

TÜRK NÖROLOJİ DERNEĞİ NÖROGENETİK ÇALIŞMA GRUBU 2018 YILI FAALİYET RAPORU

1. TND çatısı altında IV. Nadir Nörolojik Hastalıklar Sempozyumu ve Nörogenetik Kursu 31 Mayıs-1 Haziran 2018 tarihinde İstanbul Point Otel’de gerçekleştirildi. Tıbbi Genetik Derneği başkanı, konusunun uzmanları da dahil olmak üzere moleküler biyoloji ve genetik, tıbbi genetik ve nöroloji uzmanlarından oluşan multidisipliner geniş bir katılım oldu. Bu yılki toplantıda, nörogenetik kurs ve hastalık başlıkları yanısıra nörogenetik veri analizine dair interaktif uygulamalı eğitim yapıldı. Farklı nörolojik hastalık grupları içerisinde tanı ve tedavi açısından önemi olan yeni gelişmeler konunun uzmanları tarafından deneyimlerle aktarıldı. Farklı merkezlerde yapılan projelerin tartışılma imkanı oldu.

2. 54. Ulusal Nöroloji Kongresi’nde 1.Aralık 2018 tarihinde “Nörogenetik Kursu” aşağıdaki program çerçevesinde gerçekleştirildi. Güncel genetik ve kök hücre tedavilerini içeren bu kursa öğrenci, genç uzman ve öğretim üyelerinin olduğu geniş ve ilgili bir katılım oldu.

3. 54. Ulusal Nöroloji Kongresi’nde 3. Aralık 2018 tarihinde “Uzmanına Danışınız” oturumu aşağıdaki program çerçevesinde gerçekleştirildi. Bu oturumda, hem klinisyen hem de genetikçi bakışıyla nörogenetik test planlanması ve değerlendirilmesi konuşuldu.

4. 54. Ulusal Nöroloji Kongresi’nde Nörogenetik Çalışma Grubu toplantısında aşağıdaki planlar hakkında görüşüldü.

a. Kongrede gerçekleştirilen kurs ve uzmanına danışın oturumundaki konuşma içeriklerinin yazılı hale getirilmesi

b. İstanbul’da aylık nadir hastalıklar ve nörogenetik olgu toplantıları yapılması

c. Mart 2019’de Çukurova Üniversitesi ev sahipliğinde nörogenetik toplantısı yapılması

d. 30-31 Mayıs 2019’da V. Nadir Nörolojik Hastalıklar Sempozyumu ve Nörogenetik Kursunun düzenlenmesi

e. . noroloji.org.tr websitesine nörojenetik ile ilgili faydalı websitelerinin linklerinin eklenmesi ve dernek üyelerine duyurulması

IV. Nörogenetik Kursu ve Sempozyumu Programı
31 Mayıs-1 Haziran 2018, İstanbul

IV. NÖROGENETİK KURSU 2018

TND Nörogenetik Çalışma Grubu

31 Mayıs 2018, Perşembe, İstanbul

08:15-08:30	Kayıt	
08:30-08:45	Açılış	Nerses Bebek
08:45-10:45	Nörogenetiğe genel yaklaşım Oturma Başkanları: Esra Battalođlu, Oya Uyguner	
08:45-09:15	Nörogenetik hastalıklara yaklaşım: <i>Ülkemiz ve dünya perspektifi ile</i>	Mehmet Ali Ergun
09:15-09:50	Temel genetik kavramlar I: <i>Transkripsiyon, replikasyon, translasyon</i>	Özlem Yalçın Çapan
09:50- 10:25	Temel genetik kavramlar II: <i>Genomdaki varyasyonlar ve analiz teknikleri</i>	Sibel Uđur İşeri
10:25-10:45	Kahve Arası	
10:45-12:25	Resmin bütününe bakmak: Oturma Başkanları: Beyhan Tüysüz, Birsen Karaman	
10:45-11:25	Aile ağacı çizimi ve kalıtım modelinin belirlenmesi	Seher Başaran
11:25-11:55	Klinik-Genetik Yaklaşım	Şahin Avcı
11:55-12:25	Genetik Danışmada Genel Prensipler	Kıvanç Çefle
12:25-13:20	Öđle Yemeđi	
13:20-14:20	Nörogenetik çalışmaların klinik yansımaları Oturma Başkanları: Seher Başaran, Kıvanç Çefle	
13:20-13:50	Genetik testler ve raporların deđerlendirilmesi: <i>Kromozom anomalilerinin tanısında testler</i>	Birsen Karaman
13:50-14:20	Genetik testler ve raporların deđerlendirilmesi: <i>Tek gen hastalıklarında testler</i>	Kanay Yararbaş
14:20-14:50	İnfantil dönem bulgularla nörolojik sendromların deđerlendirilmesi	Beyhan Tüysüz

IV. Nörogenetik Kursu ve Sempozyumu Programı
31 Mayıs-1 Haziran 2018, İstanbul

14:50-15:40	Kompleks nörogenetik hastalıklar ve güncel tedaviler Oturma Başkanları: Piraye Oflazer, Selma Yılmaz	
14:50-15:30	Yeni nesil genetik yöntemlerin kompleks nörolojik hastalıkların tanısına katkısı: <i>Parkinson Hastalığı</i>	Oya Uyguner, Zeynep Tüfekçioğlu
15:30-16:00	Nörogenetikte güncel moleküler tedavi yaklaşımları	Nagehan Ersoy Tunalı
16:00-16:15	Kahve Arası	
16:15-17:30	Nörogenetik verinin analizi	
	İnteraktif eğitim ve uygulama <i>Konular: Varyant Anlamlandırma (Ensembl anotasyon, Variant Effect Predictor, diğer in silico araçlar (PolyPhen, Human Splice Finder vb.), Mutalyzer, ACMG kılavuzu. Kişisel bilgisayar ile katılım önerilir.</i>	Emrah Yücesan, Garen Haryanyan, Fatma Yeşim Kesim, Barış Salman, Özkan Özdemir, Yücel Erbilgin, Sibel Uğur İşeri
17:30-17:40	Dilekler, görüşler ve kapanış	Nerses Bebek

