

## TÜRK NÖROLOJİ DERNEĞİ NÖROGENETİK ÇALIŞMA GRUBU AKTİVİTE RAPORU 2016

- II. Nadir Nörolojik Hastalıklar ve Nörogenetik Sempozyumu 2-3 Haziran 2016 tarihinde İstanbul Taksim Point Otel'de gerçekleştirildi.
- 52. Ulusal Nöroloji Kongresinin Çalıştay Programı aşağıdaki şekilde oluşturuldu.

Nörogenetik çalıştayı: 28 Kasım Pazartesi	
11:40-13:00	Genetik Tanı testleri: Kime ve ne zaman?  Oturum Başkanları: Piraye Oflazer, Filiz Koç
11:40-12:05	Klinik pratikte genetik tanıya duyulan ihtiyaç: Birgül Bastan (Haseki)
12:05-12:30	Nörogenetik testler: Oya Uyguner (İTF Çocuk Hastalıkları)
12:30-12:55	Soru-cevap: Hangi hasta, hangi test? Piraye Oflazer, Esra Battaloğlu (İTF Nöroloji ve Boğaziçi Moleküler Biyoloji ve Genetik)
12:55-13:00	Kapanış

- Çalıştay sonrası yapılan grup çalışma toplantısında 2017 yılında yapılacak faaliyetler hakkında görüş alış verişinde bulunuldu.



# II. NADİR NÖROLOJİK HASTALIKLAR SEMPOZYUMU VE NÖROGENETİK KURSU

2-3 Haziran 2016  
Point Hotel Taksim, İstanbul



- 08.45-09.00 Açılış  
**Yeşim Parman, Esra Battalođlu**
- 09:00-10:45 **Nörogenetiđe interaktif yaklaşım I: Klinik**  
**Oturum Başkanları: Seher Başaran, Nazlı Başak**
- 09.00-09.15 Nörolojik hastalıklarda genetiđin önemi  
**Nerses Bebek**
- 09.15-09.45 Genetik- klinik işbirliđi nasıl olmalı?  
**Nazlı Başak**
- 09.45-10.15 Klinik bilginin genetikçilere aktarımı ve genetik analize yönlendirme  
**Yeşim Parman**
- 10.15-10.45 İnteraktif aile deđerlendirme: Kalıtım ve uygulamalı aile ağacı çizimi  
**Seher Başaran**
- 10.45-11.00 Kahve arası**
- 11.00-12.30 **Nörogenetiđe interaktif yaklaşım II: Genetik**  
**Oturum Başkanları: Oya Uyguner, Betül Baykan**
- 11.00-11.30 DNA, gen, mutasyonlar  
**Esra Battalođlu**
- 11.30-12.00 Moleküler genetik yöntemler: Mutasyon nasıl belirlenir?  
**Sibel Uđur İşeri**
- 12.00-12.30 Kalıtsal nörolojik hastalıklar ve genetiđi: Uygulamalı web ortamından bilgi edinilmesi (Pubmed, OMIM, HGMD, ENCODE)  
**Naci Çine/Feyza N Tuncer**
- 12.30-14.00 Yemek arası**
- 14.00-15:00 **Ülkemizde ve Dünyada tanı imkanları**  
**Oturum Başkanları: Piraye Oflazer, Esra Battalođlu**
- 14.00-14.30 Bađlantı analizi, SNParray, Ekzom dizileme  
**Emrah Yücesan**
- 14.30-15.00 Genetik tanı testleri ve raporlarının örneklerle deđerlendirilmesi  
**Oya Uyguner**
- 15.00-15.30 Kahve arası**
- 15.30-17:00 **Nörogenetik proje geliştirme**  
**Oturum Başkanları: Nerses Bebek, Sibel Uđur İşeri**
- 15.30-16.15 TÜBİTAK ARDEB Projeleri  
**Sevim Aydın**
- 16.15-16.45 TÜBİTAK-Sađlık Bilimleri Araştırma Destek Grubu Yürütme Komitesi Sekreteri  
Nörogenetik proje oluşturma-deneyimler  
**Esra Battalođlu, Hande Çađlayan**
- 16.45-17.00 Dilekler, görüşler ve kapanış

- 08.30-08.45 **Açılış**  
**Şerefnur Öztürk**
- 08.45-09.00 **Açılış: Bilimde Yöntem**  
**Yakup Sarıca**
- 09.00-10.45 Nadir nörolojik hastalıklara genel yaklaşım. Ülkemizde ve Dünyada tanı imkanları  
**Oturum Başkanları: Yakup Sarıca, Nazlı Başak**
- 09.00-09.20 Nadir nörolojik hastalıklara genel bakış: Sıklığı, önemi, inovatif tedaviler  
**Uğur Özbek**
- 09.20-09.40 Nörolojik hastalıklarda genetik yaklaşım  
**Nurten Akarsu**
- 09.40-10.00 Ülkemizde yapılmış nörolojik hastalık gen bulma çalışmaları  
**Aslı Tolun**
- 10.00-10.20 Geni bulduk ya sonra? Genden fonksiyona Müsküler Distrofi modeli - TÜBİTAK Proje No: 214S174  
**Pervin Dinçer**
- 10.20-10.35 Klinik- genetik işbirliği nasıl olmalı?  
**Nerses Bebek**
- 10.35-10.45 Tartışma
- 10:45-11:00 Kahve Arası**
- 11.00-12.40 **Nöromüsküler Hastalıklar**  
**Oturum Başkanları: Piraye Oflazer, Haluk Topaloğlu**
- 11.00-11.20 Konjenital müsküler distrofi  
**Haluk Topaloğlu**
- 11.20-11.40 Distrofinopati genetiği (DMD-BMD)  
**Güven Toksoy**
- 11.40-12.00 Malign hipertermi  
**Sevim Erdem Özdamar**
- 12.00-12.20 Periferik sinir hastalıkları: Familial amiloidoza bağlı nöropati  
**Yeşim Parman**
- 12.20-12.40 Tartışma
- 12:40-13:30 Yemek Arası**
- 13.30-15.10 **Nörolojik Hastalık Grupları**  
**Oturum Başkanları: Esra Battaloğlu, Zuhâl Yapıcı**
- 13.30-13.50 Parkinson Genetiği  
**Bülent Elibol**
- 13.50-14.10 Kortikal displaziler  
**Candan Gürses**
- 14.10-14.30 Uyku bozuklukları: Narkolepsi  
**İbrahim Öztura**
- 14.30-15.00 Progresif miyoklonus epilepsileri  
**Naz Yeni**
- 15.00-15.10 Tartışma
- 15:10-15:30 Kahve Arası**
- 15:30-17:00 Olgu Sunumları**  
**Oturum Başkanları: Nerses Bebek, Haşmet Hanağası**
1. PSEN 1 mutasyonlu olgular  
**Başar Bilgiç**
2. Phelan-McDermid Sendromlu bir olgu  
**Semih Ayta**
3. DYT mutasyonuna bağlı distoni olgusu  
**Ayşegül Gündüz**
4. Tangier Hastalığı  
**Halil İbrahim Akçay**
- 17:00 Kapanış**



441. Cadde No: 1, 06610

Birlik-Çankaya , Ankara

Telefon: 0 312 454 00 00

Faks: 0 312 454 00 01

E-posta: [norogenetik@flaptour.com.tr](mailto:norogenetik@flaptour.com.tr)

[www.norogenetik.org](http://www.norogenetik.org)