

Türkiye Klinikleri

ENDOKRİNOLOJİ

ÖZEL KONULAR

Endocrinology

SPECIAL TOPICS

ERİŞKİNLERDE NADİR METABOLİK HASTALIKLAR

RARE METABOLIC DISEASES IN ADULTS

İÇİNDEKİLER CONTENTS

Ön Söz - Preface

Fahri BAYRAM

1

Nadir Metabolik Hastalık Tanımı, Epidemiyolojisi, Önemi ve Sınıflandırması

Rare Metabolic Disease Definition, Epidemiology, Significance and Classification

Özgür DEMİR

6

Erişkinde Kalıtsal Metabolik Hastalıklar: Genel Yaklaşım, Klinik Değerlendirme

Inborn Metabolic Diseases in Adult: Current Concepts and Clinical Approach

Selçuk DAĞDELEN

12

Nadir Metabolik Hastalıklarda Tanısal Yaklaşımlar

Diagnostic Approaches in Rare Metabolic Diseases

Didem ÖZDEMİR

20

Nadir Metabolik Hastalıklarda Tedavi Prensipleri

Treatment Principles in Rare Metabolic Diseases

Ayşe KUBAT ÜZÜM

- 27 **Nadir Metabolik Hastalıklar ve Genetik (Aile Taraması, Danışmanlık)**
Rare Metabolic Diseases and Genetics (Family Screening and Counseling)
Hüseyin ONAY
- 35 **Endokrinolojik Açıdan Gaucher Hastalığı: Klinik Bulgular ve Hastaya Yaklaşım**
Gaucher Disease in Endocrinological Perspective: Clinical Findings and Approach to the Patient
Hüseyin DURSUN, Fahri BAYRAM
- 39 **Gastroenterolojik Açıdan Gaucher Hastalığı: Klinik Bulgular ve Hastaya Yaklaşım**
Gaucher Disease in Gastroenterological Perspective: Clinical Findings and Approach to the Patient
Yavuz ÖZDEN, Mustafa Alper YURCİ
- 48 **Hematolojik Açıdan Gaucher Hastalığı: Klinik Bulgular ve Hastaya Yaklaşım**
Gaucher Disease in Hematological Perspective: Clinical Findings and Approach to the Patient
Serhat ÇELİK, Muzaffer KEKLİK
- 55 **Gaucher Hastalığı: Tedavi ve Takip**
Gaucher Disease: Treatment and Monitoring
Canan ŞEHİT KARA, Fahri BAYRAM
- 61 **Gaucher Hastalığı: Uzun Dönem Riskler ve Komplikasyonlar**
Gaucher Disease: Long Term Risks and Complications
Refik TANAKOL
- 66 **Niemann Pick Hastalığı**
Niemann Pick's Disease
Sadettin ÖZTÜRK, Abdullah Emre YILDIRIM
- 75 **Fabry Hastalığı**
Fabry Disease
Bülent TOKGÖZ, Sümevra KOYUNCU
- 83 **Porfiriler**
Porphyrias
Mine ADAŞ
- 90 **Alkaptonüri**
Alkaptonuria
Bekir UÇAN
- 95 **Wilson Hastalığı ve Hemokromatoz**
Wilson's Disease and Hemochromatosis
Ash ÇİFTÇİBAŞI ÖRMECİ, Kadir DEMİR

- 120 **Nadir Metabolik Kemik Hastalıkları**
Rare Metabolic Bone Diseases
Özen ÖZ GÜL, Zeynep CANTÜRK
- 130 **Nadir Rastlanan Lipid Metabolizması Hastalıkları**
Rare Lipid Metabolism Diseases
Tuğba BARLAS, Müjde AKTÜRK
- 136 **Lipodistrofiler**
Lipodystrophies
Başak ÖZGEN SAYDAM, Tevfik DEMİR
- 144 **Glikojen Depo Hastalıkları**
Glycogen Storage Disease
Zafer PEKKOLAY
- 148 **Yağ Asidi Oksidasyon Bozuklukları**
Fatty Acid Oxidation Disorders
Eylem ÇAĞILTAY, Yavuz ELBAŞ