**TÜRK NÖROLOJİ DERNEĞİ NÖROGENETİK ÇALIŞMA GRUBU 2022 YILI FAALİYET RAPORU**

1. Bu sene TND çatısı altında bir webinar gerçekleştirildi. 17 Mayıs 2022 tarihinde Nörogenetik Webinarı: “Bilişsel evrim ve genetik”, Muzaffer Kaşer (Cambridge Universitesi, Pskiyatri Bölümü) ve Çağlar Akçay’ın (School of Life Sciences, Anglia Ruskin Üniversitesi) konuşmacı olarak katılımı ile gerçekleşti.

2. TND çatısı altında VI. Nadir Nörolojik Hastalıkları Sempozyumu ve Genetik Kursu 17-18 Haziran 2022 tarihlerinde online olarak gerçekleştirildi. Altıncısı düzenlenen bu etkinlikte yüksek katılımlı multidisipliner birliktelik oldu. Nörogenetik kursunda, nörologlar ve genetik uzmanları arasında ortak bir dil oluşturmak amacıyla tam gün kurslar düzenlendi. Bunun yanı sıra, genetikteki güncel tedavi yöntemleri konuşuldu. Olgular üzerinden tanı ve tedavi tartışıldı. İkinci gün nörogenetik sempozyumda ise genetik nörometabolik hastalıklar ve fenotipten genotipe nörogenetik hastalıklar konunun uzmanlarınca tartışıldı. Kurs ve sempozyumun programı ektedir.

3. 58. Ulusal Nöroloji Kongresi’nde 18 Kasım 2022 tarihinde “Nörogenetik Kursu” aşağıdaki program çerçevesinde gerçekleştirildi. Kurs programı nörogenetik tedavinin esasları ve güncel nörogenetik tedaviler idi.

4. 58. Ulusal Nöroloji Kongresi’nde 23 Kasım 2022 tarihinde “Nörogenetik Çalıştayı” aşağıdaki program çerçevesinde gerçekleştirildi. Çalıştayda, nörogenetik hastalıklarda tanıya yardımcı testler tartışıldı.

5. 58. Ulusal Nöroloji Kongresi’nde 22 Kasım 2022 tarihinde “Uzmanına Danışınız” bölümünde yapay zekanın tıpta kullanımı tartışıldı.

6. 58. Ulusal Nöroloji Kongresi’nde Nörogenetik Çalışma Grubu olarak aşağıdaki kararlar alındı:

a. 59. Ulusal Nöroloji Kongresi’nde programının planlanması

b. TND çatısı altında basılacak nörogenetik kitabının çalışmalarının başlaması ve 59. Ulusal Nöroloji Kongresi öncesinde baskıya hazır olması

c. VII. Nadir Hastalıklar ve Nörogenetik Kursu hazırlığının başlaması

d. 2023 yılında iki yeni webinar yapılması

e. Nörogenetik tanı algoritmaları oluşturmak üzere tıbbi genetik uzmanlarının katılımı ile ülke çapında “Nörogenetik Yuvarlak Masa Toplantıları” yapılması

**VI. NÖROGENETİK KURSU 2022**

TND Nörogenetik Çalışma Grubu

17 Haziran 2022, Cuma

08:15-08:30 Kayıt

08:30-08:45 Açılış Prof. Dr. Hacer Durmuş Tekçe

08:45-10:45 Klinisyenler İçin Genetik Kavramlar

Oturum Başkanı: Prof. Dr. Seher Başaran

08:45-09:15 Klinik Değerlendirme, Aile Ağacı Çizimi ve Kalıtım Modelinin

Belirlenmesi

Prof. Dr. Seher Başaran

09:15-09:45 Temel Genetik Kavramlar ve Testler Doç.Dr. Emrah Yücesan

09.45- 10.30 Yeni yöntemler ve Genetik Sonuçları Doğru Okumak Prof. Dr. Sibel Uğur İşeri

10:30-10:45 Tartışma ve Sorular

10:45-11:00 Kahve Arası

11:00-12:20 Oturum Başkanı: Prof. Dr. Oya Uyguner

11:00-11:30 Genetik Test İsterken Sık Yapılan Yanlışlar Doç.Dr. Gülay Ceylaner

11:30-12:10 Gen Haritlaması ve Yeni Genler Prof. Dr. Nurten Akarsu

12:10-12:20 Sorular ve Tartışma

12:20-13:30 Öğle Yemeği Arası

13:30-15:00 Nörolojik Hastalıklarda Genetik Tedavi Stratejileri

Oturum Başkanları: Prof. Dr. Esra Battaloğlu, Prof. Dr. Yeşim Parman

13:30-14:00 Nörogenetik Hastalıklarda Genetik Tedavi Stratejileri Prof. Dr. Esra Battaloğlu

14:00-14:30 Nonsenseoligonüklerin Tedavide Kullanımı Prof. Dr. Hacer Durmuş Tekçe

14:30-15:00 Önleyici genetik stratejiler: SMA örneği Doç.Dr.Ahmet Cevdet Ceylan

15:00-15:30 Kahve Arası

15:30-17:30 Olgularla Öğreniyorum

Oturum Başkanları: Prof. Dr. Betül Baykan, Prof. Dr. Zuhal Yapıcı

15:30-15:50 Dual Fenotip: Klinikçi Olarak Nasıl Yaklaşalım? Prof. Dr. Piraye Oflazer

15:50-16:10 Beyinde Demir Birikimi ile Seyreden Nörodejeneratif Hastalık Dr. Ozan Dörtkol

