

BİLİMSEL OTURUMLAR

KONJENİTAL GLİKOZİLASYON BOZUKLUKLARI

CONGENITAL GLYCOSYLATION DISORDERS

Çocuk Metabolizma Hastalıkları Akademisi-CMAK

(21-22 Ekim 2022)

İÇİNDEKİLER CONTENTS

Önsöz

Özlem ÜNAL UZUN

1

Glikozilasyon Bozukluklarında Temel Mekanizmalar

Basic Mechanisms in Glycosylation Disorders

Hatice Asuman ÖZKARA

5

Biyokimyasal Prensipler: Lipid-Glikozilasyon ve Çoklu Glikozilasyon Yolakları

Biochemical Principles: Lipid-Glycosylation and Multiple Glycosylation Pathways

İncilay LAY

15

Konjenital Glikozilasyon Bozukluklarında Nörolojik Tutulum

Neurological Involvement in Congenital Disorders of Glycosylation

Didem ARDIÇLI, Meral TOPÇU

21

Hepatik Tutulum

Hepatic Involvement

Nuriye Ece MİNTAŞ, Sibel Burçak ŞAHİN UYAR, Nur ARSLAN

- 27 **Konjenital Glikozilasyon Bozukluklarında Renal Tutulum**
Renal Involvement in Congenital Disorders of Glycosylation
Emine Gülşah ÖZDEMİR, Bora GÜLHAN
- 32 **Konjenital Glikozilasyon Bozuklukları ve Kalp Tutulumu**
Congenital Glycosylation Disorders and Cardiac Involvement
Umut Berk MERCAN, Tevfik KARAGÖZ
- 36 **Konjenital Glikozilasyon Bozukluklarında Endokrin Tutulum**
Endocrine Involvement in Congenital Disorders of Glycosylation
Yağmur ÜNSAL, Zeynep Alev ÖZÖN
- 47 **Konjenital Glikozilasyon Bozuklukları: İskelet Sistemi Tutulumu**
Congenital Glycosylation Disorders: Skeletal System Involvement
Beyhan TÜYSÜZ
- 53 **PGM1-CDG Homozigot Mutasyonu Olan Hastamızın Uzun Dönemli Takip ve Gebelik Durumu**
Long-Term Follow-Up and Pregnancy Status of Our Patient with PGM1-CDG Homozygous Mutation
İlknur SÜRÜCÜ KARA, Fatma Tuba EMİNOĞLU
- 56 **Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Kliniğinde
Konjenital Glikozilasyon Defekti Tanısıyla Takip Edilen 14 Hastanın
EEG Bulguları, Tedavileri ve Klinik Özellikleri**
Clinical Characteristics, EEG Findings and Treatments of
Congenital Glycosylation Defect Patients Whose Followed-up
in Kocaeli University Faculty of Medicine Child Neurology Clinic
Ömer KARACA, Merve ÖZTÜRK, Defne ALİKILIÇ, Adnan DENİZ, Mesut GÜNGÖR, Bülent KARA
- 61 **ALG1-CDG: Sütçocukluğu Döneminde Epilepsi ile Kendini Gösteren 2 Kardeş**
ALG1-CDG: 2 Siblings Presenting with Epilepsy in Infancy
Serpil DİNÇER, Aynur KÜÇÜKÇONGAR YAVAŞ, Çiğdem Seher KASAPKARA
- 65 **Hafif Klinik Bulgularla Gelen ALG1-Konjenital Glikozilasyon Bozukluğu**
A Patient with a Mild Phenotype of ALG1-Congenital Disorder of Glycosylation
Ümmühan ÖNCÜL, Engin KÖSE
- 67 **ALG6-CDG: Epilepsi, Psikomotor Retardasyon, Ataksi Kliniğinde
Koagülasyon Testleri Yol Gösterir mi?**
ALG6-CDG: Can Coagulation Tests Guide for Diagnosis in Clinic of Epilepsy,
Psychomotor Retardation, Ataxia?
Emine GENÇ, Emel YILMAZ GÜMÜŞ, Hamza POLAT, Burcu KARAKAYALI, Gülten ÖZTÜRK, Burcu ÖZTÜRK HİŞMİ

