



XVII. ULUSLARARASI KATILIMLI METABOLİK HASTALIKLAR ve BESLENME KONGRESİ

28 Nisan-2 Mayıs 2024
Granada Luxury Hotel
Belek-Antalya

BİLİMSEL PROGRAM



28 Nisan 2024 - Pazar

SAFRA ASİT METABOLİZMASI BOZUKLUKLARI KURSU

Saat	B Salonu
	<i>Oturum Başkanları: Dr. Halil İbrahim Aydın, Dr. Selda Bülbül</i>
10:30-11:00	Kolesterolden üretilen moleküller ve safra asit sentezi Konuşmacı: Dr. Mustafa Kılıç
11:00-11:30	Safra asit metabolitlerinin ölçümü ve tanıdaki önemi Konuşmacı: Dr. Asuman Gedikbaşı
11:30-12:00	Safra asit metabolizması bozukluklarının sınıflandırılması Konuşmacı: Dr. Aynur Küçükçongar Yavaş
12:00-13:30	Öğle yemeği <i>Oturum Başkanları: Dr. Fatih Kardaş, Dr. Hasan Önal</i>
13:30-14:00	Yenidoğanda kolestaz ile gelen safra asit metabolizması bozuklukları (3b-HSD, 5b-reduktaz eksikliği) Konuşmacı: Dr. Şahin Erdöl
14:00-14:30	Serebrotendinoz ksantomatozis Konuşmacı: Dr. Gonca Kılıç Yıldırım
14:30-15:00	Safra asit metabolizmasının diğer bozuklukları Konuşmacı: Dr. Sevil Dorum
15:00-15:30	Kahve arası
15:30-16:30	<i>Oturum Başkanları: Dr. Erdoğan Soyuçen, Dr. Mehmet Keskin</i> Olgu sunumları Konuşmacılar: Dr. Esra Sayar, Dr. Nazmiye Tüzel Gündüz, Dr. Nihal Coşkun, Dr. Bahar Kulu
16:30	Kapanış

28 Nisan 2024 - Pazar

7. KALITSAL METABOLİZMA HASTALIKLARI DİYETİSYENLİĞİ KURSU

Saat	C Salonu
10:30	Açılış Konuşmacılar: Dr. Nur Arslan - Çocuk Beslenme ve Metabolizma Derneği Başkanı Dyt. Hülya Gökmen Özel - Pediatri Diyetisyenliği Derneği Başkanı <i>Oturum Başkanları: Dr. Fatoş Tanzer, Dyt. Hülya Gökmen Özel</i>
10:30-11:00	Fenilketonüri Konuşmacı: Dr. Deniz Kor
11:00-11:30	Fenilketonüride beslenme tedavisi Konuşmacı: Dyt. Tuğçe Kartal
11:30-12:00	Tirozinemi Konuşmacı: Dr. Havva Yazıcı
12:00-12:30	Tirozinemide beslenme tedavisi Konuşmacı: Dyt. Furkan Yolcu
12:30-13:30	Öğle yemeği <i>Oturum Başkanları: Dr. Sema Kalkan Uçar, Dyt. Nevra Koç</i>
13:30-14:00	MSUD-Organik asidemiler Konuşmacı: Dr. Engin Köse
14:00-14:30	MSUD-Organik asidemiler Konuşmacı: Dyt. Yasemin Atik Altınok
14:30-15:00	Acil durum sıvıları Konuşmacı: Dyt. Hülya Gökmen Özel
15:00-15:30	Kahve arası <i>Oturum Başkanları: Dyt. Gülden Köksal, Dr. Mehmet Gündüz</i>
15:30-16:00	Homosistinüri Konuşmacı: Dr. Abdurrahman Akgün
16:00-16:30	Homosistinüride beslenme tedavisi Konuşmacı: Dyt. Esmâ Uygur
16:30	Kapanış