16:10-16:30 Miyotonik Distrofi Tip 2 olgusu Doç.Dr. Metin Mercan

16:30-16:50 Mitokondriyal Hastalıklar Dr. Fulya Özdemircioğlu

16:50-17:10 Ailevi Hemiplejik Migren Olgusu Dr. Buse Hasırcı Bayır

17:10-17:30 Sorular ve Tartışma

17:20-17:30 Dilekler, görüşler ve kapanış Prof. Dr. Hacer Durmuş Tekçe

V. NADİR NÖROLOJİK HASTALIKLAR SEMPOZYUMU

TND Nörogenetik Çalışma Grubu

18 Haziran 2022, Cumartesi

08:00-08:30 Kayıt

08:35-09:00 Açılış Prof. Dr. Nerses Bebek

09:00-10:30 Tanıdan Tedaviye Metabolizma Hastalıkları

Oturum Başkanları: Hacer Durmuş Tekçe, Birgül Baştan

09:00-09:30 Erişkinde Herediter Metabolik Hastalıklar Prof. Dr. Selçuk Dağdelen

09:30-10:00 Lizozomal Depo Hastalıklarında ERT Prof. Dr. Gülden Gökçay

10:00-10:30 Kahve Arası

10:30-12:00 Resmin Bütününe Bakmak: Fenotipten Genotipe İpuçları

Oturum Başkanları: Prof. Dr. Mehmet Akif Topçuoğlu, Prof. Dr. Uğur Özbek,

10:30-11:00 Fenotipten Genotipe MSS’nin Miyelin Hastalıkları Prof. Dr. Mefküre Eraksoy

Doç.Dr. Pınar Topaloğlu

11:00-11:30 Herediter Serebral Arter Hastalıkları Prof. Dr. Mehmet Akif Topçuoğlu

11:30-12:00 Fenotipten Genotipe Epilepsiler Prof. Dr. Nerses Bebek

12:00-12:15 Sorular ve Tartışma

12:15-13:00 Öğlen Arası

13:00-14:30 Nörolojik Hastalık Grupları

Oturum Başkanları: Piraye Oflazer, Oya Uyguner

13:00-13:30 Fenotipten Genotipe Nöromüsküler Hastalıklar Prof. Dr. Kayıhan Uluç

13:30-14:00 Fenotipten Genotipe Mitokondriyal Hastalıklar Prof. Dr. Filiz Koç

14:00-14:30 Fenotipten Genotipe Hareket Bozuklukları Doç. Dr. Gül Yalçın Çakmaklı

14:30-15:00 Fenotipten Genotipe Demans Doç.Dr. Ebru Erzurumluğlu

15:00-15:30 Tartışma-Sorular

15:30 Dilekler, görüşler ve kapanış-Prof. Dr. Nerses Bebek- Prof. Dr. Hacer Durmuş Tekçe

**58. ULUSAL NÖROLOJİ KONGRESİ**

**Oturum Adı: Nörogenetik Tedaviler KURSU**

Oturum Başkanları:

Sibel Uğur İşeri (İstanbul Üniversitesi Aziz Sancar Deneysel Tıp Araştırma Enstitüsü, Genetik AD)

Yeşim Parman (İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi, Nöroloji AD)

Konuşmacılar ve Konu Başlıkları:

• Nörogenetik Tedavilerin Temelleri

Sibel Uğur İşeri

(İstanbul Üniversitesi Aziz Sancar Deneysel Tıp Araştırma Enstitüsü, Genetik AD)

• Epilepsi Tedavisine Genetik Bakış

Nerses Bebek

(İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi, Nöroloji AD)

Nöromüsküler Hastalıklarda Genetik Tedaviler

Hacer Durmuş

İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi, Nöroloji AD)

Tartışma

15:00 – 15:30 Kahve Arası

• Mikondriyal Hastalıklarda Tedaviler

Filiz Koç

(Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Nöroloji AD)

• Nörodejeneratif Hastalıklarda Genetik Tedaviler

Gül Yalçın Çakmaklı

(Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Nöroloji AD)

Tartışma

**UZMANINA DANIŞINIZ ADI: NÖROGENETİK**

Oturum Başkanları:

Nerses Bebek (İstanbul Üniversitesi İstanbulTıp Fakültesi, Nöroloji AD)

Piraye Oflazer (Koç Üniversitesi Hastanesi, Nöroloji Kliniği)

Konuşmacılar ve Konu Başlıkları:

Tıpta Yapay Zeka Uygulamaları

Ata Akın

(Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi Mühendislik ve Doğa Bilimleri Fakültesi, Tıp Mühendisliği Bölümü)

**ÇALIŞTAY ADI: NÖROGENETİK ÇALIŞTAYI**

Oturum Adı: Nörogenetik Hastalıklarda Yardımcı Tanı Yöntemleri

Oturum Başkanları:

Erdem Tüzün (İstanbul Üniversitesi Deneysel Tıp Araştırma Enstitüsü, Sinir Bilim AD)

Gökçen Gündoğdu (İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi, Tıbbi Patoloji AD)

Konuşmacılar ve Konu Başlıkları:

Nöroradyoloji

Rahşan Göçmen

(Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji AD)

Nöropatoloji

Gökçen Gündoğdu

(İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi, Tıbbi Patoloji AD)

Biyobelirteçler

Erdem Tüzün

(İstanbul Üniversitesi Deneysel Tıp Araştırma Enstitüsü, Sinir Bilim AD)