

11 NİSAN 2018, ÇARŞAMBA

Lizozomal Hastalıklarda Uygulamalı Biyokimyasal Tanı Kursu

Yer: Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi Mor Salon

Başkanlar: Dr. Gürsel Biberoglu, Gazi Üniversitesi
Dr. S. Halide Akbaş, Akdeniz Üniversitesi

09.00 - 09.10 **AÇILIŞ**

09.10 - 09.20 **Lizozomal Hastalıklar Kursuna Giriş**
Dr. Gürsel Biberoglu, Gazi Üniversitesi

09.20 - 09.50 **Lizozomal Hastalıkların Biyokimyası**
Dr. H. Asuman Özkara, Hacettepe Üniversitesi

Başkanlar: Dr. Gültekin Yücel, Akdeniz Üniversitesi
Dr. Erdoğan Soyuçen, Akdeniz Üniversitesi

09.50 - 10.10 **Lizozomal Hastalıklarda Yenidoğan Taramaları**
Dr. S. Halide Akbaş, Akdeniz Üniversitesi

10.10 - 10.30 **Lizozomal Hastalıkların Tanısında Yenilikler**
Dr. Ş. Canan Çoker, Dokuz Eylül Üniversitesi

10.30 - 11.00 **KAHVE ARASI**

Yer: Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi Merkez Laboratuvarı

11.00 - 16.30 **Laboratuvar Uygulamaları**

Kuru Kan Örneklerinde LC-MS/MS İle Lizozomal Enzim Analizleri
Dr. S. Halide Akbaş, Akdeniz Üniversitesi

Lökosit ve Plazma Örneklerinde Lizozomal Enzim Analizleri
Dr. Gürsel Biberoglu, Gazi Üniversitesi

**Florometrik Yöntemle Kuru Kan Örneklerinde Enzim Analizi:
Kitotriozidaz ve Alfa Galaktozidaz Ölçümü**
Dr. Eser Yıldırım Sözmen, Ege Üniversitesi

**Total Glukozaminoglikan (GAG) Ölçümü ve GAG Elektroforezi
Yöntemi**
Dr. İncilay Lay, Hacettepe Üniversitesi

13.15 - 14.15 **ÖĞLE YEMEĞİ**

16.30 - 17.00 **Tartışma**

17.00 - 17.30 **Genel Değerlendirme ve Kapanış**

11 NİSAN 2018, ÇARŞAMBA

Lizozomal Hastalıklarda Preklinik ve Klinik Araştırmalar Kursu (İlaç Araştırmaları)

Başkanlar: Dr. Fatih Ezgü, *Gazi Üniversitesi*
Dr. İlyas Okur, *Gazi Üniversitesi*

09.00 - 09.10

AÇILIŞ

09.10 - 09.50

Klinik İlaç Araştırmalarında Denetleme ve Kalite
Serkan Öztürk, *TİTCK İKU/İLU (GCP/GLP) Denetim Birimi*

09.50 - 10.30

İlaç Geliştirmede Preklinik Araştırmalar
Dr. Volkan Seyrantepe, *İzmir Yüksek Teknoloji Enstitüsü*

10.30 - 10.40

Tartışma

10.40 - 11.00

KAHVE ARASI

11.00 - 11.40

İlaç Geliştirmede Moleküler Modelleme
Dr. Serdar Durdağı, *Bahçeşehir Üniversitesi*

11.40 - 12.20

Klinik Faz Araştırmaları (Faz 1, 2 ve 3)
Dr. Sevil İlhan, *Gazi Üniversitesi*

12.20 - 12.30

Tartışma

12.30 - 13.30

ÖĞLE YEMEĞİ

Başkanlar: Dr. Leyla Tümer, *Gazi Üniversitesi*
Dr. Ali Dursun, *Hacettepe Üniversitesi*

13.30 - 14.10

İlaç Geliştirmede Biyoinformatik
Dr. Yeşim Aydın Son, *Orta Doğu Teknik Üniversitesi*

14.10 - 14.50

Türkiye'deki İlaç Araştırmaları ve Klinik Araştırmalar Mevzuatı
Dr. Ecz. İnci Somuncuoğlu, *Türkiye İlaç ve Tıbbi Cihaz Kurumu Klinik Araştırmalar Dairesi*

14.50 - 15.00

Tartışma

15.00 - 15.20

KAHVE ARASI

15.20 - 16.00

Klinik Çalışmaların Etik Boyutu
Dr. Yasemin Yalın, *Ankara Üniversitesi*

16.00 - 16.40

Klinik Çalışmaların Hukuki Boyutu
Dr. Aslıhan Öztezel, *İstanbul Aydın Üniversitesi*

