

# HEREDİTER BÖBREK HASTALIKLARI

## İÇİNDEKİLER CONTENTS

### Ön Söz

Yasemin ERTEN

### 1 Hereditör Böbrek Hastalıklarının Temeli

Basis of Hereditary Kidney Diseases

Yasemin ERTEN

### 7 Çocuklarda Polikistik ve Diğer Kistik Böbrek Hastalıkları

Polycystic and Other Cystic Kidney Diseases in Childhood

Necla BUYAN

### 16 Alport Sendromu ve İlişkili Hastalıklar

Alport's Syndrome and Related Diseases

Gizem KUMRU, Şule ŞENGÜL

### 24 Sistinozis: Tanı, Tedavi ve Yönetim

Cystinosis: Diagnosis, Treatment and Management

Rezan TOPALOĞLU

- 31 **Fabry Hastalığı**  
Fabry's Disease  
*Gülay ULUSAL OKYAY, Yasemin ERTEN*
- 40 **Juvenil Nefronofitizis**  
Juvenile Nephronophthisis  
*Yeşim ÖZDEMİR ATİKEL, Sevcan A. BAKKALOĞLU*
- 48 **Erişkin Otozomal Dominant Polikistik Böbrek Hastalığı**  
Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease  
*Bülent KAYA, Saime PAYDAŞ*
- 55 **Genetik Geçişli Fokal Segmental Glomeruloskleroz**  
Genetic Focal Segmental Glomerulosclerosis  
*Kübra KAYNAR*
- 62 **Oksalozis**  
Oxalosis  
*Bayram BERKTAŞ, Hülya TAŞKAPAN*
- 68 **Genetik Geçişli Renal Transport Bozuklukları**  
Hereditary Renal Transport Disorders  
*Gülay ULUSAL OKYAY, Turgay ARINSOY*