

VII. LİZOZOMAL HASTALIKLAR KONGRESİ BİLİMSEL PROGRAM

25 KASIM 2021-PERŞEMBE

SUNU KONULARI: PREKLİNİK VE KLİNİK ARAŞTIRMALAR

SAAT	KONU-KONUŞMACI
09.00-09.35	Açılış
	Konuşmalar Oturum Başkanları: Dr. Alev Hasanoğlu, Dr. Turgay Coşkun
09.35-09.47	42 İnfantil Pompe Hastasının Yüksek Doz Enzim Yerine Koyma Tedavisiyle Uzun Dönem Sağlıkım ve Mobilite Oranları ile Kardiyak Prognozları: Çukurova Üniversitesi Deneyimi Konuşmacı: Dr. Neslihan Önenli Mungan
09.47-09.59	Pompe Hastalığı Tanısı ile İzlenen Olgularımızın Klinik, Biyokimyasal ve Moleküler Genetik Özellikleri Konuşmacı: Dr. Oya Kireker Köylü
09.59-10.11	Geç Başlangıçlı Pompe Hastalığında Semptom Taraması ile Algoritmanın Oluşturulması Konuşmacı: Dr. Selda Fatma Bülbül
10.11-10.20	Tartışma
10.20-10.30	Ara
10.30-11.15	Uydu Sempozyum-Odağında Hasta Arkasında Deneyim: Taligluseraz Alfa Oturum Başkanı: Dr. Neslihan Önenli Mungan Kemik Bulguları ve Taligluseraz Alfa Deneyimi Konuşmacı: Dr. Ebru Canda Alerjik Reaksiyonlar ve Taligluseraz Alfa Deneyimi Konuşmacı: Dr. Aslı İnci Farklı Yaş Grupları ve Hastalık Tiplerinde Taligluseraz Alfa Deneyimi, Paradigmalar ve Farkındalık Konuşmacı: Dr. Neslihan Önenli Mungan
11.15-11.55	Konferans-1 Lizozomal Hastalıklarda Biyobelirteçlerin Kullanımı Oturum Başkanları: Dr. Eser Sözmen, Dr. Gürsel Biberöglü Konuşmacı: Dr. Rıdvan Murat Öktem
11.55-12.45	Konferans-2 Fabry Hastalığında Triamteren İndüklenmiş Nonsense Supresyon Tedavisi Oturum Başkanları: Dr. Serap Dökmeçi, Dr. Halide Akbağ Konuşmacı: Dr. Halil Dündar
12.45-13.20	Öğle Arası
13.20-14.15	Konuşmalar Oturum Başkanları: Dr. İlyas Okur, Dr. Çiğdem Seher Kasapkara
13.20-13.25	X'e Bağlı Resesif Kalıtmı Hastalığa Sahip Kadın Olgularda Tedavi Yaklaşımı Konuşmacı: Dr. Selda Fatma Bülbül
13.25-13.30	Glukoserozozidaz Enzim Düzeyi Düşük ve GBA1 Mutasyonu Pozitif Asemptomatik 2 Farklı Gaucher Hastası Konuşmacı: Dr. Sadettin Öztürk
13.30-13.35	Türk Fukozidoz Hastalarının Klinik ve Moleküler Özellikleri ve Tanımlanmamış Mutasyona ve Atipik Klinik Özelliklere Sahip Bir Vaka Konuşmacı: Dr. Merve Emecan Şanlı
13.35-13.40	Aril Sülfataz-A Geninde Novel Mutasyona Bağlı Ortaya Çıkan Geç İnfantil Metakromatik Lökodistrofi Olgusu Konuşmacı: Dr. Esra Sarıgeçli
