

Genetik İskelet Bozuklukları

Genetic Skeletal Disorders

İÇİNDEKİLER - CONTENTS

İskelet Displazisinde Muayene ve Antropometrik Ölçümler	1
Examination and Anthropometric Measurements in Skeletal Dysplasia	
<i>Nuray ÖZTÜRK, Ercan MIHÇI</i>	
İskelet Displazisinde Radyolojik Değerlendirme	9
Radiological Evaluation of Skeletal Dysplasia	
<i>Seda KAYNAK ŞAHAP, Suat FİTOZ</i>	
İskelet Displazisi Sınıflandırması ve Güncel Değişiklikler- Genetik İskelet Bozukluklarının Nozolojisi: 2023 Revizyonu	16
Skeletal Dysplasia Classification and Current Revisions- Nosology of Genetic Skeletal Disorders: 2023 Revision	
<i>Özgür ÇOĞULU</i>	
FGFR3 İlişkili Kondrodisplaziler	26
FGFR3 Associated Chondrodysplasias	
<i>Esra IŞIK</i>	
Tip II Kollajen ile İlişkili İskelet Displazileri	33
Skeletal Dysplasias Associated with Type II Collagen	
<i>Merve SOĞUKPINAR, Pelin Özlem ŞİMŞEK KİPER</i>	

Linkeropatiler	40
Linkeropathies	
<i>Gizem ÜREL DEMİR</i>	
Çoklu Eklem Dislokasyonlarıyla Karakterize İskelet Displazileri	48
Skeletal Dysplasias with Multiple Joint Dislocations	
<i>Tuğba DAŞAR, Pelin Özlem ŞİMŞEK KİPER</i>	
Siliya ve Siliyer Anomalilerin Neden Olduğu İskelet Bozuklukları	54
Skeletal Disorders Caused by Cilia and Ciliary Anomalies	
<i>Esra KILIÇ</i>	
Osteogenezis İmperfekta ve Kırılğan Kemik	64
Osteogenesis Imperfecta and Brittle Bone	
<i>Dilek ULUDAĞ ALKAYA, Nilay GÜNEŞ</i>	
Osteopetrozis ve Kemik Dansite Artışı ile Giden Diğer İskelet Displazileri (Sklerozan Kemik Displazileri)	71
Osteopetrosis and Other Skeletal Dysplasias with Increased Bone Density (Sclerosing Bone Dysplasias)	
<i>Melike ATASEVEN KULALI, Tayfun ÇİNLETİ, Özlem GİRAY BOZKAYA</i>	
Metafizler Displaziler	79
Metaphyseal Dysplasias	
<i>Arzu AY, Hatice MUTLU</i>	
Psödoakondroplazi ve Çoklu Epifiz Displazileri	89
Pseudoachondroplasia and Multiple Epiphyseal Dysplasias	
<i>Aslıhan SANRI</i>	
Mezomelik ve Rizo-Mezomelik Displaziler	95
Mesomelic and Rhizo-Mesomelic Dysplasias	
<i>Ayşegül YILMAZ</i>	
Akromezomelik Displaziler ve Akromelik Displaziler	103
Acromesomelic Dysplasias and Acromelic Dysplasias	
<i>Banu NUR, Gökçen KARAMIK</i>	

Lizozomal Depo Hastalıklarında İskelet Bulguları	113
Skeletal Findings in Lysosomal Storage Diseases	
<i>Kazım SEÇGEN, Nilay KAN MENKÜ, Fatih Süheyl EZGÜ</i>	
Kraniyofasiyal Dizostoz Sendromları	120
Craniofacial Dysostoses Syndromes	
<i>Ceren YILMAZ UZMAN, Semra GÜRSOY</i>	
Letal İskelet Displazilerine Prenatal Dönemde Tanısal Yaklaşım	127
A Diagnostic Approach to Lethal Skeletal Dysplasias in the Prenatal Period	
<i>Huriye Nursel ELÇİOĞLU</i>	
Artrogripozis ve Eklem Kontraktürleri ile Seyreden İskelet Displazileri	132
Skeletal Dysplasias with Arthrogryposis and Joint Contractures	
<i>Burcu YETER, Huriye Nursel ELÇİOĞLU</i>	
Kemiğin Genetik Hastalıklarında Yeni Tedaviler-Akondroplazi	140
New Treatments in Genetic Diseases of the Bone-Achondroplasia	
<i>Özlem AKGÜN DOĞAN, Saygın ABALI, Yasemin ALANAY</i>	