29 Nisan 2024 - Pazartesi

NÖROTRANSMİTTER METABOLİZMASI BOZUKLUKLARI KURSU

Saat	A Salonu
	<i>Oturum Başkanları: Dr. Şahin Erdöl, Dr. Aynur Küçükçongar Yavaş</i>
08:30-09:00	Nörotransmitter fonksiyonları ve sınıflandırma Konuşmacı: Dr. Meryem Karaca
09:00-09:30	BH4 metabolizması bozuklukları Konuşmacı: Dr. Yılmaz Yıldız
09:30-10:00	Monoamin metabolizması bozuklukları Konuşmacı: Dr. Aslı İnci
10:00-10:30	L-AADC eksikliği Konuşmacı: Dr. Özlem Ünal Uzun
10:30-11:00	Kahve arası
	<i>Oturum Başkanları: Dr. Ertuğrul Kıyıkım, Dr. İlyas Okur</i>
11:00-11:30	GABA, glisin, glutamat, kolin metabolizması bozuklukları Konuşmacı: Dr. Berrak Bilginer Gürbüz
11:30-12:00	Transport defektleri ve sinaptik vezikül bozuklukları Konuşmacı: Dr. Burcu Hişmi
12:00-12:30	Süksinik semialdehid dehidrogenaz eksikliği (SSADH) Konuşmacı: Dr. Nur Arslan
12:30-13:00	Olgu sunumları Konuşmacılar: Dr. Seda Güneş, Dr. Serpil Dinçer, Dr. Hatice Güneş
13:00-14:00	Öğle yemeği
KONGRE PROGRAMI	
14:00-14:30	Açılış
14:30-15:30	Panel: Yenidoğan taramalarında neredeyiz? <i>Oturum Başkanları: Dr. Fatoş Tanzer, Dr. Mehmet Gündüz</i> Konuşmacılar: Dr. Gülden Gökçay, Dr. Yüksel Hakan Aydoğmuş, Elif Yürüker
15:30-16:00	Kahve arası
16:00-16:45	Panel: Ülkemizde biyotinidaz eksikliğinin yönetiminde uzlaşi hedefleri <i>Oturum Başkanları: Dr. Mübeccel Demirkol, Dr. Mahmut Çoker</i> Konuşmacı: Dr. H. Neslihan Önenli Mungan
16:45-18:00	Poster tartışmaları <i>Oturum Başkanları:</i> Dr. Abdurrahman Akgün, Dr. Fatma Derya Bulut, Dr. Esra Er, Dr. Seda Güneş, Dr. Banu Kadioğlu, Dr. Sebile Kılavuz, Dr. Emine Göksoy, Dr. Pelin Teke Kısa, Dr. Yılmaz Yıldız, Dr. Berrak Bilginer Gürbüz, Dr. Dilek Güneş
18:00	Kapanış

29 Nisan 2024 - Pazartesi

7. KALITSAL METABOLİZMA HASTALIKLARI DİYETİSYENLİĞİ KURSU

Saat	B Salonu
	<i>Oturum Başkanları: Dr. Halil İbrahim Aydın, Dyt. Yasemin Atik Altınok</i>
08:30-09:00	Glikojen depo hastalıkları Konuşmacı: Dr. Dilek Güneş
09:00-09:30	Glikojen depo hastalıklarında beslenme tedavisi Konuşmacı: Dyt. Nevra Koç
09:30-10:00	Galaktozemi Konuşmacı: Dr. Seda Güneş
10:00-10:30	Galaktozemide beslenme tedavisi Konuşmacı: Dyt. Emine Aktaş
10:30-11:00	Kahve arası
	<i>Oturum Başkanları: Dr. Mustafa Kılıç, Dyt. Nevra Koç</i>
11:00-11:30	Hiperlipidemiler Konuşmacı: Dr. Fatma Derya Bulut
11:30-12:00	Hiperlipidemilerde beslenme tedavisi Konuşmacı: Dyt. Tuğba Kozanoğlu
12:00-13:30	Öğle yemeği