13.40-13.45	Romatolojik Bir Bozukluk Olarak Ortaya Çıkan Mukopolipidoz Tip III Konuşmacı: Dr. Ayşe Ergül Bozacı
13.45-13.50	Ülkemizde Sebelipaz Alfa Tedavisi Alan İki Wolman Hastalığı Vakasının Uzun Dönem Sonuçları Konuşmacı: Dr. Gülhan Karakaya
13.50-13.55	GM2 Gangliosidozis, AB Varyant: Novel Varyant ve Atipik Prezantasyon Konuşmacı: Dr. Pelin Teke Kısa
13.55-14.00	Eklem Kısıtlılığı ile Başvuran Bir Mukopolipidoz Tip III Olgusu Konuşmacı: Dr. Selen Has Özhan
14.00-14.15	Tartışma
14.15-15.00	Changing MPS-II Patients' Horizon with Long Term Elaprase Experience Oturum Başkanı: Dr. Gülden Gökçay MPS-II Treatment Efficacy and Safety with Long Term Real World Evidence and HOS 2021 Update Konuşmacı: Dr. Christina Lampe Future on the Horizon with Long Term Elaprase Experience: A Patient Case Konuşmacı: Dr. Mehmet Cihan Balcı
15.00-15.15	Ara
	Konuşmalar Oturum Başkanları: Dr. Ali Dursun, Dr. Sema Kalkan Uçar
15.15-15.27	MPS 6 Hastalarında Klinik Bulgular, ERT Öncesi ve Sonrası Olay Bazlı Değerlendirme Konuşmacı: Dr. Aslı İnci
15.27-15.39	Emerging Gene Therapy for Mucopolysaccharidosis Type III: A Systematic Literature Review Konuşmacı: Dr. Berna Şeker Yılmaz
15.39-15.51	Mukopolisakkaridoz Tip III Tanılı Hastaların Ekokardiyografik Değerlendirilmesi Konuşmacı: Dr. Sevil Dorum
15.51-16.00	Tartışma
16.00-16.15	Ara
16.15-17.00	Konferans-3 Alfa-mannosidosis (AM) Management Algorithm and the Role of Velmanase Alfa in AM Management. Monitoring AM Progression & Treatment Outcome Oturum Başkanları: Dr. Mahmut Çoker, Dr. Fatih Süheyl Ezgü Konuşmacı: Dr. Julia Hennermann
	Konuşmalar Oturum Başkanları: Dr. Mahmut Çoker, Dr. Fatih Süheyl Ezgü
17.00-17.12	Newborn Screening for Metachromatic Leukodystrophy in Northern Germany-A Prospective Study Konuşmacı: Dr. Petra Oliva
17.12-17.24	Hunter Sendromu Hastalarının Demografik ve Klinik Özellikleri Konuşmacı: Dr. Zümrüt Arslan Gülen
17.24-17.36	Lizozomal Asit Lipaz Eksikliği, 4 Yaş Altı 6 Yıllık Enzim Yerine Koyma Tedavisi Deneyimi Konuşmacı: Dr. İrem Kaplan
17.36-17.48	CLN2 Experience in the Russian Federation Konuşmacı: Dr. Svetlana Mikhailova
17.48-18.00	Rehabilitation of Adult MPS Patients Konuşmacı: Dr. Daria Otvetchikova
18.00-18.12	Mukopolisakkaridoz Tip II'de Uzun Dönem Enzim Replasman Tedavisi Deneyimi Konuşmacı: Dr. Esra Kara
18.12-18.30	Tartışma



