

# Pediatric N romusk ler Hastalıklar

## Pediatric Neuromuscular Diseases

### İÇİNDEKİLER - CONTENTS

<b>Pediatric N�romusk�ler Hastalıklar Nedir? Genel Sınıflandırma Nasıldır?</b> What are Pediatric Neuromuscular Diseases? What is the General Classification? <i>M. �zlem HERG�NER</i>	1
<b>Kreatin Kinaz Y�ksekliliğine Yaklaşım</b> Approach to Creatine Kinase Elevation <i>Mesut G�NG�R</i>	5
<b>Benign S�t �ocukluđu Hipotonisitesi</b> Benign Infantile Hypotonia <i>Yunus Emre DOĐAN, Mehmet CANPOLAT</i>	9
<b>Motor N�ron Hastalıkları: Spinal Musk�ler Atrofi (5q ile Kalıtılan)</b> Motor Neuron Diseases: Spinal Muscular Atrophy (5q Linked) <i>Elif ACAR ARSLAN, G�lten �ZT�RK</i>	14
<b>Motor N�ron Hastalıkları: Spinal Musk�ler Atrofiye Genetik Temelli Tedaviler</b> Motor Neuron Diseases: Genetically Based Treatments in Spinal Muscular Atrophy <i>Olcay �NVER</i>	21
<b>Motor N�ron Hastalıkları: Amiyotrofik Lateral Skleroz ve Varyantları</b> Motor Neuron Diseases: Amyotrophic Lateral Sclerosis and its Variants <i>Hilmi UYSAL</i>	27
<b>Periferik Sinir Sistemi Anatomi ve Fizyolojisi</b> Peripheral Nervous System Anatomy and Physiology <i>Hatice Hilal KIRKG�Z, Tuncay Derya OKUR, G�l�in AKINCI</i>	32

<b>Periferik Sinir Hastalıkları: Herediter Nöropatiler</b>	37
Peripheral Nerve Diseases: Hereditary Neuropathies	
<i>Cem PAKETÇİ, Uluç YIŞ</i>	
<b>Periferik Sinir Hastalıkları: Metabolik Nöropatiler</b>	42
Peripheral Nerve Diseases: Metabolic Neuropathies	
<i>Gülçin AKINCI</i>	
<b>Periferik Sinir Hastalıkları: Kazanılmış Nöropatiler (Toksik, Otoimmün)</b>	48
Peripheral Nerve Diseases: Acquired Neuropathies (Toxic, Autoimmune)	
<i>Furkan DONBALOĞLU, Şenay HASPOLAT</i>	
<b>Nöromusküler Bileşke Anatomik Yapısı ve İletim Özellikleri</b>	53
Neuromuscular Junction Anatomy and Transmission Properties	
<i>Hülya MARAŞ GENÇ</i>	
<b>Sinir-Kas Kavşağı Hastalıkları: Konjenital Miyastenik Sendromlar</b>	57
Neuromuscular Junction Diseases: Congenital Myasthenic Syndromes	
<i>Sarenur GÖKBEN, Hande GAZETECİ TEKİN</i>	
<b>Sinir-Kas Kavşağı Hastalıkları: Otoimmün Miyastenik Sendromlar</b>	64
Neuromuscular Junction Diseases: Autoimmune Myasthenic Syndromes	
<i>Sevde SEÇER, Bahadır KONUŞKAN</i>	
<b>Sinir-Kas Kavşağı Hastalıkları: Periyodik Paraliziler</b>	72
Neuromuscular Junction Diseases: Periodic Paralysis	
<i>Gökçe CIRDI, Bülent KARA</i>	
<b>Sinir-Kas Kavşağı Hastalıkları: Miyotoni Konjenita</b>	83
Neuromuscular Junction Diseases: Myotonia Congenita	
<i>Gökçen ÖZ TUNÇER, Ayşe AKSOY</i>	
<b>Sinir-Kas Kavşağı Hastalıkları: Nöromiyotoni</b>	86
Neuromuscular Junction Diseases: Neuromyotonia	
<i>Gülbahar KURT BAYIR, Gökçen ÖZ TUNÇER, Ayşe AKSOY</i>	
<b>Kas Hastalıkları: Çizgili ve Düz Kas Anatomik ve Fizyolojik Yapısı</b>	90
Muscular Diseases: Anatomical and Physiological Structure of Striated and Smooth Muscle	
<i>Muzaffer SİNDEL, Serra ÖZTÜRK</i>	

