**TÜRK NÖROLOJİ DERNEĞİ NÖROGENETİK ÇALIŞMA GRUBU 2019 YILI FAALİYET RAPORU**

1. Çukurova Üniversitesi bünyesinde düzenlenen Adana Genetik Günleri’nin bu yılki toplantısı Nörogenetik ana teması ile TND nörogenetik çalışma grubu katılımıyla 23-24 Mart 2019’da Sheraton Grand Adana Otel’de gerçekleştirildi.

2. TND çatısı altında V. Nadir Nörolojik Hastalıkları Sempozyumu ve Genetik Kursu 30-31 Mayıs 2019 tarihlerinde İstanbul Point Otel’de gerçekleştirildi.Beşincisi düzenlenen bu etkinlikte yüksek katılımlı multidisipliner birliktelik oldu.Ulusal düzlemdeki nörogenetik projeleri sunuldu. Bunun yanı sıra, genetikteki güncel tedavi yöntemleri ve kök hücre uygulamaları ile ilgili Sağlık Bakanlığı’nın düzenlemeleri konuşuldu. Türkiye’de nörogenetik ağ oluşturmak amaçlı olarak tıbbi genetik ve nöroloji uzmanları arasındaki iletişimin ve sosyal ağın güçlendirilmesi için gerekli sosyal iletişim ağı kuruldu.

3. 55 .Ulusal Nöroloji Kongresi’nde 16. Kasım.2019 tarihinde “Nörogenetik Kursu” aşağıdaki program çerçevesinde gerçekleştirildi. Kurs programı kanalopati kavramı ve ana nörolojik hastalık gruplarındaki kanalopatiler ve gelişmekte olan tedaviler idi.

4. 55 .Ulusal Nöroloji Kongresi’nde 19. Kasım.2019 tarihinde “Nörogenetik Çalıştayı” aşağıdaki program çerçevesinde gerçekleştirildi. Çalıştayda genetik tanıya gidiş serüveni olan çeşitli spektrumdaki nörolojik olgular tartışıldı.

5 . 55. Ulusal Nöroloji Kongresi’nde Nörogenetik Çalışma Grubu olarak aşağıdaki kararlar alındı:

a. 56. Ulusal Nöroloji Kongresi’nde ana tema olarak “Nörogenetik” olarak planlanması

b. 2020 yılı Eylül ayında İstanbul’da Avrupa Nöroloji Derneği (EAN)’nin bölgesel toplantısı olacağından ve bir günü de nörogenetik olarak gerçekleşecektir. Bundan dolayı 2020 yılındaki “Nadir Nörolojik Nastalıkları Sempozyumu ve Nörogenetik Kursu” nun bir sonraki yıla ertelenmesi