30 Nisan 2024 - Salı
KONGRE PROGRAMI

Saat	A Salonu
07:30-09:00	Sözlü Bildiri Oturumları <i>Oturum Başkanları:</i> 1. Salon: Dr. Ebru Erbaş Canda, Dr. Aslı İnci 2. Salon: Dr. Deniz Kor, Dr. Meryem Karaca 3. Salon: Dr. Mehmet Cihan Balcı, Dr. Sevil Dorum
09:00-09:45	Konferans: Kalıtsal metabolik hastalıklar ve immün disregülyasyon <i>Oturum Başkanları: Dr. Mübeccel Demirkol, Dr. Mustafa Kendirci</i> Konuşmacı: Dr. Turgay Coşkun
09:45-10:30	Konferans Beyond what is known in the treatment monitoring of tyrosinemia type 1 <i>Oturum Başkanı: Dr. Çiğdem Aktuğlu Zeybek</i> Konuşmacı: Dr. Anibh Martin Das
10:30-11:00	Kahve arası
11:00-11:45	Konferans: Mukopolisakkaridozlarda kemik tutulumu ve yönetimi <i>Oturum Başkanları: Dr. H. Neslihan Önenli Mungan, Dr. Erdoğan Soyuçen</i> Konuşmacı: Dr. Serap Sivri
11:45-12:30	Konferans: Metabolik hastalıklarda in vitro modellemeler <i>Oturum Başkanları: Dr. Selda Bülbül, Dr. Ali Dursun</i> Konuşmacı: Dr. Esra Erdal
12:30-13:30	Öğle yemeği
13:30-14:30	Panel: Metabolik böbrek hastalıkları <i>Oturum Başkanları: Dr. Turgay Coşkun, Dr. Serap Sivri</i> Oksalozis ve primer hiperoksalüri Konuşmacı: Dr. Mahmut Çoker Sistinozis Konuşmacı: Dr. Asburçe Olgaç Kılıçkaya
14:30-15:15	Uydu Sempozyumu Uzun dönemli verileri ve vakaları ile Elelyso <i>Oturum Başkanı: Dr. Mustafa Kılıç</i> Konuşmacılar: Dr. Deniz Kor, Dr. Mehmet Cihan Balcı
15:15-15:30	Kahve arası
15:30-16:15	Uydu Sempozyumu CTX'te kenodeksilik asit kullanımı, cevaplanmamış sorular ve ülkemizde güncel durum <i>Oturum Başkanı: Dr. Nur Arslan</i> Konuşmacı: Dr. Tanyel Zübarioğlu
16:15-17:00	Konferans: Metabolik hastalıklarda gen tedavilerinin bugünü ve geleceği <i>Oturum Başkanları: Dr. Ali Dursun, Dr. Tuba Eminoğlu</i> Konuşmacı: Dr. Berna Şeker Yılmaz
17:00-18:30	Sözlü Bildiri Oturumları <i>Oturum Başkanları:</i> 1. Salon: Dr. Aynur Küçükçongar Yavaş, Dr. Engin Köse 2. Salon: Dr. Gonca Kılıç Yıldırım, Dr. Tanyel Zübarioğlu 3. Salon: Dr. Asburçe Olgaç Kılıçkaya, Dr. Nafiye Emel Çakar
18:30	Kapanış

30 Nisan 2024 - Salı

7. KALITSAL METABOLİZMA HASTALIKLARI DİYETİSYENLİĞİ KURSU

Saat	B Salonu
11:00-12:30	Olgu Sunumları <i>Oturum Başkanı: Dyt. Yasemin Atik Altınok</i> PKU Olgu Sunumu (Yenidoğan taramadan gelen olgu- 6 aylık izlem, anne sütü ile emzirerek, sonra sađarak) Konuşmacı: Dyt. Tuğçe Kartal PKU Olgu Sunumu (Tamamlayıcı beslenmeye geçiş süreci 1 yaşa kadar) Konuşmacı: Dyt. Mehmet Altıntaş PKU Olgu Sunumu (Okul çađı) Konuşmacı: Dyt. Emine Aktaş
12:30-13:30	Öğle yemeđi
13.30-15:15	Sözlü Bildiriler Oturum Başkanları : Dr.Nur Arslan , Dyt. Yasemin Atik Altınok
15:15-15:30	Kahve arası
15:30-17.00	Maternal PKU ve Olgu Sunumları <i>Oturum Başkanı: Dyt. Hülya Gökmen Özel</i> Maternal PKU Konuşmacı: Dyt. Esmay Uygur PKU Olgu Sunumu (BH4 tedavisi alan) Konuşmacı: Dyt. Furkan Yolcu PKU Olgu Sunumu (LNAA tedavisi alan) Konuşmacı: Dyt. Ekimsu Usul