<b>Kas Hastalıkları: Konjenital Musküler Distrofler</b> Muscular Diseases: Congenital Muscular Dystrophies <i>Burçin GÖNÜLLÜ POLAT, Mustafa KÖMÜR</i>	95
<b>Kas Hastalıkları: Distrofinopatiler</b> <b>(Duchenne Musküler Distrofi-Becker Musküler Distrofi ve Ara Formlar)</b> Muscular Diseases: Dystrophinopathies (Duchenne Muscular Dystrophy-Becker Muscular Dystrophy and Intermediate Forms) <i>Hatice BEKTAŞ ÖNTAŞ, Didem ARDIÇLI</i>	104
<b>Kas Hastalıkları: Limb-Girdle Musküler Distrofi</b> Muscular Diseases: Limb-Girdle Muscular Dystrophy <i>Sait AÇIK, Elif Naz KADEM, Muhammet Gültekin KUTLUK</i>	110
<b>Kas Hastalıkları: Emery-Dreifuss Musküler Distrofi, Fasiyoskapulohumeral Musküler Distrofi ve Distal Musküler Distrofler</b> Muscular Diseases: Emery-Dreifuss Muscular Dystrophy, Fascioscapulohumeral Muscular Dystrophy and Distal Muscular Dystrophies <i>Nesibe Gevher EROĞLU ERTUĞRUL</i>	116
<b>Kas Hastalıkları: Miyotonik Distrofi</b> Muscular Diseases: Myotonic Dystrophy <i>Seren AYDIN, Gökçen ÖZ TUNÇER, Ayşe AKSOY</i>	121
<b>Kas Hastalıkları: Konjenital Miyopatiler</b> Muscular Diseases: Congenital Myopathies <i>Ezgi ÇAĞLAR, Çetin OKUYAZ</i>	125
<b>Metabolik Kas Hastalıkları: Kas ve Periferik Sinirin Mitokondriyal Hastalıkları</b> Metabolic Muscular Diseases: Mitochondrial Diseases of Muscle and Peripheral Nerves <i>Mehpare SARI YANARTAŞ, Özlem YAYICI KÖKEN</i>	131
<b>Metabolik Kas Hastalıkları: Glikojen Depo Hastalıkları</b> Metabolic Muscular Diseases: Glycogen Storage Diseases <i>Neslihan BİLGİN</i>	139
<b>Metabolik Kas Hastalıkları: Lipid Depo Miyopatileri</b> Metabolic Muscular Diseases: Lipid Storage Myopathies <i>Chakan TSAKIR, Özlem YAYICI KÖKEN</i>	147

<b>Kas ve Periferik Sinirin İnflamatuvar Hastalıkları: Viral ve Parazitik Miyozitler</b> Inflammatory Diseases of Muscle and Peripheral Nerve: Viral and Parasitic Myositis <i>Safa Mete DAĞDAŞ, Nihal OLGAÇ DÜNDAR</i>	151
<b>Kas ve Periferik Sinirin İnflamatuvar Hastalıkları: Guillain-Barré Sendromu</b> Inflammatory Diseases of Muscles and Peripheral Nerve: Guillain-Barré Syndrome <i>Elif DİDİNMEZ TAŞKIRDI, Pınar GENÇPINAR</i>	155
<b>Kas ve Periferik Sinirin İnflamatuvar Hastalıkları:</b> <b>Kronik İnflamatuvar Demiyelinizan Poliradikülönöropati</b> Inflammatory Diseases of Muscles and Peripheral Nerve: Chronic Inflammatory Demyelinating Polyradiculoneuropathy <i>Canan ÜSTÜN, Deniz YÜKSEL</i>	163
<b>Kas ve Periferik Sinirin İnflamatuvar Hastalıkları:</b> <b>İnflamatuvar Miyozitler, Dermatomiyozi, Polimiyozit, Antikor İlişkili Miyozitler</b> Inflammatory Disorders of Muscle and Peripheral Nerve: Inflammatory Myositis, Dermatomyositis, Polymyositis, Antibody Associated Myositis <i>Erhan ÖZEL, İbrahim H. ÖNCEL</i>	168
<b>Herediter Spastik Paraplejiler</b> Hereditary Spastic Paraplegias <i>Şeyda BEŞEN, İlknur EROL</i>	173
<b>Artrogripozis Multipleks Konjenita</b> Arthrogryposis Multiplex Congenita <i>Özlem ÖZSOY, A. İpek POLAT</i>	180
<b>Kas Hastalıklarında Patoloji</b> Pathology of Muscular Diseases <i>Beril TALİM</i>	195
<b>Pediyatrik Nöromusküler Hastalıklara Genetik Yaklaşım</b> Genetic Approach to Pediatric Neuromuscular Diseases <i>Çağatay GÜNAY, Ayşe Semra HIZ KURUL</i>	199