Clinical and Radiological Features in Skeletal Dysplasia
Özgür ÇOĞULU, Emin KARACA
- 58 **İskelet Tutulumu ile Seyreden (Dizostozis Multipleks) Lizozomal Depo Hastalıkları**
Lysosomal Storage Diseases Accompanied by Skeletal Involvement (Dysostosis Multiplex)
Malik Ejder YILDIRIM, Hande KÜÇÜK KURTULGAN, İlhan SEZGİN
- 66 **Vertebral Anomalilerin Belirgin Olduğu İskelet Displazileri**
Skeletal Dysplasias with Significant Vertebral Anomalies
Haluk AKIN
- 71 **Genetik İnflamatuar/Romatoid Benzeri Osteoartropatiler**
Genetic Inflammatory/Rheumatoid-Like Osteoarthropathies
H. Betül GERİK ÇELEBİ, F. Sırrı ÇAM
- 76 **Sinyal Yolakları ile İlişkili İskelet Displazileri**
Skeletal Dysplasias Associated with Signaling Pathways
Muhammet Ensar DOĞAN, Munis DÜNDAR
- 90 **İskelet Displazilerinde Tedavi**
Treatment in Skeletal Dysplasia
E. Ferda PERÇİN
- 97 **İskelet Displazilerinde Genetik Danışma ve Prenatal Tanı**
Prenatal Diagnosis and Genetic Counseling of Skeletal Dysplasias
İlhan SEZGİN, Burak BAŞER