- 70 **Konjenital Glikozilasyon Defektleri (ALG11) Tanılı İki Hastanın Klinik, Laboratuvar ve Genetik Özellikleri**
Clinical, Laboratory and Genetic Characteristics of Two Patients with Congenital Glycosylation Defects (ALG11)
Zümriit ARSLAN GÜLTEN, Ümran ÇETİNÇELİK, Hatice DERİN
- 72 **Yenidoğan Döneminde Bulgu Veren Konjenital Glikozilasyon Defekti Tip 1a**
Congenital Glycosylation Defect Type 1a Presenting in the Neonatal Period
İzzet ERDAL, Ali DURSUN
- 74 **PMM2-CDG: Nöromotor Gelişme Geriliği ile Başvuran 2 Olgu**
PMM2-CDG: 2 Cases Presenting with Neuromotor Developmental Delay
Zeynep Sümevra ÖZBEY, Burcu CİVELEK ÜREY, Ahmet Cevdet CEYLAN, Ayşegül Neşe ÇITAK KURT, Burak YÜREK, Çiğdem Seher KASAPKARA
- 76 **Hipotoni ve Mikrosefali ile Başvuran Bir PMM2-CDG Vakası**
A Case of PMM2-CDG Presenting with Hypotonia and Microcephaly
Selen HAS ÖZHAN, Asburçe OLGAC, Harun BAYRAK, Abdullah SEZER, Hale ATALAY ÇELİK, Erhan AKSOY, Deniz YÜKSEL, Mustafa KILIÇ
- 79 **Fosfoglukomutaz-1 Geninde Homozigot Mutasyon Saptanan İki Kardeş Olgu**
Two Siblings With Homozygous Mutation in Phosphoglucosmutase-1 Gene
Sibel ÖZ YILDIZ, Ayça Burcu KAHRAMAN, Rıza Köksal ÖZGÜL, Ali DURSUN, Dilek YALNIZOĞLU
- 82 **CDG Tip 1b (MPI-CDG) Tanısında D-Mannoz Tedavisinin Uzun Dönem Etkileri**
Long-Term Effects of D-Mannose Therapy in CDG Type 1b (MPI-CDG)
Merve KOÇ YEKEDÜZ, Fatma Tuba EMİNOĞLU
- 85 **Uykuda Diken-Dalga Aktivasyonu İle Birlikte Gelişimsel/Epileptik Ensefalopati (DEE-SWAS) Kliniği ile Takipli Bir Konjenital Glikozilasyon Bozukluğu (CDG) Vakası**
A Congenital Disorder of Glycosylation (CDG) Which is Followed with the Clinic of Developmental/Epileptic Encephalopathy with Spike Wave Activation in SLEEP (DEE-SWAS)
Hale ATALAY ÇELİK, Abdüllatif BAKIR, Selen HAS ÖZHAN, Asburçe OLGAC, Mustafa KILIÇ, Deniz YÜKSEL
- 87 **Nadir Bir Konjenital Glikozilasyon Defekti: SRD5A3 Gen Defekti Olan İki Kardeş**
A Rare Congenital Glycolysis Defect: Two Siblings with SRD5A3 Gene Defect
Ayça Burcu KAHRAMAN, Yılmaz YILDIZ, Serap SIVRİ, Ayşegül TOKATLI, Ali DURSUN
- 89 **Konjenital Glikozilasyon Bozukluğu, Tip II (CDG2K) Tanılı Olgu Sunumu**
Case Report of Congenital Glycosylation Disorder, Type II (CDG2K)
Hacer BASAN, Serpil DİNÇER, Berrak BİLGİNER GÜRBÜZ, Didem ARDIÇLI, Aynur KÜÇÜKÇONGAR YAVAŞ, Çiğdem KASAPKARA

- 92 **Konjenital Glikozilasyon Defekti: Hafif Klinik Seyirli İki Olgu**
Congenital Defects of Glycosylation: Two Cases with Mild Clinical Course
Belkis AK, Meryem KARACA, Mehmet Cihan BALCI, Arzu SELAMIOĞLU, Hüseyin Kutay KORBEYLİ, Aslı DURMUŞ, Gülden Fatma GÖKÇAY
- 94 **Konjenital Glikozilasyon Bozuklukları Kutis Laksa Ayırıcı Tanısında Düşünülmeli midir?**
Should Congenital Glycosylation Disorders be Considered in the Differential Diagnosis of Cutis Laxa?
Tayfun ÇİNLETİ, Mehmet KOCABEY, Murat Derya ERÇAL
- 96 **Egzema, Hiperimmüoglobulin E ve İmmün Yetmezlik Birlikteliği: PGM3-CDG**
Association of Eczema, Hyperimmunoglobulin E and Immune Deficiency: PGM3-CDG
Emine GENÇ, Emel YILMAZ GÜMÜŞ, Asena SEFER, Sevgi BİLGİÇ ELTAN, Zekai AVCI, Sebile KILAVUZ, Burcu ÖZTÜRK HİŞMİ
- 99 **İskelet Deformiteleri ile Seyreden Nadir Bir Konjenital Deglikozilasyon Defekti Olgusu**
A Rare Case of Congenital Deglycosylation Defect with Skeletal Deformities
Aliye GÜLBAHÇE, Sezai ARSLAN, Hatice GÜNEŞ, Sefer KUMANDAŞ, Munis DÜNDAR, Fatih KARDAŞ
- 100 **Miyoklonik Atonik Epilepsinin Yeni Bir Olası Nedeni: PIGA Eksikliği ile İnozitol Tedavisinin Etkinliği**
A New Possible Cause of Myoclonic Atonic Epilepsy: Effectiveness of Inozitol Therapy with Piga Deficiency
Adnan DENİZ, Defne ALİKILIÇ, Merve ÖZTÜRK, Ömer KARACA, Mesut GÜNGÖR, Bülent KARA
- 102 **Konjenital Glikozilasyon Defektleri: Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Metabolizma Kliniğinde Takip Edilen 7 Hastanın Klinik ve Moleküler Özellikleri**
Congenital Glycosylation Defects: Clinical and Molecular Characteristics of 7 Patients Followed in the Metabolism Clinic of Kocaeli University Faculty of Medicine
Gülhan KARAKAYA MOLLA, Meral Bahar İSTER, Özlem ÜNAL UZUN
- 105 **Nadir Görülen Lizozomal Depo Hastalığı: Mukolipidoz Tip IV**
A Rare Lysosomal Storage Disease: Mucopolipidosis Type IV
Seren AYDIN, Gülbahar KURT BAYIR, Aslıhan SANRI, Gökçen ÖZ TUNÇER, Işıl ÖZER, Ayşe AKSOY