16.40 - 16.50

Tartışma

16.50 - 17.30

Genel Değerlendirme ve Kapanış

12 NİSAN 2018, PERŞEMBE - BİLİMSSEL PROGRAM

08.30 - 10.00

AÇILIŞ TÖRENİ

Prof. Dr. Alev Hasanođlu Onuruna

10.00 - 10.40

**Oturum Başkanları: Dr. Turgay Coşkun, Hacettepe Üniversitesi
Dr. Leyla Tümer, Gazi Üniversitesi**

**Lizozomal Hastalıklarda Patofizyoloji
Dr. Fatih Ezgü, Gazi Üniversitesi**

10.40-11.00

KAHVE ARASI

MUKOPOLİSAKKARİDOZ PANELİ

11.00 - 12.30

Oturum Başkanı: Dr. Serap Sivri, Hacettepe Üniversitesi
**Mukopolisakkaridozlarda Solunum Sistemi Bulguları
Dr. Deniz Doğru Ersöz, Hacettepe Üniversitesi**
**Mukopolisakkaridozların Radyolojisi: Disostozis Multipleks
Dr. Mithat Halilođlu, Hacettepe Üniversitesi**
**İnfüzyon Reaksiyonları: Hız Kısıtlayıcı Basamak
Dr. Özge Uysal Soyer, Hacettepe Üniversitesi**

12.30 - 13.30

ÖĞLE YEMEĐİ

13.30 - 14.10

**Oturum Başkanları: Dr. Fatih Ezgü, Gazi Üniversitesi
Dr. Sema Kalkan Uçar, Ege Üniversitesi**
**Oral Chaperone for the Treatment of Fabry Disease
Dr. Dominique P. Germain, University of Versailles, France**

14.10 - 14.50

**Oturum Başkanları: Dr. Gülden Gökçay, İstanbul Üniversitesi
Dr. Ülker Koçak, Gazi Üniversitesi**
**Lizozomal Hastalıklarda Kemik İliđi Nakli
Dr. Mehmet Akif Yeşilipek, Bahçeşehir Üniversitesi**

14.50 - 15.50

Bildirilerden Seçilen Sunumlar -1

Oturum Başkanı: Dr. Gülden Gökçay, İstanbul Üniversitesi

S-01

Mukopolisakkaridoz tip IIIB (Sanfilippo Sendromu tip B) olan Hastalarda Doğal Süreç İzlem Verileri: Uluslararası Çok Merkezli Çalışma

Dr. İlyas Okur, Gazi Üniversitesi

S-02

Mukopolisakkaridoz Tip VI Hastalarında, İnsan ARSB Genini Karaciğere Ulaştırmak Amacıyla Adeno-Asosiyeye Viral Vektör 8'in Kullanılmasını İçeren Evre I/II Açık Uçlu, Doz Artırımı Bir Güvenlik Çalışmasının İlk Hastasının Erken Güvenlik Verileri

Dr. Yılmaz Yıldız, Hacettepe Üniversitesi

S-03

Mukopolisakkaridoz Tip I-Hurler Tedavisinde Kombine Substrat Redüksiyon ve Nonsense Süpresyon Tedavisi

Dr. Halil Dünder, University of Alabama at Birmingham, USA

S-04

CV-Administered BMN 250 (NAGLU-IGF2) is Well-Tolerated and Reduces Heparan Sulfate Accumulation in the CNS of Subjects With Sanfilippo Syndrome Type B (MPS IIIB)