### Adana Genetik Günleri /Nörogenetik

#### 23 Mart 2019

Cumartesi

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| 09.30 | Açılış Töreni | Saygı Duruşu – İstiklal Marşı |
| 10.00-10.40 | Açılış Konferansı | Oturum Başkanı : Dr. Mehmet Ali Ergün |
| 10.00-10.20 | Gen Nasıl Karar Verir? | Dr. Munis Dündar |
| 10.20-10.40 | Kök hücre tedavileri | Dr. Mehmet Emin Kansu |
| 10.40-10.50 | Kahve arası |  |
| 10.50-12.10 | Klinik ve Genetik Değerlendirme İle Ortak Dil Oluşturma | Oturum Başkanları : Dr.Filiz Koç – Dr. Atıl Bişgin |
| 10.50-11.10 | Nörogenetik hastalıklarda ortak veri tabanı oluşturulması | Dr. Mehmet Ali Ergün – Dr. Nerses Bebek |
| 11.10-11.30 | Nörolojik muayene | Dr. Birgül Baştan |
| 11.30-11.50 | Klinik Genetik değerlendirme, varyantların klinik analizi ve veri tabanı kullanımı | Dr. Serdar Ceylaner |
| 11.50-12.10 | Multifaktöryel ve nörolojik hastalıklarda sık görülen tesadüfler | Dr. Gülay Ceylaner |
| 12.15 -13.30 | Öğle Yemeği |  |
| 13.30–14.30 | Tanı Yöntemleri | Oturum Başkanları : Dr. Suzan Zorludemir – Dr. Kanay Yararbaş |
| 13.30-13.50 | Kas hastalıklarında patolojik değerlendirme | Dr. Beril Talim |
| 13.50-14.10 | Nörogenetik hastalıkların tanısında görüntüleme | Dr. Kürşat Aydın |
| 14.10-14.30 | Gen avı | Dr. Sibel Uğur İşeri |
| 14.30-14.50 | Kahve arası |  |
| 14.50-15.50 | Nörolojik Hastalıklarda Güncel Tedaviler | Oturum Başkanları : Dr. Kürşat Aydın – Dr. Şakir Altunbaşak |
| 14.50-15.10 | Duchenne Müsküler Distrofi | Dr. Faruk İncecik |
| 15.10-15.30 | Spinal Müsküler Atrofiler | Dr Hacer Durmuş |
| 15.30-15.50 | Familyal Amiloid Nöropatiler | Dr. Yeşim Parman |
| 15.50-16.10 | Kahve arası |  |
| 16.10-17.30 | Kompleks Nörogenetik Hastalıklar | Oturum Başkanları : Dr. Özge Özalp yüreğir – Dr. Hacer Bozdemir |
| 16.10-16.30 | Lizozomal depo hastalıkları | Dr. İlknur Erol |
| 16.30-16.50 | Epilepsiler | Dr. Nerses Bebek |
| 16.50-17.40 | Klinikçi ne ister–Klinik heterojenite: Üstüste binen durumlar Genetikçi ne söyler? – Genetik heterojenite: Üstüste binen durumlar | Dr. Piraye Oflazer – Dr. Sevcan Bozdoğan |
| 19.00 | Akşam yemeği |  |

#### 24 Mart 2019

Pazar

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| 09.00-10.30 | Nörolojide Gen ve Hücre Tedavileri | Oturum Başkanları : Dr. Oya Uyguner – Dr. Sinan Kandır |
| 09.00-09.20 | Transgenik hayvan modelleme | Dr. Haydar Bağış |
| 09.20-09.40 | Antisenseoligonükleotidler ve Exonskipping | Dr. Haluk Topaloğlu |
| 09.40-10.00 | CRISPR Teknolojileri | Dr. Atıl Bişgin |
| 10.00-10.20 | Nörodejenerasyonda OXPOS, ERAD ve UPR | Dr. Oya Uyguner |
| 10.20-10.40 | Kahve arası |  |
| 10.40-  12.00 | Sözlü Bildiriler, Kapanış Oturumu ve Ödül Töreni | Oturum Başkanları Dr. Hatice Korkmaz Güvenmez – Dr. Ahmet Evlice |
| 10.40-11.45 | Sözlü Bildiriler |  |
| 11.45-12.00 | Ödül töreni, 6.Adana Genetik Günleri için önerilerin alınması, dilek ve temenniler |  |
| 12.15 | Öğle Yemeği ve Sosyal Program |  |

