



T.C.  
İSTANBUL ÜNİVERSİTESİ  
İSTANBUL TIP FAKÜLTESİ  
ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI ANABİLİM DALI  
İÜ ÇOCUK SAĞLIĞI ENSTİTÜSÜ  
ÇOCUK BESLENME VE METABOLİZMA DERNEĞİ İSTANBUL İLİ TEMSİLCİLİĞİ  
FENİLKETONÜRİLİ ÇOCUKLARI TARAMA VE KORUMA DERNEĞİ İSTANBUL ŞUBESİ

## "ÇAPA ÇOCUK" 5. NADİR HASTALIKLAR GÜNÜ EĞİTİM TOPLANTISI Hibrid Toplantı



28 Şubat 2023 - Saat 09:00 - 16:45  
İstanbul Üniversitesi Dr. Fuat Sezgin Kongre ve Kültür Merkezi  
<https://istanbul-edu-tr.zoom.us/j/99650620464>  
Toplantı Kimliği: 996 5062 0464  
Parola: 073137

09:00-09:30

### AÇILIŞ KONUŞMALARINI

Prof. Dr. Gülten GÖKÇAY - Nadir Hastalıklar AD Başkanı  
Prof. Dr. Gülbin GÖKÇAY - Çocuk Sağlığı Enstitüsü Müdürü  
Prof. Dr. Zeynep KARAKAŞ - Çocuk Sağlığı ve Hast. AD Başkanı  
Prof. Dr. Tufan TÜKEK - İTF Dekanı  
Prof. Dr. Mahmut AK - İÜ Rektörü

09:30-10:45

### PANEL 1: NADİR HASTALIKLARIN YÖNETİMİNDE KLİNİKTE GÜÇLÜKLER VE ÇÖZÜM ÖNERİLERİ MODERATÖRLER: Prof. Dr. Mübeccel Demirkol, Prof. Dr. Feyza Darendeliler

#### PANELİSTLER:

Dr. Öğr. Üy. Ayça Dilruba Aslanger - Tıbbi Genetik AD  
Prof. Dr. Nuray Aktay Ayaz - Çocuk Romatoloji  
Dr. Öğr. Üy. Mehmet Cihan Balcı - Çocuk Beslenme Metabolizma  
Uzm. Dr. Elif Balcı - Çocuk Endokrinoloji  
Prof. Dr. Demet Demirkol - Çocuk Yoğun Bakım  
Prof. Dr. Özlem Durmaz - Çocuk Gastroenteroloji  
Doç. Dr. Şerife Gül Karadağ - Çocuk Romatoloji  
Doç. Dr. Gonca Keskindemirci - Sosyal Pediatri  
Prof. Dr. Kemal Nişli - Çocuk Kardiyoloji  
Prof. Dr. Mustafa Özçetin - Genel Pediatri  
Prof. Dr. Ayper Somer - Çocuk Enfeksiyon  
Prof. Dr. Zeynep Tamay - Çocuk Alerji İmmunoloji  
Prof. Dr. Metin Uysalol - Çocuk Acil  
Prof. Dr. Ayşegül Ünüvar - Çocuk Hematoloji Onkoloji  
Prof. Dr. Zeynep Nagehan Yürük Yıldırım - Çocuk Nefroloji  
Doç. Dr. Edibe Pembegül Yıldız - Çocuk Nöroloji

RAPORTÖRLER: Dr. Öğr. Üy. Meryem Karaca, Uzm. Dr. Aslı Durmuş

10:45-11:15

### KAHVE ARASI

11:15-12:30

### PANEL 2: NADİR HASTALIKLARDA FARKLI PAYDAŞLARIN BAKIŞIYLA GÜÇLÜKLER VE ÇÖZÜM ÖNERİLERİ

MODERATÖRLER: Prof. Dr. Gülten Gökçay, Prof. Dr. Yeşim Parman

#### PANELİSTLER:

Deniz Atakay - Nadir Hastalıklar Ağı Başkanı  
Doç. Dr. Savaş Bayrak - İl Sağlık Müdürlüğü Sağlık Hizmetleri Başkan Yardımcısı  
Avk. Zeynep Çakır - Nadir Hastalıklar Ağı  
Doç. Dr. Naci Çine - Kocaeli Üniv. Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik AD

Ayfer Ergüzel - MPS LH Derneđi Başkanı  
Uzm. Klinik Psikolog FÜRÜZAN Erođlu  
Prof. Dr. Asuman Gedikbaşı - İÜ Çocuk Sađlığı Enstitüsü  
Mustafa Gürakın - İÜ İstanbul Tıp Fakültesi 6. Sınıf Öğrencisi  
Dr. Öğr. Üy. Meryem Karaca - İÜ Sađlık Bilimleri Enst. Nadir Hastalıklar Doktora Programı  
Dr. Öğr. Üy. Selçuk Şen - İÜ İstanbul Tıp Fakültesi Tıbbi Farmakoloji AD  
Uzm Dyt. Zelal Tandođan - İÜ İstanbul Tıp Fakültesi Beslenme Doktora Programı  
Mete Uđurlu - ALS hasta yakını  
Avk. Güneş Uyar - Nadir Hastalıklar Ađı

**RAPORTÖRLER:** Dr. Öğr. Üy. Mehmet Cihan Balcı, Uzm. Dr. Belkıs Ak

**12:30-13:30** ÖĞLE ARASI

**13:30-16:30** **OTURUM 1: NADİR HASTALIKLARDA YENİ GELİŞEN TANI VE TEDAVİLER**

**BAŞKANLAR:** Prof. Dr. Zeynep Karakaş, Prof. Dr. Fatmahan Atalar

**13:30-14:00** Nadir pediyatrik hastalıklarda klinik çalışmalar ve gen tedavileri: Hemofili

Prof. Dr. Kaan Kavaklı - Ege Üniversitesi Çocuk Hematolojisi ve Onkolojisi

**14:00-14:30** Nadir genetik hastalıkların teşhis ve tedavisinde moleküler yöntemler: Beta-talasemi

Prof. Dr. Şükrü Tüzmen - Dođu Akdeniz Üniv. Molekül Genetik Araştırma Lab.

**14:30-15:00** ALS: Patofizyolojiden genetik tedavilere

Prof. Dr. Hacer Durmuş Tekçe - İÜ İstanbul Tıp Fakültesi Nöroloji AD

**15:00-15:30** CMTX1 ve CMT2D alt gruplarında prelinik AAV1.NT-3 gen tedavisi

Dr. Burçak Özeş - Abigail Wexner Araştırma Enstitüsü, Ulusal Çocuk Hastanesi, Gen Tedavisi Merkezi

**15:30-16:00** Nadir hastalıklarda yapay zeka temelli yeni ilaç tasarımları

Dr. Murat Can Çobanođlu - Texas Üniv. Southwestern Tıp Merkezi Biyoinformatik Bölümü

**16:00-16:30** Nadir hastalıklarda gen tedavisi ađırlıklı yeni tedaviler

Dr. Semih Tareen - Sana Biotechnology, Viral Vektör Araştırmaları Bölümü, Seattle

**16:30-16:45** **TOPLANTININ MESAJLARI VE KAPANIŞ**

Prof. Dr. Gülden Gökçay