

Türkiye Klinikleri

ÇOCUK METABOLİZMA HASTALIKLARI

ÖZEL KONULAR

Pediatric Metabolism Diseases

SPECIAL TOPICS

ÇOCUKLUK ÇAĞINDA MİTOKONDRIYAL HASTALIKLAR

MITOCHONDRIAL DISEASES IN CHILDHOOD

İÇİNDEKİLER CONTENTS

Ön Söz - Preface

Özlem ÜNAL UZUN

1 **Mitokondri Biyolojisi ve Mitokondri ile İlişkili Yolaklar**

Mitochondria Biology and Mitochondria Related Pathways

Neşe VARDAR ACAR, R. Köksal ÖZGÜL

9 **Mitokondriyal Hastalıklar: Nedenler ve Semptomatoloji**

Mitochondrial Diseases: Causes and Symptomatology

Elif Perihan ÖNCEL, İlnur EROL

18 **Mitokondriyal Ribozomal Protein Bozuklukları**

Mitochondrial Ribosomal Protein Disorders

Mustafa KILIÇ

25 **Mitokondriyal tRNA Hastalıkları**

Mitochondrial tRNA Diseases

Fatih Süheyl EZGÜ

- 30 **Aminoaçil-tRNA Sentetaz İlişkili Hastalıklar**
Aminoacyl-tRNA Synthetase-Related Diseases
Ali DURSUN, Kısmet ÇIKI, Halil Tuna AKAR
- 36 **Mitokondriyal Ensefalopatiler**
Mitochondrial Encephalopathies
Ayça Burcu KAHRAMAN, Dilek YALNIZOĞLU
- 46 **Mitokondriyal Hastalıklarda Böbrek Tutulumu**
Renal Involvement in Mitochondrial Diseases
Eda Didem KURT ŞÜKÜR, Fatih ÖZALTIN
- 53 **Mitokondriyal Hastalıklar ve Kalp Tutulumu**
Mitochondrial Diseases and Heart Involvement
Tevfik KARAGÖZ, İlker ERTUĞRUL, Hayrettin Hakan AYKAN
- 58 **Mitokondriyal Hastalıklarda Endokrinopatiler**
Endocrinopathies in Mitochondrial Diseases
Ayla GÜVEN
- 68 **Mitokondriyal Hepatopatiler**
Mitochondrial Hepatopathies
Nur ARSLAN
- 74 **Mitokondriyal Nörogastrointestinal Ensefalomiyopati ve Gastrointestinal Sistem Tutulumu**
Mitochondrial Neurogastrointestinal Encephalopathy and Gastrointestinal System Involvement
Özlem ÜNAL UZUN
- 79 **Mitokondriyal Hastalıklarda Biyokimyasal İpuçları**
Biochemical Clues in Mitochondrial Diseases
İncilay LAY
- 87 **Mitokondriyal Hastalıklarda Patolojik Tanı**
Pathological Diagnosis of Mitochondrial Diseases
Beril TALİM
- 93 **Mitokondride Fonksiyonel Analizler**
Functional Analysis in Mitochondria
Cemil Can EYLEM, Burak DERKUŞ, Emirhan NEMUTLU
- 101 **Mitokondriyal Hastalıkların Tanısında Tamamlayıcı OMİK Yaklaşımlar**
Complementary OMIC Approaches for the Diagnosis of Mitochondrial Diseases
Buket YURTERİ ŞAHİNER, Basri GÜLBAKAN

- 110 **Mitokondriyal Hastalıklarda Tedavi**
Therapeutical Management in Mitochondrial Diseases
M. Özlem HERGÜNER
- 114 **Mitokondriyal Hastalıklarda Yeni Tedavi Yaklaşımları**
New Treatment Approaches in Mitochondrial Diseases
Bülent KARA
- 123 **Serebral Palsi ve Gelişme Geriliği:**
NDUFAF2 (NADH Dehidrogenaz 1 Alfa Alt Kompleksi, Montaj Faktörü 2)
Mutasyonuna Bağlı Kompleks I Eksikliği
Cerebral Palsy and Developmental Delay:
Complex I Deficiency Due to NDUFAF2
(NADH Dehydrogenase 1 Alpha Subcomplex, Assembly Factor 2) Mutation
Ayşe Nur COŞKUN, Mutluay ARSLAN
- 127 **Olgu Sunumu: Hiperamonyemi ve Hipoglisemi ile Seyreden**
Yeni Bir Mitokondriyal Hastalık Fenotipi: Novel UQCRC1 Gen Mutasyonu
Case Report: A New Mitochondrial Disease Phenotype with
Hyperammonemia and Hypoglycemia: Novel UQCRC1 Gene Mutation
Halil Tuna AKAR, Ali DURSUN
- 129 **Dört Vakayla Biotin-Tiamin Yanıtlı Bazal Ganglion Hastalığı**
Biotin-Thiamine Responsive Basal Ganglia Disease with Four Cases
İzzet ERDAL, Ali DURSUN
- 131 **Yeni Kalıtsal Metabolik Hastalık Grubu: Aminoasit-tRNA Sentetaz Defektleri;**
Tek Merkez Deneyimi
New Group of Inherited Metabolic Diseases: Aminoacyl-tRNA Synthetase Defects;
Single Center Experience
Kısmet ÇIKI, Ali DURSUN
- 133 **MT-ATP6 İlişkili Leigh Sendromu:**
8 Yeni Hastanın Moleküler, Klinik ve Biyokimyasal Özellikleri
MT-ATP6-Associated Leigh Syndrome:
Molecular, Clinical and Biochemical Findings of 8 New Patients
Melis KÖSE, Esra ER
- 139 **Nöropsikiyatrik Bulgular ile Başvuran Mitokondriyal Membran Proteini ile İlişkili**
Nörodejenerasyon: İki Kardeş Olgu Sunumu
Mitochondrial Membrane Protein-Associated Neurodegeneration Presenting with
Neuropsychiatric Findings: Case Report of Two Brother
Seren AYDIN, Ayşe AKSOY