1 Mayıs 2024 - Çarşamba

KONGRE PROGRAMI

Saat	A Salonu
08:30-09:30	Panel: Metabolik miyopatilerde güncel bilgiler <i>Oturum Başkanları: Dr. Mustafa Kendirci, Dr. Halil İbrahim Aydın</i> Miyopatik glikojenezler Konuşmacı: Dr. İlyas Okur Yağ asidi oksidasyon defektleri Konuşmacı: Dr. Nafiye Emel Çakar Mitokondrial miyopatiler Konuşmacı: Dr. Ebru Erbaş Canda
09:30-10:15	Uydu Sempozyumu Hangi durumlarda CTX taranmalıdır? <i>Oturum Başkanı: Dr. Özlem Ünal Uzun</i> Konuşmacı: Dr. Çiğdem Seher Kasapkara
10:15-10:45	Kahve arası
10:45-11:30	Konferans: Repurposing empagliflozin for treating neutropenia /neutrophil dysfunction in glycogen storage disease 1b-safety, (cost) efficacy, and best practice recommendations <i>Oturum Başkanları: Dr. Gülden Gökçay, Dr. Sema Kalkan Uçar</i> Konuşmacı: Dr. Saskia B. Wortmann
11:30-12:15	Uydu Sempozyumu Patient and treatment follow-up in Gaucher and Fabry disease with global cases <i>Oturum Başkanı: Dr. Sema Kalkan Uçar</i> Konuşmacı: Dr. Roberto Giugliani
12:15-13:00	Öğle yemeği
13:00-13:45	Uydu Sempozyumu Hiperamonyemi tedavisinde yenilikler ve sodyum fenilbütirat kullanımı <i>Oturum Başkanı: Dr. Turgay Coşkun</i> Konuşmacı: Dr. Ertuğrul Kiyıkım
13:45-14:45	Panel: Metilasyon bozuklukları ve hiperhomosisteinemiler <i>Oturum Başkanları: Dr. Yaşar Cesur, Dr. Mehmet Gündüz</i> Metilasyon ve remetilasyon bozuklukları Konuşmacı: Dr. Çiğdem Aktuğlu Zeybek Transsülfürasyon bozuklukları Konuşmacı: Dr. Fatih Kardeş
14:45-15:15	Kahve arası
15:15-16:30	Konferans: Zor olgular <i>Oturum Başkanları: Dr. Tuba Eminoğlu, Dr. Çiğdem Seher Kasapkara</i> Konuşmacı: Dr. Hasan Önal
17:00-20:00	Çocuk Beslenme ve Metabolizma Derneği Olağan Genel Kurulu
20:30	Gala

Humanis

sanofi

ASSOS
PHARMACEUTICALS

1 Mayıs 2024 - Çarşamba

7. KALITSAL METABOLİZMA HASTALIKLARI DİYETİSYENLİĞİ KURSU

Saat	B Salonu
10:45-11:30	Olgu Sunumları <i>Oturum Başkanı: Dyt. Gülden Köksal</i> MSUD Olgu Sunumu (0-1 yaş) Konuşmacı: Dyt. Burcu Özen Yeşil MSUD Olgu Sunumu (Okul çağı) Konuşmacı: Dyt. Tuğba Kozanoğlu
11:30-12:15	Olgu Sunumları <i>Oturum Başkanı: Dyt. Hülya Gökmen Özel</i> Metilmalonik Asidemi Olgu Sunumu (0-1 yaş) Konuşmacı: Dyt. Merve Eşgi Üre Siklus Defekti Olgu Sunumu (0-1 yaş) Konuşmacı: Dyt. Damla Kocaman
12:15-13:00	Öğle yemeği
13:00-13:45	Olgu Sunumları <i>Oturum Başkanı: Dyt. Nevra Koç</i> Ailesel Hiperkolesterolemi (Adolesan) Konuşmacı: Dyt. Damla Kalkan Glikojen Depo TİP 1a Konuşmacı: Dyt. Semra Erkmen Metvak Mutfak Uygulamaları Konuşmacı: Dyt. Fiğen Kutluay

