EGE ÇOCUK VAKFI
1995

Moleküler Genetik İleri Hedefler Kursu:

Tanıdan Tedaviye Nadir Hastalıklar

14-15 EKİM 2022

HİLTON İSTANBUL KOZYATAĞI

BİLİMSEL PROGRAM

Organizasyon Sekreteryası

MOTTO
www.motto.tc

0232 446 06 10
info@motto.tc

Moleküler Genetik İleri Hedefler Kursu:

Tanıdan Tedaviye Nadir Hastalıklar

EGE ÇOCUK VAKFI

14-15 EKİM 2022

HİLTON İSTANBUL KOZYATAĞI

14 EKİM 2022 - 1. Gün

14.00-14.15	Açılış ***Ferda Özkınay - Özgür Çoğulu***
14.15-15.00	Nadir metabolik hastalıkların tanısında DNA analiz yöntemleri: Fırsat ve Tuzaklar ***Tahir Atik***
15.00-16.00	Lizozomal Depo Hastalıklarının Klinik Özellikleri ve Tanısı: - Gaucher Hastalığı - Fabry Hastalığı - MPS - Pompe Hastalığı ***Tahir Atik***
16.15-17.15	Lizozomal Depo Hastalıklarının Genetik Tanısı: - Gaucher Hastalığı - Fabry Hastalığı - MPS - Pompe Hastalığı ***Tahir Atik - Esra Işık***

15 EKİM 2022 - 2. Gün

9.00-10.00	Simüle Laboratuvar Uygulaması ***Tahir Atik - Esra Işık***
10.00-10.30	Epigenetik Mekanizmalar ***Özgür Çoğulu***
10.30-11.00	DNA'dan ötesi: mRNA profilleme ve klinik kullanımı ***Hüseyin Onay***
11.00-11.30	MikroRNA'lar ve diğer kodlamayan RNA'lar ***Ferda Özkınay***
11.30-11.45	**ARA**
11.45-12.15	Neimann-Pick Hastalığı ve Fenilketonüri Klinik ve Moleküler Özellikleri ***Esra Işık***
12.15-12.45	Lizozomal Depo Hastalıklarının Tedavisi: Enzim Tedavileri ve Tedavi Yönetimine Genetiğin Etkisi ***Tahir Atik***
12.45-13.45	**ÖĞLE YEMEĞİ**
13.45-14.15	Genetik Temelli Tedaviler: Faz Çalışmaları, Raftaki Tedaviler ve Gelecek Beklentileri ***Tahir Atik***
14.15-14.45	Genetik Danışma ve Aile Taraması ***Ferda Özkınay***