SUNU KONULARI: PREKLİNİK VE KLİNİK ARAŞTIRMALAR

SAAT	KONU-KONUŞMACI
09.00-09.05	Konuşmalar
09.05-09.17	Oturum Başkanları: Dr. Gülden Gökçay, Dr. Tuba Eminoğlu Nöronopatik Olmayan Gaucher Hastalarında İskelet Bulgularının ve Enzim Replasman Tedavisi Yanıtlarının Değerlendirilmesi Konuşmacı: Dr. Gonca Kılıç Yıldırım
09.17-09.29	Farkındalık ile Tanının Arttığı Gaucher Hastalığı Tip IIIc: Çukurova Üniversitesi Deneyimi Konuşmacı: Dr. Fatma Derya Bulut
09.29-09.41	Gaucher Tanılı Hastaların İzleminde Glukosfingozin (Lyso-Gb1) Ölçümünün Yeri Konuşmacı: Dr. Havva Yazıcı
09.41-09.53	Gaucher Hastalarında Total Antioksidan Kapasite ve Total Oksidan Kapasite Ölçümleri Yapılarak Oksidatif Sürecin Araştırılması Konuşmacı: Dr. Aynur Küçükçongar Yavaş
09.53-10.05	Gaucher Hastalarında Kardiyak Bulguların Değerlendirilmesi Konuşmacı: Dr. Sabire Kocabaş
10.05-10.20	Tartışma
10.20-10.30	Ara
10.30-11.15	Uydu Sempozyum-Niemann-Pick Tip C: Tanı, İzlem ve Tedavide Neler Değişti? Oturum Başkanı: Dr. Leyla Tümer Konuşmacı: Dr. Fatih Süheyl Ezgü
11.15-12.00	Konferans-4 GBA-Parkinson Hastalığı ilişkisi: α-sinüklein Birikimi ve Yıkımı Oturum Başkanları: Dr. Ali Dursun, Dr. Rıza Köksal Özgül Konuşmacı: Dr. Serap Dökmeci
12.00-13.30	Öğle Arası
	Konuşmalar
	Oturum Başkanları: Dr. Ayşegül Tokatlı, Dr. Çiğdem Aktuğlu Zeybek
13.30-13.42	Mukopolisakkaridoz Tanılı Hastaların Yutma Fonksiyonlarının Değerlendirilmesi Konuşmacı: Dr. Berrak Bilginer Gürbüz
13.42-13.54	Mukolipidoz Tip II ve III Tanılı Hastaların İzlem Bulguları: Ege Tıp Deneyimi Konuşmacı: Dr. Fehime Erdem
13.54-14.06	Sanfilippo Sendromu Tip B Hastalarının Tedavisinde Kullanılan Tralenisidaz Alfa'nın (AX 250) İlk Farmakokinetik ve Farmakodinamik Klinik Sonuçları Konuşmacı: Dr. İlyas Okur
14.06-14.15	Tartışma
14.15-15.00	Uydu Sempozyumu-Velaglucerase Alpha Experience from Turkey & Abroad Oturum Başkanı: Dr. Sema Kalkan Uçar Konuşmacılar: Dr. Shoshana Revel-Vilk, Dr. Deniz Kor
15.00-15.10	Ara
15.10-15.15	Konuşmalar
15.10-15.15	Oturum Başkanları: Dr. Mübeccel Demirkol, Dr. Serap Sivri
15.15-15.27	Gaucher Hastalığı Alt Tiplerinin Sıklığı? Farklı Klinik Bulgularıyla 8 Gaucher Tip 2 Hastası Konuşmacı: Dr. Burcu Köşeci
15.27-15.39	Parkinson Hastalarında GBA ve GLA Varyantlarının Araştırılması ve Tüm Ekzom Dizi Analizi Konuşmacı: Dr. Merve Koç Yekedüz
15.39-15.51	Farklı Fenotipik Özellikleriyle Mukolipidoz II ve III Tanılı 24 Olgu Konuşmacı: Dr. Ezgi Burğaç
15.51-16.00	Tartışma
16.00-16.15	Ara
	Konuşmalar
	Oturum Başkanları: Dr. Fatoş Tanzer, Dr. Serap Sivri
16.15-16.27	Mukopolisakkaridoz Tanılı 55 Hastada Otoimmünite ve İmmün Fonksiyonların Değerlendirilmesi Konuşmacı: Dr. Sebile Kılavuz
16.27-16.39	Mukolipidoz II/III Olan Olgularımızın Uzun Süreli İzlem Sonuçları Konuşmacı: Dr. Hüseyin Bilgin
16.39-16.51	Spinal Stenosis in MPS Patients Konuşmacı: Dr. Vladimir S. Pereverzev
16.51-17.03	İnfantil Pompe Hastalığı'nda Ulusal Konsensus Çalışması Konuşmacı: Dr. Ekin Özsaydı Aktaşoğlu
17.03-17.15	Mukopolisakkaridoz Tip IVA ve Tip VI Hastalarında Kemik Mineral Dansitesinin Değerlendirilmesi Konuşmacı: Dr. Emine Pektaş
17.15-17.30	Tartışma
17.30-18.15	Konferans-5 Lizozomal Hastalıklarda Olgularla Akılcı Tanı ve Akılcı İlaç Kullanımı Konuşmacı: Dr. Aslı İnci



