

Türkiye Klinikleri

# TIBBİ GENETİK

ÖZEL KONULAR

Medical Genetics

SPECIAL TOPICS

## NÜKLEOTİD TEKRAR ARTIŞI HASTALIKLARI NUCLEOTIDE REPEAT EXPANSION DISEASES

### İÇİNDEKİLER CONTENTS

Ön Söz - Preface

Ayşe Gül ZAMANI

- 1 **Nükleotid Tekrar Artışı Hastalıklarının Ortaya Çıkışında  
Moleküler Genetik Mekanizmalar**  
Molecular Genetic Mechanisms in the Pathogenesis of Nucleotide Repeat Expansion Diseases  
*Levent ŞİMŞEK, Emine Berrin YÜKSEL*
- 8 **Nükleotid Tekrar Artışı Hastalıklarının Sınıflaması, Kalıtım Kalıpları,  
Genomik İnstabilite ve Antisipasyon**  
Classification of Nucleotide Repeat Diseases, Inheritance Patterns,  
Genomic Instability and Antisipation  
*Emine GÖKTAŞ, Ayşe Gül ZAMANI*
- 15 **Nükleotid Tekrar Artışı Hastalıklarının Tanısında Kullanılan Genetik Yöntemler**  
Genetic Methods for Diagnosis of Nucleotide Repeat Expansion Diseases  
*Volkan BALTACI, Emre EVİN*

- 23 **Frajl X İlişkili Hastalıklara Genetik Bakış: Frajl X Sendromu, Frajl X İlişkili Tremor/Ataksi Sendromu, Frajl X İlişkili Primer Over Yetmezliği**  
Genetic Overview of Fragile X-Related Diseases: Fragile X Syndrome, Fragile X-Associated Tremor/Ataxia Syndrome, Fragile X-Related Primary Ovarian Insufficiency  
*Fatma SILAN, Derya KAYA*
- 30 **Miyotonik Distrofi Tip 1 ve Tip 2'ye Genetik Yaklaşım**  
Genetic Approach to Myotonic Dystrophy Type 1 and Type 2  
*Zehra MANAV YIĞİT, Gökay BOZKURT*
- 37 **Spinocerebellar Ataksilere Genetik Yaklaşım**  
Genetic Approach to Spinocerebellar Ataxias  
*Seray BOZKURT, Ahmet Okay ÇAĞLAYAN*
- 48 **Huntington Hastalığına Genetik Yaklaşım**  
Genetic Approach to Huntington's Disease  
*Büşranur ÇAVDARLI*
- 55 **Spinobulbar Musküler Atrofiye Genetik Yaklaşım**  
Genetic Approach to Spinobulbar Muscular Atrophy  
*Sinem KOCAGİL, Oğuz ÇİLİNGİR*
- 62 **Okülofarengeal Musküler Distrofiye Genetik Yaklaşım**  
Genetic Approach to Oculopharyngeal Muscular Dystrophy  
*Derya Beyza SAYIN KOCAKAP*
- 69 **Friedreich Ataksisi'ne Genetik Yaklaşım**  
Genetic Approach of Friedreich's Ataxia  
*Sinem YALÇINTEPE*
- 75 **Nükleotid Tekrar Artışı Hastalıklarında Genetik Danışma**  
Genetic Counseling in Nucleotide Repeat Expansion Diseases  
*Şeyma AKTAŞ PASKAL, Munis DÜNDAR*
- 81 **Nükleotid Tekrar Artışı Hastalıklarının Tedavisinde Genetik Temelli Yaklaşımlar**  
Genetic-Based Approaches to the Treatment of Nucleotide Repeat Expansion Diseases  
*Makbule Nihan SOMUNCU, Mahmut Selman YILDIRIM*