EGE ÇOCUK VAKFI
1995

Moleküler Genetik İleri Hedefler Kursu:

Tanıdan Tedaviye Nadir Hastalıklar

13-14 Ocak 2023

Hilton Garden Inn Bayraklı,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

EGE ÇOCUK VAKFI

13-14 Ocak 2023

Hilton Garden Inn Bayraklı,İzmir

13 Ocak 2023 - 1. Gün

14.00-14.15	Açılış ***Ferda Özkınay - Özgür Çoğulu***
14.15-14.45	Nadir metabolizma hastalıklarının multidisipliner yönetiminde klinik genetik uzmanının rolü ***Tahir Atik***
14.45-15.15	Lizozomal depo hastalıklarında yenidoğan taraması ve biyokimyasal tetkikler ***Melis Köse***
15.15-15.45	Lizozomal depo hastalıklarının ve Fenilketonürinin tanısında kullanılan moleküler tanı yöntemleri ***Esra Işık***
15.45-16.00	**ARA**
16.00-17.30	Vaka atölyesi (Grup A): Tanıdan tedaviye Gaucher Hastalığı ***Tahir Atik*** Vaka atölyesi (Grup B): Fabry Hastalığı örneği ile aile analizinin klinik pratikte önemi ***Melis Köse*** Vaka atölyesi (Grup C): Farklı fenotiplerden aynı hastalığa-Pompe Hastalığı ***Esra Işık***

14 Ocak 2023 - 2. Gün

9.00-09.45	Analiz verisinden rapora lizozomal depo hastalıkları ***Esra Işık***
9.45-10.30	Etkinliği belirsiz varyantların yeniden değerlendirme algoritması ***Hüseyin Onay***
10.30-11.00	Fonksiyonel analiz örnekleri ***Melis Köse***
11.00-11.15	**ARA**
11.15-12.30	Vaka atölyesi (Grup A): MPS tanısında radyolojik bulguların yeri ***Özgür Çoğulu - Melis Köse*** Vaka atölyesi (Grup B): Nörodejeneratif bulguları olan olguya klinik ve moleküler yaklaşım ***Tahir Atik - Esra Işık***
12.30-13.30	**ÖĞLE YEMEĞİ**
13.30-14.00	Tanı konulamayan olgularda re-analizin yeri ***Ferda Özkınay***
14.00-14.30	Proje kaynakları ve proje planlama ***Tahir Atik***