

TÜRK NÖROLOJİ DERNEĞİ NÖROGENETİK ÇALIŞMA GRUBU AKTİVİTE RAPORU 2015

- Nadir Görülen Nörolojik Hastalıklar sempozyumu 21 Mayıs 2015 tarihinde İstanbul Taksim Point Otelde gerçekleştirildi.
- 51. Ulusal Nöroloji Kongresinin Çalıştay Programı aşağıdaki şekilde oluşturuldu.

Nörogenetik çalıştayı: 30 Kasım 2015
11:40-13:00 Nörogenetik Gelişmelerin Tedaviye Katkısı
Oturum Başkanları: Uğur Özbek, Betül Baykan
Pompe Hastalığı: Piraye Oflazar
Tuberoskleroz Tanı ve Tedavisindeki Gelişmeler: Zuhal Yapıcı
Glukoz Trasnport Defekti: Tanı ve Tedavi Yaklaşımı : Bülent Kara
Scn1a Mutasyonları: Etyoloji ve Tedaviye Katkısı: Hande Çağlayan

- Çalıştay sonrası yapılan gurup çalışma toplantısında 2016 yılında yapılacak faaliyetler hakkında görüş alış verişinde bulunuldu.



NADİR GÖRÜLEN NÖROLOJİK HASTALIKLAR

21 Mayıs 2015 – Point Otel Taksim



- 08:45-09:00** Açılış: Bilimde Yöntem / **Yakup Sarıca**
- 09:00-10:40** **Nadir Nörolojik Hastalıklara Genel Yaklaşım. Ülkemizde ve Dünyada Tanı İmkanları**
Oturum Başkanları: Yakup Sarıca, Uğur Özbek
- 09:00-09:20 Nadir Nörolojik Hastalıklara Genel Bakış: Sıklığı, Önemi Nedir? / **Uğur Özbek**
09:20-09:40 Genetik-Klinik İşbirliği Nasıl Olmalı? / **Naci Çine**
09:40-09:55 Klinik-Genetik İşbirliği Nasıl Olmalı? / **Nerses Bebek**
09:55-10:15 Ülkemizde Yapılmış Nörolojik Hastalık Gen Bulma Çalışmaları / **Aslı Tolun**
10:15-10:35 Genetik Danışmanlık: Genetik Tanının Aileye Yararı, Nasıl Yapıldığı / **Beyhan Tüysüz**
10:35-10:45 Tartışma
- 10:45-11:00 Kahve Arası**
- 11:00-12:40 Nörometabolik Hastalıklar**
Oturum Başkanları: Haluk Topaloğlu, Gülden Gökçay
- 11:00-11:20 Beyinde Demir Birikimi ile Giden Nörodejeneratif Hastalıklar / **Zuhal Yapıcı**
11:20-11:40 Mitokondriyopatiler / **Haluk Topaloğlu**
11:40-12:00 Lizozomal Hastalıklar- Enzim Replasmanı / **Filiz Koç**
12:00-12:20 Beyin Omurilik Sıvısı Tetkiki ile Tanı Konabilen Nörometabolik Hastalıklar / **Gülden Gökçay**
12:20-12:40 Tartışma
- 12:40-13:30 Öğle Yemeği**
- 13:30-15:10 Nörolojik Hastalık Grupları**
Oturum Başkanları: Piraye Oflazer, Esra Battaloğlu
- 13:30-13:50 Kas hastalıkları: Pompe Hastalığı / **Piraye Oflazer**
13:50-14:10 Periferik Sinir Hastalıkları: Familial Amiloidoza Bağlı Nöropati / **Yeşim Parman**
14:10-14:30 Hareket Bozuklukları: Paroksizmal Hareket Bozuklukları / **Haşmet Hanağası**
14:30-14:50 Nörodejeneratif Hastalıklar: Creutzfeld-Jacob Hastalığı / **Hakan Gürvit**
14:50-15:10 Tartışma
- 15:10-15:30 Kahve Arası**
- 15:30-17:00 Olgu Sunumları**
Oturum Başkanları: Betül Baykal, Nerses Bebek
- 15:30-15:45 Glukoz Transport Defekti / **Bülent Kara**
15:45-16:00 Madras Motor Nöron Hastalığı / **Hacer Durmuş**
16:00-16:15 Dravet Sendromu: Ekzom dizileme, Mozaiklik ve Yeni Bir Varyantın Tespiti / **Sibel Uğur İşeri**
16:15-16:30 Nadir Bir Demans Nedeni Olarak Nasu-Hakola Hastalığı / **Başar Bilgiç**
16:30-16:45 Hereditör Spastik Paraparezi, Gen Örtüşmeleri / **Burçak Özeş**
16:45-17:00 Tartışma
- 17:00 Kapanış**