2 Mayıs 2024 - Perşembe

KONGRE PROGRAMI

Saat	A Salonu
09:00-11:00	Olgu Sunumları <i>Oturum Başkanları: Dr. Özlem Ünal Uzun, Dr. Burcu Hişmi</i>
11:00-11:30	Kahve arası
11:30-12:30	Olgu sunumları <i>Oturum Başkanları: Dr. Mehmet Gündüz, Dr. Ertuğrul Kıyıkım</i>
12:30-13:00	Çocukluk çağında akılcı ilaç kullanımı Konuşmacı: Dr. Fatih Kardaş
13:00-13:15	Kapanış

Sözlü Sunumlar

Sıra		30.04.2024 - Saat: 07:30-09:00 - A Salonu		Sıra		30.04.2024 - Saat: 07:30-09:00 - B Salonu	
Oturum Başkanları: Dr. Ebru Erbaş Canda, Dr. Aslı İnci		Oturum Başkanları: Dr. Deniz Kor, Dr. Meryem Karaca					
1 BN:39	Biyotinidaz Eksikliği Taramasında Kordon Kanı Örneklemesinin Uygulanabilirliğinin Değerlendirilmesi Sunumu Yapacak Kişi: Gözde İnci	1 BN: 11	Ailesel Akdeniz Ateşi Hastalarında Pteridin Metabolitlerinin Hastalığın Aktivasyonu Ve Tedavi Yanıtıyla Olan İlişkisi Sunumu Yapacak Kişi: Kağan Çalışgan	2 BN: 46	Akut Atak İle Başvuran Ailevi Akdeniz Ateşi Tanılı Hastalarda Akut Hepatik Porfiri Sıklığı Araştırılması Sunumu Yapacak Kişi: Gulustan Musayeva	3 BN: 26	Glutarik Asidüri Tip 1 Hastalarında Böbrek İşlevlerinin İncelenmesi Sunumu Yapacak Kişi: Emir Furkan Önen
2 BN: 173	Ulusal Yenidoğan Tarama Programından Biyotinidaz Eksikliği Şüphesi İle Yönlendirilen Hastalarımızın Retrospektif Değerlendirilmesi ve Tarama Yönlendirme Eşik Değerlerinin Pozitif Prediktivitesinin Değerlendirilmesi Sunumu Yapacak Kişi: Billur Korkmaz	4 BN: 35	Lizozomal Depo Hastalıklarında Tiyol/Disülfid ve İskemi Modifiye Albümin Durumunun Değerlendirilmesi Sunumu Yapacak Kişi: Asburçe Olgaç Kılıçkaya	5 BN: 106	Propiyonik ve Metil Malonik Asidemi Olgularında FGF21 Düzeylerinin Değerlendirilmesi Sunumu Yapacak Kişi: Esra Kara	6 BN: 42	Pediyatrik Wilson Hastalarında Hematolojik Verilerin Prognoz Üzerindeki Etkisi Sunumu Yapacak Kişi: Şükrü Güngör
3 BN: 93	Dört Olgu İle Nöronal Seroid Lipofuksinozis: Enzim Replasman Tedavisi Sonuçları Sunumu Yapacak Kişi: Nazmiye Tüzel Gündüz	5 BN: 167	Alfa Mannosidoz Tanılı İki Kardeşin Tedavi Yolculuğu Sunumu Yapacak Kişi: Ezgi Burgaç	7 BN: 99	Metilmalonik Asidemi Hastalarında Diyet Protein İçeriğinin İştah ve İştah İlişkili Hormonların Üzerine Etkisi Sunumu Yapacak Kişi: Engin Köse	7 BN: 158	Kombine Oksidatif Fosforilasyon Defekti Tanısıyla İzlenen Olguların Genetik ve Fenotipik Özellikleri: Tek Merkez Deneyimi Sunumu Yapacak Kişi: Meral Bahar İster