Dr. İlyas Okur, Gazi Üniversitesi

12 NİSAN 2018, PERŞEMBE - BİLİMSSEL PROGRAM

15.50 - 16.10

KAHVE ARASI

16.10 - 16.50

**Oturum Başkanları: Dr. Selda Bülbül, Kırıkkale Üniversitesi
Dr. Ali Dursun, Hacettepe Üniversitesi**

Gene Therapy for Lysosomal Storage Disorders

Dr. Francesca Fumagalli, IRCCS San Raffaele Scientific Institute, Italy

16.50 - 17.30

**Oturum Başkanları: Dr. Meral Topçu, Hacettepe Üniversitesi
Dr. Mahmut Çoker, Ege Üniversitesi**

**Early Diagnosis in the Management of Neuronal Ceroid
Lipofuscinosis Type 2 (CLN2)**

Dr. Nicola Specchio, IRCCS, Bambino Gesù Children's Hospital, Italy

17.30 - 18.30

Bildirilerden Seçilen Sunumlar -2

Oturum Başkanı: Dr. Mahmut Çoker, Ege Üniversitesi

S-05

Mukopolisakkaridozlu Hastalarda Ağız ve Diş Bulguları

Dr. Yılmaz Yıldız, Hacettepe Üniversitesi

S-06

104 Mukopolisakkaridozlu Olguda Enzim Replasman Tedavisinin Kalp Bulguları Üzerine Etkileri

Dr. Deniz Kör, Çukurova Üniversitesi

S-07

Yirmiyedi Sistinozis Hastasının Uzun Dönem Tedavi Sonuçları

Dr. Berna Şeker Yılmaz, Mersin Şehir Hastanesi, Mersin

S-08

Enzim Replasman Tedavisine Antikor Yanıtlı Pompe Hastalıklı Bir Olguda İmmun Modülasyon Terapisi ve Ketojenik Diyet Uygulaması

Dr. Beyza Belde Doğan, Sağlık Bilimleri Üniversitesi Kanuni Sultan Süleyman Sağlık Araş. ve Uyg. Merkezi

20.30 - 21.30

Söyleşi : Tıp ve Mitoloji / Dr. Yasemin Yalım

13 NİSAN 2018, CUMA - BİLİMSEL PROGRAM

08.30 - 09.10	Oturum Başkanları: Dr. Ferda Özkınay, Ege Üniversitesi Dr. Yasemin Erten, Gazi Üniversitesi X-Inactivation in Females Dr. Dominique P. Germain, University of Versailles, France
09.10 - 10.10	Bildirilerden Seçilen Sunumlar -3 Oturum Başkanı: Dr. Neslihan Önenli Mungan, Çukurova Üniversitesi S-09 Mukopolisakkaridoz Tanısıyla Takip Edilen Hastalarımızın Değerlendirilmesi: 181 Olgu ile Çukurova Üniversitesi Deneyimi Dr. Deniz Kör, Çukurova Üniversitesi S-10 Mukopolisakkaridoz Hastalarında Enzim Replasman Tedavisinin Kardiyak Bulgulara Etkisi Dr. Berrak Bilginer Gürbüz, Hacettepe Üniversitesi S-11 Airway Resistance in Patients with Lysosomal Storage Diseases using Forced Oscillation Technique Dr. Fatma Al Jismi, United Arab Emirates University, Al Ain, UAE S-12 Sapozin A Eksikliği ve Bozulmuş Otofaji Dr. Melis Köse, Behçet Uz Çocuk Hastanesi
10.10 - 10.30	KAHVE ARASI
10.30 - 11.15	UYDU SEMPOZYUMU  Oturum Başkanı: Prof. Dr. Serap Sivri, Hacettepe Üniversitesi Gaucher Tedavisinin Dünü, Bugünü, Yarını Dr. Sema Kalkan Uçar, Ege Üniversitesi Christine Mary White, Kanada Ulusal Gaucher Derneği Başkanı Emma Casey Rooney, Kanada Ulusal Gaucher Derneği
11.15 - 12.00	UYDU SEMPOZYUMU  Oturum Başkanları: Dr. Gülден Gökçay, İstanbul Üniversitesi Dr. Leyla Tümer, Gazi Üniversitesi Yerine Teknoloji Koyun: Klinik Veriler ve Deneyim ile Taliglucerase Alfa "Ten Years Experience with Taliglucerase Alfa as ERT for Patients with Gaucher Disease: From Clinical Trials to "Real" Life" Dr. Ari Zimran, Hebrew University of Jerusalem, Israel
12.00 - 13.00	ÖĞLE YEMEĞİ
13.00 - 13.40	Oturum Başkanları: Dr. Mustafa Kendirci, Erciyes Üniversitesi Dr. Çiğdem Aktuğlu Zeybek, İstanbul Üniversitesi İnfantil Pompe Hastalığı'nda Tedavi Deneyimi Dr. Neslihan Önenli Mungan, Çukurova Üniversitesi
13.40 - 14.20	Oturum Başkanları: Dr. Halil İbrahim Aydın, Başkent Üniversitesi Dr. Fatma Tuba Eminoğlu, Ankara Üniversitesi Abnormal GM2 Accumulation Alters the Function of the Autophagic Pathway in Early-Onset Tay-Sachs Disease Mouse Model Dr. Volkan Seyrantepe, İzmir Yüksek Teknoloji Enstitüsü

13 NİSAN 2018, CUMA - BİLİMSEL PROGRAM

14.20 - 15.20

Bildirilerden Seçilen Sunumlar -4

Oturum Başkanı: Dr. Halil İbrahim Aydın, Başkent Üniversitesi

S-13

Anormal GM2 Birikiminin Erken Başlangıçlı Tay-Sachs Hastalığı Fare Modelinde Nöroinflammatik ve Davranışsal Etkisi

