



Ankara Üniversitesi

3. NADİR

HASTALIKLAR

SEMPOZYUMU

27 Şubat 2026

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Morfoloji Binası,
Ord. Prof. Abdülkadir Noyan Konferans Salonu, Ankara

BİLİMSEL PROGRAM



09.00-09.30 AÇILIŞ KONUŞMALARI

09.30-10.10 OTURUM 1
Türkiye’de Nadir Hastalıklar

Türkiye’de Nadir Hastalıklar:
Sorunlardan Entegre Ulusal
Çözümlere

Prof. Dr. Fatma Tuba EMİNOĞLU
Ankara Üniversitesi Nadir Hastalıklar Uygulama
ve Araştırma Merkezi Müdürü

Prof. Dr. Fatih Sühely EZGÜ
Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Genetik
Bilim Dalı Başkanı, Çocuk Beslenme ve
Metabolizma Bilim Dalı

Deniz YILMAZ ATAKEY
Türkiye Nadir Hastalıklar Federasyonu Başkanı

Uzm. Dr. Yüksel Hakan AYDOĞMUŞ
T.C. Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü
Çocuk ve Ergen Sağlığı Dairesi Başkanlığı

Doç. Dr. Murat GÜLŞEN
Otizm, Zihinsel Özel Gereksinimler ve Nadir
Hastalıklar Daire Başkanı

10.10-10.30

Kahve Molası

10.30-11.10 OTURUM 2
Fabry Hastalığı

Olgu Sunumu

Prof. Dr. Özgür DEMİR
Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Endokrinoloji ve
Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı

Dr. Özge BAŞ AKSU
Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Endokrinoloji ve
Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı

Prof. Dr. Menekşe GEREDE ULUDAĞ
Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kardiyoloji
Anabilim Dalı

Dr. Öğr. Üyesi Gizem KUMRU
Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Nefroloji Bilim
Dalı

Dr. Öğr. Üyesi Zerin ÖZAYDIN AKSUN
Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Nöroloji Bilim
Dalı

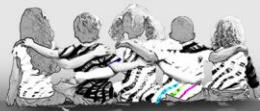
Doç. Dr. Aynur KÜÇÜKÇONGAR YAVAŞ
Bilkent Şehir Hastanesi, Çocuk Metabolizma
Kliniği

11.10-11.35 OTURUM 3
Tanıdan Tedaviye Hipofosfatazya

Tanıdan Tedaviye Hipofosfatazya:
Nadir Bir Kemik Hastalığı

Prof. Dr. Zehra AYCAN
Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk
Endokrinoloji Bilim Dalı

Prof. Dr. Zeynep ŞIKLAR
Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk
Endokrinoloji Bilim Dalı





11.35-12:00	OTURUM 4 Nöronal Seroid Lipofusinozis	Prof. Dr. Serap TIRAŞ TEBER Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı
	Nöronal Seroid Lipofusinozis'de Hedefe Yönelik Tedavi Yaklaşımları	Prof. Dr. İlyas OKUR Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Beslenme ve Metabolizma Bilim Dalı
12.00-12:25	OTURUM 5 Herediter Anjiyoödem	Prof. Dr. V. Dilşad Mungan Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göğüs Hastalıkları Anabilim Dalı İmmünoloji ve Alerji Hastalıkları Bilim Dalı
	Herediter Anjiyoödem Taklit Eden Durumlar	Dr. Öğr. Üyesi Seda ALTINER Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Anabilim Dalı İmmünoloji ve Alerji Hastalıkları Bilim Dalı
12.25-13:30		Öğle Yemeği
13.30-14:10	OTURUM 6 Kistik Fibroziste Hasta Yolculuğu	Prof. Dr. Akın KAYA Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göğüs Hastalıkları Anabilim Dalı
	Hasta Sunucu	Gizem ÖZCAN
	Kistik Fibroziste Hasta Yolculuğu: Tanıdan Erişkin Takibine	Prof. Dr. Nazan ÇOBANOĞLU Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Anabilim Dalı
		Doç. Dr. Arzu DEMİR Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Gastroenteroloji Bilim Dalı
		Prof. Dr. Hatice ILGIN RUHİ Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı
14.10-14:40	OTURUM 7 Nadir Hastalıkların Tanısı	Prof. Dr. Fatih Süheyl EZGÜ Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Genetik Bilim Dalı Başkanı, Çocuk Beslenme ve Metabolizma Bilim Dalı
	Nadir Hastalıkların Tanısında Uzun Okuma Teknolojilerinin Yeri	Doç. Dr. Hatice MUTLU Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Genetik Bilim Dalı
14.40-15:00		Kahve Molası



**15.00-15.45 OTURUM 8****Nadir Hastalıklarda
Güncel Araştırmalar**

Nadir Bir Genden Tedaviye Açılan
Bir Yol CPD Eksikliği ve İştme Kaybı

Nadir Hastalıklarda Erken Tanı
Algoritmaları: CTX Modeli

Türkiye'de Lizozomal Depo
Hastalıklarında MOM Yaklaşımı
Kullanılarak Eşik Değerlerin
Belirlenmesi Yenidoğan Sıklığı
Çalışmasından Bulgular

Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesinde
Kalıtsal Metabolik Bozukluklar
Dikkat Edilmesi Gereken Uyarı
İşaretleri, Hiperamonyemi

Triheptanoin Tedavisinin Uzun
Zincirli Yağ Asidi Oksidasyon
Bozukluğu Olan Hastalarda Klinik
ve Laboratuvar Sonuçları
Üzerindeki Etkisi

Prof. Dr. Fatma Tuba EMİNOĞLU

Ankara Üniversitesi Nadir Hastalıklar Uygulama
ve Araştırma Merkezi Müdürü

Prof. Dr. Ömer ERDEVE

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Yenidoğan Bilim
Dalı

Doç. Dr. Duygu DUMAN

Ankara Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi,
Odyoloji Bölümü

Doç. Dr. Engin KÖSE

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk
Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı

Dr. Öğr. Üyesi Gülsüm Feyza TÜRKES

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Biyokimya
Anabilim Dalı

Öğr. Gör. Dr. Merve KOÇ YEKEDÜZ

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk
Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı

Arş. Gör. Dr. Merve Setenay**AKYÜZLÜER GÜNEŞ**

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk
Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı

15.45-16:00 SEMPOZYUM KAPANIŞI

Humanis'e katkılarından dolayı teşekkür ederiz.

27 Şubat 2026www.ankaranadir.org