4 BN: 43	Proteinden Kısıtlı Beslenen Kalıtsal Metabolik Hastalık Tanılı Hastalar İçin 3-Boyutlu Gıda Yazıcısı İle Üretilen, Kişiselleştirilmiş, Proteinsiz Yumurta, Proteinsiz Et Ve Aminoasit Toz İçeren Okul Atıştırmalıkları Sunumu Yapacak Kişi: Fatma Tuba Eminoğlu	6 BN: 122	Asit Sfingomyelinaz Eksikliği Tanılı Olguda Olipudaz Alfa Tedavisinin Erken Sonuçları Sunumu Yapacak Kişi: Fehime Erdem Karapınar	8 BN: 145	Mitokondriyal Hastalık Tanısı Alan Olgularda Sinir İletici Çalışmaları ve Elektromiyografi Bulguları Sunumu Yapacak Kişi: Hüseyin Bahadır Şenol	8 BN: 158	Mitokondriyal Hastalıklarda İnme Benzeri Ataklar ve Sonuçları Sunumu Yapacak Kişi: Gülhan Karakaya
5 BN: 167	Alfa Mannosidoz Tanılı İki Kardeşin Tedavi Yolculuğu Sunumu Yapacak Kişi: Ezgi Burgaç	7 BN: 56	Klasik Homosistinüri Hastalarında Kolin Durumu ve Kolin Takviyesinin Etkileri Sunumu Yapacak Kişi: Sevde Kahraman	9 BN: 24	Kreatin Kinaz Yüksekliği Saptanan Hastalarda Kalıtsal Metabolik Hastalıkların Araştırılması Sunumu Yapacak Kişi: Ali Kütük	9 BN: 158	Mitokondriyal Hastalık Tanısı Alan Olgularda Sinir İletici Çalışmaları ve Elektromiyografi Bulguları Sunumu Yapacak Kişi: Hüseyin Bahadır Şenol
6 BN: 122	Asit Sfingomyelinaz Eksikliği Tanılı Olguda Olipudaz Alfa Tedavisinin Erken Sonuçları Sunumu Yapacak Kişi: Fehime Erdem Karapınar	8 BN: 122	Asit Sfingomyelinaz Eksikliği Tanılı Olguda Olipudaz Alfa Tedavisinin Erken Sonuçları Sunumu Yapacak Kişi: Fehime Erdem Karapınar	10 BN: 31	Doğumsal Metabolizma Hastalıklarında Kardiyak Problemlerin Belirlenmesi: Dokuz Yıllık Merkez Deneyimi Sunumu Yapacak Kişi: Gamzegül Gözen	10 BN: 158	Mitokondriyal Hastalık Tanısı Alan Olgularda Sinir İletici Çalışmaları ve Elektromiyografi Bulguları Sunumu Yapacak Kişi: Hüseyin Bahadır Şenol
7 BN: 56	Klasik Homosistinüri Hastalarında Kolin Durumu ve Kolin Takviyesinin Etkileri Sunumu Yapacak Kişi: Sevde Kahraman	9 BN: 99	Metilmalonik Asidemi Hastalarında Diyet Protein İçeriğinin İştah ve İştah İlişkili Hormonların Üzerine Etkisi Sunumu Yapacak Kişi: Engin Köse	11 BN: 112	Lizozomal Depo Hastalıklarında Oral Motor Fonksiyonların Değerlendirilmesi Sunumu Yapacak Kişi: Hacer Basan	11 BN: 158	Mitokondriyal Hastalık Tanısı İle İzlenen Hastaların Demografik, Klinik, Biyokimyasal, Radyolojik, Patolojik, Elektrofizyolojik Ve Genetik Özellikleri: Tek Merkez Deneyimi Sunumu Yapacak Kişi: Harun Yıldız