Dr. Seçil Akyıldız Demir, İzmir Yüksek Teknoloji Enstitüsü

S-14

Kütle Spektrometrik Plazma Oksisterol Ölçümünün Analitik Validasyonu

Dr. Halide Akbaş, Akdeniz Üniversitesi

S-15

41 Mukopolisakkaridoz Hastamızın Solunum Sistemi Tutulumlarının KL-6, Sürfaktan Protein A ve D Düzeyleri ile Değerlendirilmesi

Dr. Aslı İnci, Gazi Üniversitesi

S-16

Mukopolisakkaridoz Tip III Hastalarında Total Oksidan/Antioksidan Durumun ve Tiyo/Disülfid Dengesinin Araştırılması

Dr. Burcu Öztürk Hişmi, Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi

15.20 - 15.40

KAHVE ARASI

LİZOZOMAL HASTALIKLARDA AKILCI İLAÇ OTURUMU

Oturum Başkanları: Dr. Ali Tümer, Hacettepe Üniversitesi

Dr. Fatih Ezgü, Gazi Üniversitesi

15.40 - 16.10

Biyolojik İlaçlar ve Biyobenzerlik Konsepti

Dr. Alper Bektaş İskit, Hacettepe Üniversitesi

16.10 - 16.40

Tedaviye Erişimde Hukuksal Yönel

Dr. Aslıhan Öztezel, İstanbul Aydın Üniversitesi

16.40 - 17.10

Olgular ile Akılcı İlaç Kullanımı: Doğrular, Yanlışlar

Dr. İlyas Okur, Gazi Üniversitesi

17.10 - 18.30

Bildirilerden Seçilen Sunumlar -5

Oturum Başkanı: Dr. Fatih Ezgü, Gazi Üniversitesi

S-17

Kolesterol Ester Depo Hastalığının Taranması, Olası Ön Göstergelerinin Araştırılması ve Lizozomal Asit Lipazın Referans Aralığının Belirlenmesi

Dr. Beyhan Özkaya, Ege Üniversitesi

S-18

Mukopolisakkaridoz Hastalarında Kan Parametrelerinin ve Ortalama Trombosit Hacminin Değerlendirilmesi

Dr. Selda Bülbül, Kırıkkale Üniversitesi

S-19

Metakromatik Lökodistrofi Hastalığının Doğru ve Erken Tanısında Önemli Laboratuvar Testleri

Dr. Faruk Pekgöl, Hacettepe Üniversitesi

S-20

Lizozomal Depo Hastalığı Tanısıyla Takip Edilen Hastalar ve Ebeveynlerinin Enzim Replasman Tedavisine Bakış Açıkları ile Bu Tedavinin Yaşam Kaliteleri Üzerine Etkileri

Dr. Sebile Kılavuz, Çukurova Üniversitesi

S-21

Erişkin Lizozomal Depo Tanılı Hastaların Çocuk Metabolizma Polikliniği'nde İzlemlerine Bakış Açıkları: Odak Grup Çalışması

Dr. Fatma Derya Bulut, Çukurova Üniversitesi

20.30 - 21.30

Söyleşi: Tadımız Tuzumuz / Esmâ Tezcan

14 NİSAN 2018, CUMARTESİ- BİLİMSEL PROGRAM

Prof. Dr. Sultan Aydođdu Anısına

Oturum Başkanları: Dr. Alev Hasanođlu, Gazi Üniversitesi
Dr. Turgay Coşkun, Hacettepe Üniversitesi

09.00 - 09.40

Oral Therapies for Gaucher Disease

Dr. Ari Zimran, Hebrew University of Jerusalem, Israel

09.40 - 10.40

Prof. Dr. Sultan Aydođdu Çalışma Ödülü (Ödülü alan çalışmanın sunumu)

10.40 - 11.00

KAHVE ARASI

11.00 - 11.45

UYDU SEMPOZYUMU

Oturum Başkanları: Dr. Mahmut Çoker, Ege Üniversitesi

Dr. Neslihan Önenli Mungan, Çukurova Üniversitesi



Yerine Kendinizi Koyun: Teşhisten Tedaviye Bir Gaucher Hastasının Yolculuđu

Dr. Deniz Kör, Çukurova Üniversitesi

Dr. Ebru Canda, Ege Üniversitesi

11.45 - 12.30

UYDU SEMPOZYUMU

Oturum Başkanı: Dr. Fatih Ezgü, Gazi Üniversitesi



Fabry'i Yeniden Gözden Geçirin: Pedyatrik ve Erişkin Hastalarda FOS Çıktıları ile Zamanında ERT Başlangıcı ve İyi Uygulamalar