IV. Nörogenetik Kursu ve Sempozyumu Programı
31 Mayıs-1 Haziran 2018, İstanbul

IV. NADİR NÖROLOJİK HASTALIKLAR SEMPOZYUMU

TND Nörogenetik Çalışma Grubu

01 Haziran 2018, Cuma, İstanbul

08:00-08:30	Kayıt	
08:30-08:35	Açılış	Nerses Bebek
08:35-09:00	Söyleşi Evrimsel Nöroloji	Yakup Sarıca
09:00-10:30	Nadir Nörolojik Hastalıklara Genel Yaklaşım Oturum Başkanları: Uğur Özbek, Nazlı Başak	
09:00-09:30	Nadir Nörolojik Hastalık Kavramı	Filiz Koç
09:30-10:00	Nadir Nörolojik Hastalıklara Genetik Yaklaşım	Esra Battaloğlu
10:00-10:30	Kahve Arası	
10:30-12:00	Nörolojik Hastalık Grupları-1 Oturum Başkanları: Piraye Oflazer, Aslı Tolun	
10:30-11:00	Türkiye’de ALS ve Motor Nöron Hastalığı	Nazlı Başak
11:00-11:30	Serebrotendinöz Ksantamatozis	Haşmet Hanağası
11:30-12:00	Fabry Hastalığı	Hacer Durmuş Tekçe
12:00-13:00	Öğle Yemeği	
13:00-14:30	Nörolojik Hastalık Grupları-2 Oturum Başkanları: Yeşim Parman, Filiz Koç	
13:00-13:30	Spinal Müsküler Atrofi	Yeşim Parman
13:30-14:00	Nörometabolik Hastalıklar	Güliden Akçay
14:00-14:30	Lafora Hastalığı	Nerses Bebek

IV. Nörogenetik Kursu ve Sempozyumu Programı
31 Mayıs-1 Haziran 2018, İstanbul

14:30-15:00	<i>Kahve Arası</i>	
15:00-16:30	Nörolojik Hastalık Grupları-3 Oturma Başkanları: Nilüfer Yeşilot, Birgül Baştan	
15:00-15:30	İnme Genetiği	Nilüfer Yeşilot
15:30-16:00	Erişkin Başlangıçlı Lökodistrofiler	Murat Kürtüncü
16:00-17:00	Farklı Merkezlerden Yeni Nesil Genetik Tarama Test Sonuçları ve Proje Sunumları	
	1. SCARB2 gen mutasyonu	Garen Haryanyan
	2. Alzheimer, Parkinson ve CADASIL'de APOE allel sonuçları	Fatih Tepgeç
	3. Alzheimer tipi nörodejenerasyona genetik ve in vitro yaklaşımlar	Selma Yılmaz
17:00-17:15	Dilekler, görüşler ve kapanış	Nerses Bebek

IV. NörogenetikKursuveSempozyumuProgramı
31 Mayıs-1 Haziran 2018, İstanbul

Oturum Adı: Genetik Testler Kimden, Ne Zaman, Nasıl İstenmeli?

Oturum Başkanları:

Piraye Oflazer (Koç Üniversitesi Hastanesi, Nöroloji Kliniği)

Nerses Bebek (İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi, Nöroloji AD)

Konuşmacılar ve Konu Başlıkları:

- Klinikte Hastaların Değerlendirilmesi ve Laboratuvara Yönlendirme
Filiz Koç (Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Nöroloji AD)
- Genetik Materyelin Kabulü, İncelemenin Planlanması, Sonucun Raporlanması
Esra Battaloğlu (Boğaziçi Üniversitesi Moleküler Biyoloji ve Genetik Bölümü)

Oturum Adı: Genetik Hastalıklarda Güncel Tedavi Mekanizmaları

Oturum Başkanları:

Piraye Oflazer (Koç Üniversitesi Hastanesi, Nöroloji Kliniği)

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

Tartışmacılar:

Nerses Bebek (İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi, Nöroloji AD)

Filiz Koç (Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Nöroloji AD)

Birgül Baştan (Haseki Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Nöroloji Kliniği)

Konuşmacılar ve Konu Başlıkları:

• Nörolojik Hastalıklarda Gen Tedavisi ve Genel Bakış

Esra Battaloğlu (Boğaziçi Üniversitesi Moleküler Biyoloji ve Genetik Bölümü)

• Nörolojik Hastalıklarda Crispr Yöntemi ile Gen Düzenleme Tedavileri

Nagehan Ersoy Tunalı (İstanbul Medeniyet Üniversitesi Mühendislik ve Doğa Bilimleri Fakültesi, Moleküler Biyoloji AD)

15:00 – 15:30 Kahve Arası

• Ekzon Atlama, Gen Transferi ve Nokta Mutasyonu Tedavileri

Hacer Durmuş (İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi, Nöroloji AD)

• Nörolojik Hastalıklarda Kök Hücre Tedavisinin Yeri

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

• Tartışma