

Inherited Metabolic Myopathies

Kalıtsal Metabolik Miyopatiler

CONTENTS - İÇİNDEKİLER

Introduction and Classification of Inherited Metabolic Myopathies Kalıtsal Metabolik Miyopatilere Giriş ve Sınıflandırma <i>Ekin ÖZSAYDI AKTAŞOĞLU, Leyla TÜMER</i>	1
Biology and Metabolism of Muscle Tissue Kas Dokusunun Biyolojisi ve Metabolizması <i>Atiye Seda YAR SAĞLAM, Duygu Deniz USTA SALİMİ</i>	6
Muscle Glycogenoses and Other Inborn Errors of Carbohydrate Metabolism That Affect Muscle Kas Glikojenozları ve Kas Tutulumu Görülen Diğer Karbonhidrat Metabolizması Bozuklukları <i>Çiğdem Seher KASAPKARA</i>	12
Inborn Errors of Fatty Acid Metabolism That Affect Muscle Yağ Asidi Metabolizmasının Kası Etkileyen Doğuştan Bozuklukları <i>Ayça Burcu KAHRAMAN, Yılmaz YILDIZ</i>	18
Mitochondrial Myopathies Mitokondriyal Miyopatiler <i>Ilknur SÜRÜCÜ KARA, Fatma Tuba EMİNOĞLU</i>	27

Inborn Errors of Purine Nucleotide Metabolism That Affect Muscle (AMP Deaminase Deficiency)	38
Kası Etkileyen Doğuştan Pürin Nükleotid Metabolizması Bozukluğu (AMP Deaminaz Eksikliği)	
<i>Aynur KÜÇÜKÇONGAR YAVAŞ</i>	
Rare Metabolic Myopathies	43
Nadir Metabolik Miyopatiler	
<i>Suzan İCİL, Asburçe OLGAÇ</i>	
Differential Diagnosis of Metabolic Myopathies	48
Metabolik Miyopatilerin Ayırıcı Tanısı	
<i>Ayşe KILIÇ</i>	
Symptomatic Evaluation of Metabolic Myopathies	55
Metabolik Miyopatilerin Semptomatik Değerlendirilmesi	
<i>Fehime ERDEM, Ebru CANDA</i>	
Biochemical Diagnosis in Metabolic Myopathies	62
Metabolik Miyopatilerde Biyokimyasal Tanı	
<i>Rıdvan Murat ÖKTEM, Gürsel BİBEROĞLU</i>	
Diagnosis Methods of Metabolic Myopathies: Physiological Tests (Forearm Exercise Test)	66
Metabolik Miyopatilerin Tanı Yöntemleri: Fizyolojik Testler (Önkol Egzersiz Testi)	
<i>Banu KADIOĞLU YILMAZ</i>	
Diagnosis Methods of Metabolic Myopathies: Electrophysiological Evaluation (Electromyography and Nerve Conduction Studies)	71
Metabolik Miyopatilerin Tanı Yöntemleri: Elektrofizyolojik Değerlendirme (Elektromiyografi ve Sinir İletim Çalışmaları)	
<i>Hüseyin Bahadır ŞENOL, Çağatay GÜNAY, Uluç YİŞ</i>	
Diagnosis Methods of Metabolic Myopathies: Cardiac Evaluation (Electrocardiogram, Echocardiogram)	77
Metabolik Miyopatilerin Tanı Yöntemleri: Kardiyak Değerlendirme (Elektrokardiyografi, Ekokardiyografi)	
<i>Fatma HAYVACI CANBEYLİ</i>	
Diagnosis Methods of Metabolic Myopathies: Imaging Techniques (Ultrasonography, Elastography, Computed Tomography, Magnetic Resonance Imaging)	82
Metabolik Miyopatilerin Tanısal Yöntemleri: Görüntüleme Teknikleri (Ultrasonografi, Elastografi, Bilgisayarlı Tomografi, Manyetik Rezonans Görüntüleme)	
<i>Birsel ŞEN AKOVA, Suat FİTOZ</i>	

Diagnosis Methods of Metabolic Myopathies: Hystological Evaluation of Muscle Tissues	86
Metabolik Miyopatilerin Tanı Yöntemleri: Kas Dokularının Histolojik Değerlendirilmesi	
<i>Beyza BELDE DOĞAN</i>	
Genetic Evaluation of Metabolic Myopathies	97
Metabolik Miyopatilerin Genetik Değerlendirilmesi	
<i>Ekin ÖZSAYDI AKTAŞOĞLU, Filiz Başak CENGİZ ERGİN, Aslı İNCİ</i>	
Current Advances of Treatment of Metabolic Myopathies	105
Metabolik Miyopatilerin Tedavisinde Güncel Gelişmeler	
<i>Harun BAYRAK, Fatih Süheyl EZGÜ</i>	
Algoritms Used in Diagnosis and Treatment	109
Tanı ve Tedavide Kullanılan Algoritmalar	
<i>Ayşe Nur ALTUN, İlyas OKUR</i>	