27 KASIM 2021-CUMARTESİ

SUNU KONULARI: OLGULAR

SAAT	KONU-KONUŞMACI
09.00-09.05	Konuşmalar Oturum Başkanları: Dr. Halil Sağlam, Dr. Neslihan Önenli Mungan
09.05-09.17	Covid-19 Pandemiğinde Lizozomal Depo Hastalığı Olan Çocukların Karşılanmamış İhtiyaçlarının Değerlendirilmesi Konuşmacı: Dr. Neslihan Doğulu
09.17-09.29	Lizozomal Depo Hastalıklarında Enzim Replasman Tedavisine Uyumun COVID-19 Pandemiğinde Teletip İle Değerlendirilmesi Konuşmacı: Dr. Merve Yoldaş Çelik
09.29-09.41	Lizozomal Depo Hastalıklarında COVID19 Enfeksiyon ve Aşılama Durumunun Değerlendirilmesi Konuşmacı: Dr. Merve Yoldaş Çelik
09-41-09.53	Lizozomal Hastalıklarda Hematopoetik Kök Hücre Nakli Konuşmacı: Dr. Koray Yalçın
09.53-10.05	GM1 Gangliosidoz Tanılı Hastaların Klinik, Demografik ve Laboratuvar Bulgularının İncelenmesi: Tek Merkez Tecrübesi Konuşmacı: Dr. Halil Tuna Akar
10.05-10.20	Tartışma
10.20-10.30	Ara
10.30-11.15	Uydu Sempozyumu- Tanısından Tedavisine, 20 Yıllık Yolculuk: Fabrazyme Oturum Başkanı: Dr. Fatih Süheyl Ezgü Konuşmacı: Dr. Camilla Tøndel
11.15-12.00	Konferans-6 Acid Ceramidase Deficiency: New Perspectives on a Broad Phenotypic Spectrum Oturum Başkanları: Dr. Leyla Tümer, Dr. Halil İbrahim Aydın Konuşmacı: Dr. Alexander Solyom
12.00-13.30	Öğle Arası
13.30-13.42	Konuşmalar Oturum Başkanları: Dr. Nur Arslan, Dr. Mehmet Gündüz
13.42-13.54	Plazma Lizosfingolipidlerinin Eş Zamanlı Kütle Spektrometrik Ölçümü Konuşmacı: Dr. Bilge Karatoy Erdem
13.54-14.00	126 Mukopolisakkaridoz Hastasında Kemik Sağlığı Değerlendirme Sonuçları Konuşmacı: Dr. Deniz Kor
14.00-14.45	Tartışma
14.45-15.10	Uydu Sempozyumu- Uzmanların Sorularıyla Gaucher Hastalığı Oturum Başkanı: Dr. Gülden Gökçay Konuşmacılar: Dr. Gülden Gökçay, Dr. Mehmet Cihan Balcı
15.10-15.15	Ara
15.15-15.27	Konuşmalar Oturum Başkanları: Dr. Mustafa Kendirci, Dr. Selda Fatma Bülbül
15.27-15.39	Pediyatrik Sanfilippo Sendromu Tip B Hastalarının Boylamsal Doğal Seyir Çalışması Konuşmacı: Dr. İlyas Okur
15.39-15.51	Fabry Hastalığında Retina ve Koroid Değişikliklerinin Vasküler ve Yapısal Analizi Konuşmacı: Dr. Kismet Çıkkı
15.51-16.00	Nöronal Seroid Lipofusinozis Tanısı ve Ayırıcı Tanısında Hedeflenmiş Yeni Nesil Dizi Analizi Panellerinin Etkinliği Konuşmacı: Dr. Melis Köse
16.00-16.15	Tartışma
16.15-17.00	Prof. Dr. Alev Hasanoğlu Konuşması Dr. Leyla Tümer, Dr. Fatih Süheyl Ezgü Assessment of Neurocognitive and Neurobehavioral Aspects of MPS Konuşmacı: Dr. Julie Eisengart
17.00-17.45	Konferans-7 Oturum Başkanları: Dr. Mustafa Kılıç, Dr. Aynur Küçükçongar Yavaş Lysosomal Storage Disorders in the Middle East: Unmet Needs and Challenges Konuşmacı: Dr. Tawfeg Ben-Omran Gaucher Disease: A Deeper Look Into the Less Common Complications Konuşmacı: Dr. Moeen Alsayed
17.45	Kapanış

SANOFI SANOFI 