

Türkiye Klinikleri

TIBBİ GENETİK

ÖZEL KONULAR

Medical Genetics

SPECIAL TOPICS

NADİR HASTALIKLAR

RARE DISEASES

İÇİNDEKİLER CONTENTS

Ön Söz - Preface

Uğur ÖZBEK

1

Nadir Hastalıkların Dünyadaki ve Türkiye'deki Durumu

Status of Rare Diseases in Turkey and in the World

Emrah YÜCESAN

7

Nadir Hastalıklarda Klinik Araştırmalar: Fırsatlar ve Engeller

Clinical Trials in Rare Diseases: Opportunities and Obstacles

İlhan SATMAN

15

Nadir Hastalık Yönetiminde Birinci Basamak Sağlık Hizmetlerinin Önemi

The Role of Primary Health Care Services in Rare Disease Management

Figen DEMİR, Pınar TOPSEVER

19

Nadir Endokrin Hastalıklar

Rare Endocrinologic Diseases

Ash Derya KARDELEN AL, Feyza DARENDELİLER

29

Kalıtsal Metabolik Hastalıklara Bakış

Overview of Inborn Errors of Metabolism

Fatih Süheyl EZGÜ

- 34 **Nadir Hastalıklar Bakış Açısı ile Hematoloji**
Perspective with Rare Diseases to Hematology
Ufuk DEMİRCİ, Elif Gülsüm ÜMİT, Ahmet Muzaffer DEMİR
- 42 **Erişkin Başlangıçlı Nadir Kalıtsal Kas Hastalıkları**
Adult Onset Hereditary Rare Muscle Disorders
Hacer DURMUŞ TEKÇE
- 52 **Spinal Musküler Atrofi ve Duchenne Musküler Distrofisi'nde Güncel Tedaviler**
Update on the Treatments of Spinal Muscular Atrophy and Duchenne Muscular Dystrophy
Haluk TOPALOĞLU
- 56 **Nadir Nörolojik Hastalıklarda Gen Avcılığı**
Gene Hunt in Rare Neurological Disorders
Sibel Aylin UĞUR İŞERİ
- 64 **Nadir İmmünolojik Hastalıklarda Güncel Tedavi Yaklaşımları**
Current Therapies on Rare Immunologic Disorders
Yük Yin NG, Özden HATIRNAZ NG
- 69 **Nadir DNA Onarımı Kusurlu Hastalıkların Genetiği ve Güncel Tedaviler**
Genetics of Rare Diseases with Defective DNA Repair and Their Current Treatments
Meltem MÜFTÜOĞLU, Ayşegül EKMEKÇİOĞLU, Minenur KALYONCU
- 78 **Nadir Hastalıklarda Biyoteknolojik Tedaviler**
Biotechnological Therapies for Rare Diseases
Fırat ÖZÇELİK, Abdulkaki YILDIRIM, Büşra AYNEKİN, Zahraa ALZAIDI, Munis DÜNDAR
- 91 **Yetim İlaçlar**
Orphan Drugs
Selçuk ŞEN, Ali Yağız ÜRESİN
- 96 **Nadir Hastalıklarda Sağlık Teknoloji Değerlendirmesi**
Health Technology Assessment for Rare Disease Interventions
Nasuh C. BÜYÜKKARAMIKLI