

Türkiye Klinikleri

# ÇOCUK METABOLİZMA HASTALIKLARI

ÖZEL KONULAR

## Pediatric Metabolism Diseases

SPECIAL TOPICS

# MİTOKONDRIYAL YAĞ ASİDİ OKSİDASYON DEFİKTLERİ, GÜNCEL GELİŞMELER VE POTANSİYEL TEDAVİ YAKLAŞIMLARI

MITOCHONDRIAL FATTY ACID OXIDATION DEFECTS,  
CURRENT DEVELOPMENTS AND POTENTIAL TREATMENT APPROACHES

## İÇİNDEKİLER CONTENTS

**Ön Söz - Preface**

Fatma Tuba EMİNOĞLU

Engin KÖSE

1 **Kısa Zincirli Açıl-KoA Dehidrogenaz Eksikliği**  
Short-Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency  
*Ümmühan ÖNCÜL*

5 **Orta Zincirli Açıl-KoA Dehidrogenaz Eksikliğinde Son Gelişmeler**  
Recent Advances in Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency  
*Ilknur SÜRÜCÜ KARA, Engin KÖSE*

- 13 **Uzun Zincirli 3-Hidroksiaçil-KoA Dehidrogenaz Eksikliği ve Üç İşlevli Protein Eksikliğinde Yönetim Stratejileri**  
Management of Long-Chain 3-Hydroxyacyl-CoA Dehydrogenase Deficiency and Trifunctional Protein Deficiency  
*Ayşe KILIÇ, Leyla TÜMER*
- 19 **Çok Uzun Zincirli Açil-KoA Dehidrogenaz Eksikliğinde Güncel Yaklaşımlar**  
Current Approaches in Very Long Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency  
*Merve KOÇ YEKEDÜZ, Fatma Tuba EMİNOĞLU*
- 25 **Multipl Açil-KoA Dehidrogenaz Eksikliği ve Farklı Klinik Yansımaları**  
Multiple Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency and Different Clinical Reflections  
*Burcu CİVELEK ÜREY, Çiğdem Seher KASAPKARA*
- 34 **Nadir Görülen Bir Yağ Asidi Oksidasyon Defekti: 3-Hidroksiaçil-KoA Dehidrogenaz Eksikliği**  
A Rare Fatty Acid Oxidation Defect: 3-Hydroxyacyl-CoA Dehydrogenase Deficiency  
*Berrak BİLGİNER GÜRBÜZ*
- 38 **Karnitin Transport Defektlerine Genel Bakış**  
Overview of Carnitine Transport Defects  
*Asburçe OLGAC*
- 45 **Mitokondriyal Yağ Asidi Oksidasyon Defektlerinde Yenidoğan Taraması Uygulamaları**  
Newborn Screening Applications in Mitochondrial Fatty Acid Oxidation Defects  
*Sabire GÖKALP, Aslı İNCİ*
- 49 **Mitokondriyal Yağ Asidi Oksidasyon Defektlerinde Diyet Tedavisinde Güncel Uygulamalar**  
Current Practices in Dietary Treatment of Mitochondrial Fatty Acid Oxidation Defects  
*Furkan YOLCU*
- 55 **Mitokondriyal Yağ Asidi Oksidasyon Defektlerinde Farmakolojik Yaklaşımlar**  
Pharmacological Approaches in Mitochondrial Fatty Acid Oxidation Defects  
*Melis KÖSE*