Sıra	30.04.2024 - Saat: 07:30-09:00 - C Salonu			Sıra	30.04.2024 - Saat: 07:30-09:00 - B Salonu		
	Oturum Başkanları: Dr. Mehmet Cihan Balcı, Dr. Sevil Dorum				Oturum Başkanları: Dr. Mehmet Cihan Balcı, Dr. Sevil Dorum		
1 BN:179	Mitokondriyal Hastalık Tanısı İle İzlenen Hastaların Demografik, Klinik, Biyokimyasal, Radyolojik, Patolojik, Elektrofizyolojik Ve Genetik Özellikleri: Tek Merkez Deneyimi Sunumu Yapacak Kişi: Harun Yıldız			1 BN:179	Mitokondriyal Hastalık Tanısı İle İzlenen Hastaların Demografik, Klinik, Biyokimyasal, Radyolojik, Patolojik, Elektrofizyolojik Ve Genetik Özellikleri: Tek Merkez Deneyimi Sunumu Yapacak Kişi: Harun Yıldız		
2 BN:176	Mitokondriyal Hastalıklarda İnme Benzeri Ataklar ve Sonuçları Sunumu Yapacak Kişi: Gülhan Karakaya			2 BN:176	Mitokondriyal Hastalıklarda İnme Benzeri Ataklar ve Sonuçları Sunumu Yapacak Kişi: Gülhan Karakaya		
3 BN:158	Kombine Oksidatif Fosforilasyon Defekti Tanısıyla İzlenen Olguların Genetik ve Fenotipik Özellikleri: Tek Merkez Deneyimi Sunumu Yapacak Kişi: Meral Bahar İster			3 BN:158	Kombine Oksidatif Fosforilasyon Defekti Tanısıyla İzlenen Olguların Genetik ve Fenotipik Özellikleri: Tek Merkez Deneyimi Sunumu Yapacak Kişi: Meral Bahar İster		
4 BN:145	Mitokondriyal Hastalık Tanısı Alan Olgularda Sinir İletici Çalışmaları ve Elektromiyografi Bulguları Sunumu Yapacak Kişi: Hüseyin Bahadır Şenol			4 BN:145	Mitokondriyal Hastalık Tanısı Alan Olgularda Sinir İletici Çalışmaları ve Elektromiyografi Bulguları Sunumu Yapacak Kişi: Hüseyin Bahadır Şenol		
5 BN:24	Kreatin Kinaz Yüksekliği Saptanan Hastalarda Kalıtsal Metabolik Hastalıkların Araştırılması Sunumu Yapacak Kişi: Ali Kütük			5 BN:24	Kreatin Kinaz Yüksekliği Saptanan Hastalarda Kalıtsal Metabolik Hastalıkların Araştırılması Sunumu Yapacak Kişi: Ali Kütük		
6 BN:31	Doğumsal Metabolizma Hastalıklarında Kardiyak Problemlerin Belirlenmesi: Dokuz Yıllık Merkez Deneyimi Sunumu Yapacak Kişi: Gamzegül Gözen			6 BN:31	Doğumsal Metabolizma Hastalıklarında Kardiyak Problemlerin Belirlenmesi: Dokuz Yıllık Merkez Deneyimi Sunumu Yapacak Kişi: Gamzegül Gözen		
7 BN:112	Lizozomal Depo Hastalıklarında Oral Motor Fonksiyonların Değerlendirilmesi Sunumu Yapacak Kişi: Hacer Basan			7 BN:112	Lizozomal Depo Hastalıklarında Oral Motor Fonksiyonların Değerlendirilmesi Sunumu Yapacak Kişi: Hacer Basan		

