

Türkiye Klinikleri

# ÇOCUK METABOLİZMA HASTALIKLARI

ÖZEL KONULAR

## Pediatric Metabolism Diseases

SPECIAL TOPICS

# LİZOMAL HASTALIKLARIN TANI VE TEDAVİSİNDE YENİLİKLER

## INNOVATIONS IN DIAGNOSIS AND TREATMENT OF LYSOSOMAL DISEASES

### İÇİNDEKİLER CONTENTS

**Ön Söz - Preface**

Leyla TÜMER

**1 Lizozomal Depo Hastalığı Gelişiminde Rolü Olan Yeni Mekanizmalar ve Depolanma Dışında Etkilenen Diğer Mekanizmalar**

New Mechanisms Playing a Role in the Development of Lysosomal Storage Disease and Other Affected Mechanisms Rather Than Storage

*Ash İNCİ*

**8 Tanıda Yenilikler: Biyobelirteçler ve Tarama Testleri**

Recent Advances in Diagnosis: Biomarkers and Screening Tests

*Rıdvan Murat ÖKTEM, Gürsel BİBEROĞLU*

**16 Enzim Replasman Tedavisi**

Enzyme Replacement Therapy

*Ayşe KILIÇ, İlyas OKUR*

- 24 **Farmakolojik Şaperonlar**  
Pharmacological Chaperones  
*Ümmühan ÖNCÜL, Fatma Tuba EMİNOĞLU*
- 33 **Lizozomal Depo Hastalıklarında Substrat Redüksiyon Tedavileri**  
Substrate Reduction Therapy in Lysosomal Storage Disorders  
*Burak YÜREK, Çiğdem Seher KASAPKARA*
- 43 **Lizozomal Hastalıklarda Gen Tedavisi**  
Gene Therapy in Lysosomal Diseases  
*Fatih Süheyl EZGÜ*