Türkiye Klinikleri WEB OF SCIENCE BOOK CITATION INDEX'TE

Detaylı bilgi almak ve kitap çalışması için

0312 286 56 56 wos@turkiyeklinikleri.com

Turkiye Klinikleri Pediatric Sciences - Special Topics



Book Identity (/journal/pediatric-sciences-special-topics/1305-

Beslenme ve Metabolik Hastalıklar Özel Sayısı

Hiperekstansibilite ile Prezente Olan Bir CDG Tip II Olgusu

A NEW CASE OF CDG II PRESENTED WITH JOINT HYPERMOBILITY

Ali CANSU[a], Fatih S. EZGÜ[b], Ayşe SERDAROĞLU[a], T. HIRFANOĞLU[a], Alev HASANOĞLU[b]

[a]Çocuk Nörolojisi BD, [b]Çocuk Metabolizma BD, Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, ANKARA

Turkiye Klinikleri J Pediatr Sci. 2005;1(10):1-2

Article Language: TR

(http://abone.turkiyeklinikleri.com/index.php?art=157de7cda8dde16364c6b448cec6cc91)

Not Free

435X/about/en-index.html)
Archieve (/journal/pediatric-sciences-special-topics/1305-435X/issue-list/en-index.html)
Author Forms (/upload/copyright_form/yayin_haklari_ozet_konular.pdf)
Subscription (http://www.abone.turkiyeklinikleri.com/)

(http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/)
This work is licensed under a Creative Commons Attribution-NonCommercial-NoDerivatives 4.0 International License (http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/).

ÖZET

Konjenital glikozilasyon bozuğu (CDG) sendromu tüm sistemleri etkileyen ancak major sinir sisteminin tutulduğu bir grup genetik hastalıktır. CDG I ve CDG II olmak üzere iki ana gruba ayrılmıştır. CDG I sık görülmesine rağmen, CDG II oldukça nadirdir. Burada eklemlerde hipermobilite ve deri elastisitesinde artma ile karekterize olan ve transferin izoelektirik fokusta (IEF) CDG Tip II pattern saptanan, muhtemelen yeni bir CDG olgusu sunulacaktır.

Anahtar Kelimeler: Konjenital glikozilasyon bozuğu (CDG), eklem hipermobilitesi

ABSTRACT

The carbohydrate deficient glycoprotein (CDG) syndromes are a group of genetic, multisystem disorders with major nervous system involvement. The disease is investigated in two major grups as CDG I and CDG II. Although CDG I is relatively frequent, CDG II is extremely rare. Here probably a new case of CDG patient who had joint hypermobility, skin hyperelasticity and type II pattern in isoelectric transfocusing will be presented.

Keywords: Congenital disorders of glycosylation (CDG),joint hypermobility

.: Up To Date

.: Process List

About us (/aboutus/en-index.html) Contact Us
Comments (/veri-politikamiz/en-index.html) Terms of Use (/terms-of-use/en-index.html)

All rights reserved. All applications, articles,figures and photos belong to Ortadogu Reklam Tanıtım Yayıncılık Turizm Eğitim İnsaat Sanayi A.Ş. and are not used without giving reference.Ortadogu Reklam Tanıtım ve Yayıncılık A.Ş. set up the site to give information about health issues to the doctors and other users. The users are responsible when they use this information in diagnosis andtreatment. They will be deemed to have this notice when they access thesite.