Dr. Guillem Pintos Morell, Rare Disease Center, University Hospital Vall D'Hebron, Barcelona

12.30 - 13.30

ÖĞLE YEMEĐİ

ORTADOĐU'DA LİZOZOMAL HASTALIKLAR OTURUMU

Oturum Başkanları: Dr. Beyhan Tüysüz, İstanbul Üniversitesi

Dr. Mustafa Kılıç, Dr. Sami Ulus Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları E.A.Hastanesi

13.30 - 14.00

Lysosomal Storage Disorders with Prominent Liver Involvement

Dr. Moeen Al-Sayed, King Faisal Hospital, KSA

14.00 - 14.30

Lysosomal Storage Diseases in Qatar

Dr. Tawfeg Ben-Omran, Hamad General Corporation, Qatar

14.30 - 15.00

Lysosomal Storage Diseases in Kuwait

Dr. Nawal Makhseed, Al-Jahra Hospital, Ministry of Health, Al-Jahra City, Kuwait

15.00 - 15.30

Lysosomal Storage Diseases in Jordan

Dr. Momen Alakil, Jordanian Royal Medical Service, Jordan

15.30 - 15.50

KAHVE ARASI

14 NİSAN 2018, CUMARTESİ- BİLİMSEL PROGRAM

Oturum Başkanları: **Dr. Gülden Gökçay**, *İstanbul Üniversitesi*
Dr. Buket Dalgıç, *Gazi Üniversitesi*

15.50 - 16.20

Erken Başlangıçlı Lizozomal Asit Lipaz Eksikliğinde Enzim Replasman Tedavisi Sonuçları

Dr. Fatih Ezgü, *Gazi Üniversitesi*

16.20 - 16.50

Geç Başlangıçlı Lizozomal Asit Lipaz Eksikliğinde Enzim Replasman Tedavisi Sonuçları

Dr. Mahmut Çoker, *Ege Üniversitesi*

16.50 - 17.30

Olgu Sunumları

Dr. Gülden Gökçay, *İstanbul Üniversitesi*

Dr. Mehmet Gündüz, *Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji E.A. Hastanesi*

17.30 - 18.30

Poster Sunumları

Dr. Nursel Elçioğlu, *Marmara Üniversitesi (P1-P11)*

Dr. Hasan Önal, *Sağlık Bilimleri Üniversitesi, İstanbul Kanuni Sultan Süleyman Hastanesi (P12-P22)*

Dr. Fatih Kardaş, *Erciyes Üniversitesi (P23-P34)*

Dr. Çiğdem Kasapkara, *Dr. Sami Ulus Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları E.A. Hastanesi (P35-P46)*

Dr. Özlem Ünal, *Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji E.A. Hastanesi (P47-P58)*

Dr. Aynur Küçükcongarcı, *Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji E.A. Hastanesi (P59-P62)*

Dr. Mehmet Cihan Balcı, *İstanbul Üniversitesi (P63-P75)*

Dr. Gonca Kılıç Yıldırım, *Osmangazi Üniversitesi (P76-P88)*

21.00

BİLDİRİ ÖDÜL TÖRENİ ve YENİ TÜRKÜ KONSERİ

15 NİSAN 2018, PAZAR- BİLİMSEL PROGRAM

09.00 - 09.40	Oturum Başkanları: Dr. Mustafa Kendirci, Erciyes Üniversitesi Dr. Ayşe Serdarođlu, Gazi Üniversitesi Hidden Niemann-Pick Type C Patient Dr. Carlo Dionisi-Vici, Bambino Gesù Children's Hospital, Italy
09.40 - 10.20	Oturum Başkanları: Dr. Neslihan Önenli Mungan, Çukurova Üniversitesi Dr. Halil Sağlam, Uludağ Üniversitesi Sistinozis Göz Tutulumu: Faz 3 Çalışması Dr. Omar Fakhoury, St. George Hospital Unviersity Medical Center, Lebanon
10.20 - 10.40	KAHVE ARASI
10.40 - 11.20	Oturum Başkanları: Dr. Ercan Mıhçı, Akdeniz Üniversitesi Dr. Mehmet Gündüz, Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji ve Onkoloji E.A. Hastanesi Atipik Prezantasyon ile Ortaya Çıkan Lizozomal Hastalıklar Dr. Nesrin Karabul, Medical Center for Rare Metabolic and Endocrinological Diseases, Germany
11.20 - 11.30	KAPANIŞ