**V. Nadir Nörolojik Hastalıklar Sempozyumu ve Nörogenetik Kursu**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **30 Mayıs 2019, Perşembe** | | |
| 08:15-08:30 | Kayıt | |
| 08:30-08:45 | Açılış | ***Nerses Bebek*** |
| 08:45-10:35 | Resmin bütününe bakmak: Nörogenetiğe genel yaklaşım | |
| Oturum Başkanları: Seher Başaran, Esra Battaloğlu | |
| 08:45-09:15 | Nörogenetik Hastalıklara Yaklaşım: Ülkemiz ve Dünya perspektifi ile | ***Mehmet Ali Ergun*** |
| 09:15-09:55 | Temel Genetik Kavramlar: (Transkripsyon, replikasyon, translasyon, Genomdaki varyasyonlar ve analiz teknikleri) | ***Özlem Yalçın Çapan*** |
| 09.55- 10.35 | Klinik Değerlendirme, Aile Ağacı Çizimi ve Kalıtım Modelinin Belirlenmesi | ***Seher Başaran*** |
| 10:35-11:00 | Kahve Arası | |
| 11:00-12:00 | Klinisyenler için Moleküler Genetik Testleri | |
| Oturum Başkanları: Piraye Oflazer, Uğur Özbek | |
| 11:00-11:30 | Genetik testlerin değerlendirilmesi | ***Kanay Yararbaş*** |
| 11:30-12:00 | Kime ne zaman tüm genom analizi? | ***Oya Uyguner*** |
| 12:00-13:10 | Öğle Yemeği | |
| 13:10-15:00 | Türkiye’de Nörogenetik Projelerinin Yeri | |
| Oturum Başkanları: Selma Yılmazer, Betül Baykan | |
| 13:10-13:40 | D Vitamininin Nörodejeneratif Hastalıklar Üzerine Etkisinin in Vitro Yöntemlerle Değerlendirilmesi | ***Selma Yılmazer*** |
| 13:40-14:00 | Jarcho- Levin Sendromu- Spina Bifida birlikteliği | ***Hüseyin Canaz*** |
| 14:00-14:20 | Ataksi Genetiği: Spinoserebellar ataksiler | ***Atay Vural/Nazlı Başak*** |
| 14:20-14:40 | Klasik bilinen genlerin dışlandığı lizensefali örnekleri | ***Tuğba Kalaycı*** |
| 14:40-15:00 | Epilepsi Genetiği: Epikürden Epi25’e epilepsi projeleri | ***Sibel Uğur İşeri*** |
| 15:00-15:30 | Kahve Arası | |
| 15:30-17:20 | Pratikte Nörogenetik Tanıya Ulaşmak | |
| Türkiye’de Nörogenetik Bir Ağ Kurulabilir mi? | |
| Oturum Başkanları: Birgül Baştan, Nerses Bebek | |
| 15:30-15:50 | Sağlık Bakanlığı Hastanesi’nde Uygulama | ***Buğrahan Düz*** |
| 15:50-16:10 | Üniversite Hastanesi Deneyimi | ***Oya Uyguner*** |
| 16:10-17:00 | Özel/Vakıf Sağlık Kuruluşlarının Deneyimi | ***Gözde Yeşil*** |
| 17:00- 17:20 | Panel Tartışması | ***Panelistler: Yeşim Özdemir, Özlem Akgün Doğan*** |
| 17:20-17:30 | Dilekler, görüşler ve kapanış | ***Nerses Bebek*** |
| **31 Mayıs 2019, Cuma, İstanbul** | | |
| 08:00-08:30 | Kayıt | |
| 08:30-08:35 | Açılış | ***Nerses Bebek*** |
| 08:35-09:00 | Söyleşi | ***Hilmi Uysal*** |
| Evrimsel Bakış Açısı ve Genetik |
| 09:00-10:00 | Nörogenetik Hastalıklarda Tedavi | |
| Oturum Başkanları: Feza Deymeer, Yeşim Parman | |
| 09:00-09:30 | Nöromüsküler Hastalıklar Örneğinden Ne Öğrendik? | ***Hacer Durmuş Tekçe*** |
| 09:30-10:00 | Wilson Hastalığı: Nörolojik tutulum ve tedavide gelişmeler | ***Sibel Ertan*** |
| 10:00-10:30 | Kahve Arası | |
| 10:30-12:00 | Nörolojik Hastalık Grupları | |
| Oturum Başkanları: Betül Baykan, Aslı Tolun | |
| 10:30-11:00 | Nöromüsküler Hastalıklarda Kanal Patolojileri | ***Feza Deymeer*** |
| 11:00-11:30 | Epilepside Beklenmeyen Ani Ölüm: SUDEP | ***Ayşe Deniz Elmalı*** |
| Nörolojik Hastalıklarda Kardiyak Ritm Bozuklukları | ***Evrim Kömürcü Bayrak*** |
| 11:30-12:00 | Herediter Optik Nöropatiler | ***Feyza Önder*** |
| 12:00-13:00 | Öğle Yemeği | |
| 13:00-14:30 | Nörolojik Hastalık Grupları | |
| Oturum Başkanları: Filiz Koç, Mine Çalışkan | |
| 13:00-13:30 | Dravet Sendromu | ***Özlem Çokar*** |
| 13:30-14:00 | Nörofibromatozis | ***Kıvanç Çefle*** |
| 14:00-14:30 | Sakarya Bölgesinde Nörogenetik Çalışmalar | ***Dilcan Kotan Dündar*** |
| 14:30-15:00 | Kahve Arası | |
| 15:00-16:30 | Gen Tedavisi Kavramı ve Kök Hücre Uygulamaları | |
| Oturum Başkanları: Piraye Oflazer, Seher Başaran | |
| 15:00-15:30 | Nörogenetik Hastalıklarda Genetik Tedavi Stratejileri | ***Esra Battaloğlu*** |
| 15:30-16:00 | Nörogenetik Hastalıklarda miRNA biobelirteçlerinin keşfi | ***Nagehan Ersoy Tunalı*** |
| 16:00-16:30 | Kök Hücre Kavramı ve Sağlık Bakanlığı Uygulamaları | ***Utku Ateş*** |
| 16:30- 16.50 | Tartışma |  |
| 16:50-17:00 | Dilekler, görüşler ve kapanış | ***Nerses Bebek*** |

