

TÜRK NÖROLOJİ DERNEĞİ NÖROGENETİK ÇALIŞMA GRUBU AKTİVİTE RAPORU 2017

- TND çatısı altında III. Nadir Nörolojik Hastalıklar Sempozyumu ve Nörogenetik kursu 1-2 Haziran 2017 tarihinde İstanbul Point Otel 'de gerçekleştirildi.
- 53. Ulusal Nöroloji Kongresinde geleneksel Nörogenetik Çalıştayı 27 Kasım 2017 tarihinde aşağıdaki program çerçevesinde gerçekleştirildi.

| |
|--|
| Oturum Başkanları: Hande Çağlayan, Özlem Çokar |
| Epilepside Sodyum Kanalları: Tanı ve Tedavideki Rolü |
| Epilepside Sodyum Kanal Mutasyonları: Genotipleme ve Yeni Gelişmeler Sibel Uğur İşeri (İstanbul Üniversitesi Aziz Sançar Deneysel Tıp Araştırma Enstitüsü, Genetik AD) |
| Dravet Sendromunda Klinik Çalışmaların Sodyum Kanal Mutasyonlarının Rolünü Anlamada Önemi Charlotte Dravet (Child Neurology and Psychiatry Service of the Policlinic Agostino Gemelli, Catholic University, Roma - Italy) |
| Tartışma |
| Türkiye'de SCN1A Mutasyonları: Neredeyiz? Sınırlılıklar ve Amaçlar Betül Baykan (İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi, Nöroloji AD) |
| Nerses Bebek (İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi, Nöroloji AD) |

- Çalıştay sonrası yapılan grup çalışma toplantısında 2018 yılında yapılacak faaliyetler hakkında görüş alışverişinde bulunuldu.



III. NADİR NÖROLOJİK HASTALIKLAR SEMPOZYUMU VE NÖROGENETİK KURSU

1-2 Haziran 2017
Point Otel Taksim, İstanbul



CEP PROGRAMI



01 Haziran 2017- Perşembe

| | |
|-------------|---|
| 08.30-08.35 | Açılış Nerses Bebek, Esra Battalođlu, Seher Bařaran |
| 08.35-09.00 | Günümüzde Genetik řükrü Öztürk |
| 09.00-11.00 | Nörogenetiđe Interaktif Yaklařım I: Temel Genetik Oturum Başkanları: Seher Bařaran, Nerses Bebek |
| 09.00-09.30 | Nükleotidden Genoma (DNA, Gen, Varyasyonlar) Esra Battalođlu |
| 09.30-10.00 | Varyasyondan Mutasyona Sibel Uđur İřeri |
| 10.00-10.30 | Genom Projesinden ENCODE Projesine Can Alkan |
| 10.30-11.00 | Hastalık modelleme (CRISP/CAS9 tekniđi) Burçak Özeř |
| 11.00-11.30 | Kahve Arası |
| 11.30-13.00 | Nörogenetiđe İnteraktif Yaklařım II: Klinik Oturum Başkanları: Nazlı Bařak, Piraye Oflazer |
| 11.30-12.00 | Nörolojik Deđerlendirme Filiz Koç |
| 12.00-12.30 | Klinik Genetik Yaklařım řahin Avcı |
| 12.30-13.00 | Genetik Danıřmanlık Beyhan Tüysüz |
| 13.00-14.00 | Yemek Arası |

| | |
|-------------|--|
| 14.00-16.00 | Nörogenetik Hastalıklarda Genetik Tanı Algoritmalarının Oluşturulması Oturum Başkanları: Hande Çağlayan, Betül Baykan |
| 14.00-14.30 | Mutasyonu Bilinen Tek Gen Hastalıklarında: FAP vs DMD Hacer Durmuş Tekçe |
| 14.30-15.00 | Kromozomal/Bulgusu Olan Hastalıklarda: Frajil X vs PWS/AS Birsen Karaman |
| 15.00-15.30 | Kompleks Genetik Hastalıklarda: Demans Z. Oya Uyguner, Başar Bilgiç |
| 15.30-16.00 | Genetik Etiolojisi Tam Açıklanmamış Durumlarda: Epilepsi Hande Çağlayan |
| 16.00-16.15 | Kahve Arası |
| 16.15-17.45 | Nörogenetik Hastalıklardan Korunma, Tanı ve Tedavi Geliştirme Oturum Başkanları: Sibel Uğur İşeri, Yeşim Parman |
| 16.15-16.45 | Nörolog Genetik Testi Nasıl İstemeli? Serdar Ceylaner |
| 16.45-17.15 | Preimplantasyon ve Prenatal Tanı Yaman Sağlam |
| 17.15-17.45 | Nörogenetik Hastalıklarda Tedavi: Gen Dışında Düzeltilebilenler Piraye Oflazer |
| 17.45-18.15 | Poster Oturumu |
| 18.15 | Dilekler, Görüşler ve Kapanış |

02 Haziran 2017- Cuma

| | |
|-------------|---|
| 08.30-08.35 | Açılış Nerses Bebek, Yeşim Parman |
| 08.35-09.00 | Açılış: Söyleşi Yakup Sarıca |
| 09.00-11.00 | Nadir Nörolojik Hastalıklara Genel Yaklaşım: Ülkemizde ve Dünyada Tanı İmkanları Oturum Başkanları: Yakup Sarıca, Uğur Özbek |
| 09.00-09.30 | Nörolojik Hastalıklarda Genetiğin Önemi, Klinik- Genetik İşbirliği Nerses Bebek |
| 09.30-10.00 | Nörolojik Hastalıklarda Genetik Yaklaşım Nurten Akarsu |
| 10.00-10.30 | Ülkemizde Yapılmış Nörolojik Hastalık Gen Bulma Çalışmaları Aslı Tolun |
| 10:30-11:00 | Yeni Genetik Tedavi Prensipleri (DMD-SMA örneği) Haluk Topaloğlu |
| 11.00-11.20 | Kahve Arası |
| 11.20-12.50 | Nörolojik Hastalık Grupları Oturum Başkanları: Mefkure Eraksoy, Haşmet Hanağası |
| 11.20-11.50 | Alzheimer Genetiği Hakan Gürvit |
| 11.50-12.20 | Müльтиpl Skleroz Genetiği Mefkure Eraksoy |
| 12.20-12.50 | Distoni Genetiği Bülent Elibol |

| | |
|--------------------|---|
| 12.50-13.10 | Proje Ödülleri |
| 13.10-14.00 | Yemek Arası |
| 14.30-16.00 | Nöromusküler Hastalıklar Oturum Başkanları: Piraye Oflazer, Yeşim Parman |
| 14.30-15.00 | CMT Hastalığı: Genotip/Fenotip Korelasyonu Yeşim Parman |
| 15.00-15.30 | Fabry Hastalığı, Tedavide Yeni İmkanlar Hacer Durmuş Tekçe |
| 15.30-16.00 | Konjenital Miyastenik Sendromlar Feza Deymeer |
| 16.00-16.30 | Kahve Arası |
| 16.30-18.00 | Nörolojik Hastalıklar Oturum Başkanları: Zuhâl Yapıcı, Nerses Bebek |
| 16.30-17.00 | Safra Metabolizmasında Nöroloğun Bilmesi Gerekenler Gülden Gökçay |
| 17.00-17.30 | CADASIL ve Genetiği Mustafa Bakar |
| 17.30-18.00 | Çocukluk Çağı Epileptik Ensefalopatileri Bülent Kara |
| 18.00 | Kapanış |



