

Türkiye Klinikleri

# ÇOCUK NÖROLOJİSİ

ÖZEL KONULAR

Pediatric Neurology

SPECIAL TOPICS

## ÇOCUK NÖROLOJİSİNDE GENETİK YAKLAŞIMLAR

### GENETIC APPROACHES IN CHILD NEUROLOGY

#### İÇİNDEKİLER CONTENTS

**Ön Söz - Preface**

Sarenur GÖKBEN

Ayşe Semra HIZ

**1 Genetik Analizlere Genel Yaklaşım I: Karyotip, FISH, Array CGH, MLPA**

General Approach to Genetic Analysis I: Karyotype, FISH, Array CGH, MLPA

*Ceren YILMAZ UZMAN, Murat Derya ERÇAL*

**8 Genetik Analizlere Genel Yaklaşım II:**

**Sanger Dizi Analizi, İleri Nesil Dizileme (WES, WGS)**

General Approach to Genetic Analysis II:

Sanger Sequence Analysis, Next Generation Sequencing (WES, WGS)

*Tahir ATIK*

**13 Genetik Temelli Tedaviler**

Genetic Therapies

*Enise AVCI DURMUŞALIOĞLU, Ferda ÖZKINAY*

**20 Nörogelişimsel Geriliğe Genetik Yaklaşım**

Genetic Approach to Neurodevelopmental Delay

*Ayşe Semra HIZ*

- 25 **Kortikal Displazilerde Genetik Yaklaşım**  
Genetic Approach in Cortical Dysplasias  
*Gül AKTAN, Ayşe TOSUN*
- 34 **Pontoserebellar Hipoplazi ve Joubert Sendromunda Genetik Yaklaşım**  
Genetic Approach in Pontocerebellar Hypoplasia and Joubert Syndrome  
*F. Müjgan SÖNMEZ*
- 42 **Kanalopatiyle Giden Epileptik Ensefalopatilerde Genetik Yaklaşım**  
Genetic Approach in Channelopathy-Associated Epileptic Encephalopathies  
*Erdem ŞİMŞEK, Hande GAZETECİ TEKİN, Sarenur GÖKBEN*
- 52 **Kanalopati Dışı Epileptik Ensefalopatilerde Genetik Yaklaşım**  
Genetic Approach in Non-Channelopathy Epileptic Encephalopathies  
*Bülent KARA*
- 63 **Fokal Epilepsilerde Genetik Yaklaşım**  
Genetic Approach in Focal Epilepsies  
*Esra SERDAROĞLU, Ayşe SERDAROĞLU*
- 67 **Jeneralize Epilepsilerde Genetik Yaklaşım**  
Genetic Approach in Generalized Epilepsies  
*Ülkühan ÖZTOPRAK, Dilek YALNIZOĞLU*
- 72 **Musküler Distrofilerde Genetik Yaklaşım**  
Genetic Approach in Muscular Dystrophy  
*Çağatay GÜNAY, Uluç YIŞ, Hüseyin PER*
- 78 **Konjenital Miyopati ve Konjenital Miyastenilerde Genetik Yaklaşım**  
Genetic Approach in Congenital Myopathies and Congenital Myasthenias  
*Olca ÜnVER, Dilşad TÜRKDOĞAN*
- 84 **Konjenital Miyotoni ve Periyodik Paralizlerde Genetik Yaklaşım**  
Genetic Approach in Congenital Myotonia and Periodic Paralysis  
*Sibel ÖZ YILDIZ, Göknur HALILOĞLU*
- 90 **Spinal Musküler Atrofide Genetik Yaklaşım**  
Genetic Approach in Spinal Muscular Atrophy  
*Gökçen ÖZ TUNÇER, Ayşe AKSOY, Haluk TOPALOĞLU*
- 96 **Kalıtsal Nöropatilerde Genetik Yaklaşım**  
Genetic Approach in Inherited Neuropathies  
*Nefise KANDEMİR, Mehmet CANPOLAT, Sefer KUMANDAŞ, Munis DÜNDAR*
- 102 **Çocukluk Çağı Hareket Bozukluklarına Genetik Yaklaşım**  
Genetic Approach to Childhood Movement Disorders  
*Dilara Ece TOPRAK, Sanem YILMAZ*
- 107 **Mitokondriyal Sitopatilere Genetik Yaklaşım**  
Genetic Approach to Mitochondrial Cytopathies  
*Pınar GENÇPINAR, Nihal Olgaç DÜNDAR*

- 114 **Trinükleotid Tekrar Hastalıklarında Genetik Yaklaşım**  
(Friedrich Ataksi, Frajil X Sendromu, SCA, HD, Miyotonik Distrofi 1 ve 2)  
Genetic Approach in Trinucleotide Repeat Diseases  
(Friedrich Ataxia, Fragile X Syndrome, SCA, HD, Myotonic Dystrophy 1 and 2)  
*Alper GEZDİRİCİ, Adnan YÜKSEL*
- 122 **mTORopatilerde Genetik Yaklaşım**  
Genetic Approach to mTORopathies  
*Elif Perihan ÖNCEL, İlknur EROL*
- 134 **RASopati Sendromlarına Genetik Yaklaşım**  
Genetic Approach to RASopathies  
*Şenay HASPOLAT, Özlem YAYICI KÖKEN*
- 144 **Tip I İnterferonopatiler**  
Type I Interferonopathies  
*Meral KARADAĞ, Serdal GÜNGÖR*
- 149 **Hipomiyelinizan Hastalıklarda Genetik Yaklaşım**  
Genetic Approaches in Hypomyelinating Disorders  
*Neslihan ÖZCAN, M. Özlem HERGÜNER*
- 154 **Lökodistrofilere Genetik Yaklaşım**  
Genetic Approach to Leukodystrophies  
*Ezgi ÇAĞLAR, Çetin OKUYAZ*
- 161 **Epigenetik ve Nörolojik Hastalıklardaki Rolü**  
Epigenetics and its Role in Neurological Diseases  
*Ece SÖNMEZLER, Aykut KURUOĞLU, Yavuz OKTAY*