

Hücre Trafiği Bozuklukları

Cell Trafficking Disorders

İÇİNDEKİLER - CONTENTS

Hücre İçi Molekül Trafiği Mekanizmaları ve Lizozomal Etki	1
Intracellular Molecular Trafficking Mechanisms and Lysosomal Effect	
<i>Hatice Asuman ÖZKARA</i>	
Hücre Trafiği Bozukluklarında Veziküler Trafiğin <i>in vitro</i> Takibi	7
<i>in vitro</i> Tracing of Vesicular Traffic in Cell Trafficking Disorders	
<i>Selda AYHAN</i>	
Moleküler Anatomiden Kliniğe: Vezikül Oluşum Bozuklukları; Başlangıç	11
From Molecular Anatomy to the Clinic: Disorders of Vesicle Formation; Introduction	
<i>Pınar YAVUZ, Ali DURSUN, Dilek YALNIZOĞLU</i>	
Moleküler Anatomiden Kliniğe: Motor Proteinler ve Bozuklukları	16
From Molecular Anatomy to the Clinic: Motor Proteins and Disorders	
<i>Elif Perihan ÖNCEL, İlknur EROL</i>	
Moleküler Anatomiden Kliniğe: Kılavuz Protein İlişkili Genetik Hastalıklar, Rab Proteinler	24
From Molecular Anatomy to the Clinic: Guide Protein-Related Genetic Diseases, Rab Proteins	
<i>Pelin Özlem ŞİMŞEK KİPER</i>	
Hücre Trafiği Bozukluklarında Fenotipik Özellikler	28
Phenotypic Features in Cell Trafficking Disorders	
<i>Beyhan TÜYSÜZ</i>	

Hücre Trafığı Bozukluklarında Nörolojik Bulgular Neurologic Findings in Cell Trafficking Disorders <i>Gökçe CIRDİ, Bülent KARA</i>	34
Laboratuvar Uygulamaları: Hücre Trafığı Laboratuvar Yaklaşımı Laboratory Applications: Laboratory Approach to Cell Trafficking <i>Dildar KONUKOĞLU</i>	45
Membran Trafığı Proteini Olan Fosfoinositidlerin Bozukluğunun Neden Olduğu, Lowe Sendromlu Beş Olgunun Prognostik Bulgularının ve Genotip-Fenotip İlişkisinin İncelenmesi Investigation of Prognostic Findings and Genotype-Phenotype Correlation in Five Cases of Lowe Syndrome Caused by Phosphoinositide Dysregulation, a Membrane Trafficking Protein Disorder <i>Hilal ONUR, Beyhan TÜYSÜZ</i>	52
Nadir Bir Hücresel Trafik Bozukluğu: NGLY1 Eksikliği A Rare Cell Trafficking Disorder: NGLY1 Deficiency <i>Esra ER, Pelin TEKE KISA</i>	57
Adölesan Nörodejeneratif Başlangıçlı Nieman-Pick Tip C Olgusu A Case of Nieman-Pick Type C with Adolescent Onset Neurodegeneration <i>Aliye GÜLBAHÇE, Sezin CANBEK</i>	59
Veziküler Trafik Bozukluklarında Fenotipik Heterojenite: Tek Merkez Deneyimi Phenotypic Heterogeneity in Vesicular Trafficking Disorders: A Single Center Experience <i>Şeyda BEŞEN, Elif Perihan ÖNCEL, İlknur EROL</i>	63
Klinik Takip ve Yeniden Değerlendirmenin Önemi: Global Gelişim Geriliği, Mikrosefali ve Davranış Problemleri ile İzlenen TRAPPC6B Gen Defektli İki Kardeş The Importance of Clinical Follow-up and Re-evaluation: Two Siblings with TRAPPC6B Gene Defect Presenting with Global Developmental Delay, Microcephaly, and Behavioral Problems <i>Halil Tuna AKAR, Can KOŞUKCU, Rıza Köksal ÖZGÜL, Ali DURSUN</i>	70
Kronik Diyaresi Olan Sendromik Bir Çocukta SKIV2L Mutasyonunun Yol Açtığı Veziküler Trafik Bozukluğu Vesicular Trafficking Disorder Caused by SKIV2L Mutation in A Syndromic Child with Chronic Diarrhea <i>Salih TÜRK, Beyhan TÜYSÜZ</i>	73

Ekzom Analizi ile Hücre Trafikçi Bozukluğu Tanısı Alan Hastalarda Genetik Defektlerin ve İlişkili Moleküler Yolakların Değerlendirilmesi Evaluation of Genetic Defects and Associated Molecular Pathways in Patients Diagnosed with Cell Trafficking Disorders by Exome Analysis <i>Didem YÜCEL YILMAZ</i>	77
Hücre İskeleti Yapısında Görevli NDE1, LIS1 ve TUBA1A Mutasyonları Sonucu Ortaya Çıkan Kortikal Malformasyonlarda Klinik ve Moleküler Özellikler Clinical and Molecular Features of Cortical Malformations Resulting from Mutations in Cytoskeletal Components NDE1, LIS1, and TUBA1A <i>Büşra KASAP, Dilek ULUDAĞ ALKAYA, Beyhan TÜYSÜZ</i>	83
Pulmoner Alveolar Proteinozis Gelişen Niemann-Pick Tip C Tanılı İki Kardeş Olgusu Two Sibling Cases of Niemann-Pick Type C with Pulmonary Alveolar Proteinosi <i>Merve KOÇ YEKEDÜZ, Engin KÖSE, Fatma Tuba EMİNOĞLU</i>	87
Veziküler Trafik Bozukluğuna Yol Açan LZTR1 Mutasyonu ile Ortaya Çıkan Noonan Sendromu Noonan Syndrome Caused by LZTR1 Mutation Leading to Vesicular Trafficking Disorder <i>Salih TÜRK, Dilek ULUDAĞ ALKAYA, Beyhan TÜYSÜZ</i>	91
Troyer Sendromu: Nadir Bir Spastik Parapleji Olgusu Troyer Syndrome: A Rare Case of Spastic Paraplegia <i>Hatice GÜNEŞ, Aliye GÜLBAHÇE, Munis DÜNDAR, Fatih KARDAŞ</i>	95
Ribozomal Proteini Kodlayan NBAS Mutasyonuna Bağlı Sendromik Akut Karaciğer Yetersizliği Syndromic Acute Liver Failure Caused by NBAS Mutations Encoding A Ribosomal Protein <i>Hilal ONUR, Beyhan TÜYSÜZ</i>	99