Sözlü Sunumlar

Sıra	30.04.2024 - Saat: 17:00-18:30 - A Salonu Oturum Başkanları: Dr. Aynur Küçükçongar Yavaş, Dr. Engin Köse	Sıra	30.04.2024 - Saat: 17:00-18:30 - B Salonu Oturum Başkanları: Dr. Gonca Kılıç Yıldırım, Dr. Tanyel Zübarioğlu
1 BN: 25	Hiperkolesterolemi Tip IIa Tanısı İle İzlenen Hastaların Demografik, Klinik, Biyokimyasal, Moleküler Genetik Özelliklerinin İncelenmesi ve Tedavilerinin Değerlendirilmesi Sunumu Yapacak Kişi: Aziz Temel	1 BN: 121	Primer Hiperokzalüri Tanılı Olgularda Lumasiran Deneyimi Sunumu Yapacak Kişi: Fehime Erdem Karapınar
2 BN: 152	Çocukluk Çağında Homozigot Ailesel Hiperkolesterolemi: Klinik ve Moleküler Bulgular ile Ege Tıp Deneyimi Sunumu Yapacak Kişi: Havva Yazıcı	2 BN: 69	Condsias Sendromlu Üç Hastada NAD+ Deneyimi Sunumu Yapacak Kişi: Merve Aslantaş
3 BN: 38	Primer Hipertrigliseridemi Ön Tanısı İle İzlenen Hastaların Demografik, Klinik, Biyokimyasal ve Moleküler Genetik Özelliklerinin İncelenmesi Sunumu Yapacak Kişi: Mervegül Aydın	3 BN: 70	Aicardi-Goutieres Sendromlu İki Kardeşte JAK İnhibitörü Deneyimi Sunumu Yapacak Kişi: Merve Aslantaş
4 BN: 85	Lipit Aferezi Ailesel Hiperkolesterolemide Mortalite Üzerine Gerçekten Etkin mi? Sunumu Yapacak Kişi: Hatice Güneş	4 BN: 153	Gaucher Hastalığı'nda İşitme ve Vestibüler Sistem Etkilenen mi? Sunumu Yapacak Kişi: Fatma Derya Bulut
5 BN: 78	Ailesel Şilomikronemi Sendromu: Cerrahpaşa Deneyimi Sunumu Yapacak Kişi: Sueda Öztürk	5 BN: 159	Akut Flask Paralizi İle Başvuran Tirozinemi Tip I Hastaları Sunumu Yapacak Kişi: Şebnem Kılıç
6 BN: 129	Karaciğer Yetersizliği Kliniği İle Prezente Olan Glikojen Depo Tip IXa'da Yüksek Yağlı Diyet Deneyimi Sunumu Yapacak Kişi: Hanim Şeyma Topuz	6 BN: 171	Mukopolisakkaridoz Hastalarının Kas-İskelet Bulgularının Ve Fonksiyonelliğın Değerlendirilmesi Sunumu Yapacak Kişi: Emine Genç
7 BN: 127	Kalıtısal Metabolik Hastalığı Olan Çocuk ve Ergenlerde Tetanoz-Difteri ve Boğmaca Serolojisi ve Aşılama Durumu Sunumu Yapacak Kişi: Gonca Kılıç Yıldırım	7 BN: 174	Mukopolisakkaridoz Hastalarında Osteoporoz Varlığına Etki Eden Faktörlerin Değerlendirilmesi Sunumu Yapacak Kişi: Ayça Burcu Kahraman
Sıra	30.04.2024 - Saat:17:00-18:30 - C Salonu Oturum Başkanları: Dr. Asburçe Olgaç Kılıçkaya, Dr. Nafiye Emel Çakar		
1 BN: 143	Primer Nörotransmitter Metabolizması Bozukluğu Olan 12 Vaka: Tek Merkez Deneyimi Sunumu Yapacak Kişi: Serpil Dinçer		
2 BN: 94	Süksinik Semialdehit Dehidrogenaz Eksikliğinde Klinik, Radyolojik ve Moleküler Bulgular: Tek Merkez Deneyimi Sunumu Yapacak Kişi: Dilek Güneş		
3 BN: 114	Lizinürik Protein İntoleransı Tanılı Olgularımızın Klinik ve İzlem Bulguları Sunumu Yapacak Kişi: Sakina Mammadova		
4 BN: 146	Arjinaz Eksikliği Tanısı İle İzlenen Hastaların Demografik ve Klinik Özelliklerinin Değerlendirilmesi Sunumu Yapacak Kişi: Zümrüt Arslan Gülten		
5 BN: 123	Canavan Hastalığında Lityum Karbonat Tedavisi Deneyimi Sunumu Yapacak Kişi: Elif Çoban		
6 BN: 151	MTHFR Eksikliği Tanısı İle Takip Edilen Hastaların Klinik, Laboratuvar ve Moleküler Bulgularının Değerlendirilmesi Sunumu Yapacak Kişi: Özge Kamer Karalar Pekuz		
7 BN: 172	Arjinosüksinik Asidüri Hastalarının Çok Merkezli Klinik İzlem Değerlendirmeleri Sunumu Yapacak Kişi: Müge Çınar		

İLETİŐİM

BİLİMSEL SEKRETARYA

Dr. Burcu Öztürk HiŐmi
Dr. Fatih KardaŐ
Dr. Sema Kalkan Uçar
Dr. Özlem Ünal Uzun

ORGANİZASYON SEKRETARYASI



VENTA Organizasyon DanıŐmanlık Turizm San. Tic. Ltd. Őti.
(EVENTA Kongre ve Turizm)
Adres: Hacettepe Mh. Cevizaltı Sk. No:27 Altındađ - Ankara

Banu Kafadar
Telefon: +90 312 467 47 47
Telefon: +90 541 598 38 21
E-posta: banuk@eventa.com.tr