



# Moleküler Genetik İleri Hedefler Kursu:

*Tanıdan Tedaviye Nadir Hastalıklar*

**22-23 Aralık 2023**

**Anemon Ege Sağlık Otel, İzmir**

**BİLİMSEL PROGRAM**



Organizasyon Sekreteryası

**MOTTO**  
www.motto.tc

0232 446 06 10  
info@motto.tc

# Moleküler Genetik

## İleri Hedefler Kursu:

*Tanıdan Tedaviye Nadir Hastalıklar*

22-23 Aralık 2023

Anemon Ege Sağlık Otel, İzmir

### 22 Aralık 2023 - 1. Gün

14.00-14.15	Açılış <b>Özgür Coğulu</b>
14.15-14.45	Nadir metabolizma hastalıklarının multidisipliner yönetiminde klinik genetik uzmanının rolü <b>Tahir Atik</b>
14.45-15.30	Lizozomal depo hastalıklarının klinik özellikleri ve biyokimyasal tanısı <b>Melis Köse</b>
15.30-15.45	ARA
15.45-16:15	Lizozomal depo hastalıklarının tanısında kullanılan moleküler tanı yöntemleri <b>Esra Işık</b>
16:15-16:45	Analiz verisinden rapora lizozomal depo hastalıkları <b>Tahir Atik</b>
16:45-17:00	ARA
17:00-17:30	Etkinliği belirsiz varyantların yeniden değerlendirme algoritması <b>Hüseyin Onay</b>
17:30-18.30	Vaka Atölyesi (Grup A) Vaka Atölyesi (Grup B)

### 23 Aralık 2023 - 2. Gün

9.00-09.45	Tanı konulamayan olgularda re-analizin yeri <b>Esra Işık</b>
9.45-10.00	ARA
10.00-11.30	Vaka Atölyesi (Grup A) Vaka Atölyesi (Grup B)
11.30-13.00	ÖĞLE YEMEĞİ
13.00-13.30	Lizozomal Depo Hastalıklarının Tedavisi: Enzim Tedavileri ve Tedavi Yönetimine Genetiğin Etkisi <b>Melis Köse</b>
13.30-14.00	Genetik Temelli Tedaviler: Faz Çalışmaları, Raftaki Tedaviler ve Gelecek Beklentileri <b>Tahir Atik</b>