**16.KASIM.2019 -55. ULUSAL NÖROLOJİ KONGRESİ**  
**KURS ADI: NÖROGENETİK**

**SAAT: 13:30 – 17:00**

**Oturum Başkanları:**  
Feza Deymeer (Memorial Şişli Hastanesi, Nöroloji Kliniği)  
Nerses Bebek (İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi, Nöroloji AD)

**Konuşmacılar ve Konu Başlıkları:**

* Nöromüsküler Hastalıklarda Kanal Bozuklukları

Feza Deymeer (Memorial Şişli Hastanesi, Nöroloji Kliniği)

* Hareket Bozuklukları ve Kanalopatiler

Bülent Elibol (Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Nöroloji AD)

* Bir Kanalopati Hastalığı Olarak Epilepsi

Görkem Şirin (İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi, Nöroloji AD)

**15:00 – 15:30 Kahve Arası**

Migren Patogenezinde Kanal Patolojileri

Betül Baykan (İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi, Nöroloji AD)

* Nörokardiyopatiler: Nörolojik Hastalıklarda Kalp Tutulumuna Yol Açan Ortak Patogenez

Evrim Kömürcü Bayrak (İstanbul Üniversitesi Aziz Sancar Deneysel Tıp Araştırma Enstitüsü)

**19 KASIM 2019 –55. ULUSAL NÖROLOJİ KONGRESİ**

**NÖROGENETİK ÇALIŞTAYI**

**SAAT: 11:30 – 13:00**

**Oturum Başkanları:**  
Piraye Oflazer (Koç Üniversitesi Hastanesi, Nöroloji Kliniği)  
Oya Uyguner (İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik AD)

**Konuşmacılar ve Konu Başlıkları:**

* Miyozit Ön Tanılı Pompe Hastası

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

* Serebellar Bulgularla Başvuran Alzheimer Olgusu

Bedia Samancı (İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi, Nöroloji AD)  
Oya Uyguner (İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik AD)

* Lafora Olgusu: Bir Genetik Tanı Hikayesi

Filiz Koç (Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Nöroloji AD)  
Sibel Uğur İşeri (İstanbul Üniversitesi Aziz Sancar Deneysel Tıp Araştırma Enstitüsü, Genetik AD)

* Nörometabolik Hastalık Olgusu: Metabolik Hastalıklarda Genetik Tanının Yardımı

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