

TÜRKİYE ÇOCUK NÖROLOJİ DERNEĞİ

NÖROGENETİK ÇALIŞMA GRUBU

2025-2026 DÖNEM FAALİYET RAPORU (18.06.2026)

Çalışma Grubumuzun son bir yıl içinde gerçekleştirdiği yüzyüze ve çevrimiçi toplantı ve seminerler, araştırma-çalışma faaliyetleri ve gelecek planlamalar aşağıda sunulmuştur:

01.05.2025 tarihinde Antalya'da gerçekleştirilen 26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi sırasında aktif ve katılımcı üyelerle **yüzyüze beşinci toplantı** yapılmıştır. Öneri ve görüşler alınmış, gelecek çalışma planları tartışılmıştır.

30.09.2025 tarihinde **9. Çevrimiçi Nörogenetik Çalışma Grubu Semineri** gerçekleştirilmiştir. "ATP1A3 ilişkili Bozukluklar (Hızlı başlangıçlı distoni-Parkinsonizm(RDP) , Alternan hemipleji (AHC)-CAPOS) başlıklı konuşma Uzm.Dr. Hatice Bektaş Öntaş ve Prof. Dr. Aydan Değerliyurt tarafından gerçekleştirilmiş, bu toplantıya yalnızca Nörogenetik Çalışma Grubu değil tüm dernek üyeleri bünyesinde katılım olmuştur.

25.10.2025'te "**VUS Sorunu: Olgu Temelli Çözüm Önerileri**" başlıklı TÇND Nörogenetik Çalışma Grubu çevrimiçi eğitim semineri düzenlenmiş, konu olgu örnekleri ile ayrıntısıyla tartışılmıştır.

25.11.2025 tarihinde Doç. Dr. Hülya Maraş Genç ve Doç. Dr. Ayça Dilruba Aslanger'in konuşmacı olarak katıldığı "Her Yönüyle RENU Sendromu" başlıklı **10. Çevrimiçi Nörogenetik Çalışma Grubu Semineri** gerçekleştirilmiştir.

29.12.2025'te "**WES ve Ötesi: Genetik Hastalık Tanısında Yeni Yöntemler**" başlıklı TÇND Nörogenetik Çalışma Grubu çevrimiçi seminerimizde Prof. Dr. Sanem Keskin Yılmaz ve Prof. Dr. Pınar Gençpınar konuşmacı olmuştur.

04.02.2026'da "**Veritabanlarını Kullanarak Genetik Varyantı Nasıl Değerlendiririm?**" konulu TÇND Nörogenetik Çalışma Grubu çevrimiçi eğitim seminerinde konuşmacı olarak Doç. Dr. İpek Polat ve Doç. Dr. Özlem Yayıcı Köken katılmıştır.

14.03.2026 tarihinde Diyarbakır'da genel pediatrist ve çocuk nörologlarına yönelik olarak Dicle Üniversitesi Tıbbi Genetik AD katkıları ile "**Klinisyenlere Yönelik Nörogenetik Sempozyumu**" düzenlenmiş, bu sempozyuma Prof. Dr. Semra Hız Kurul, Doç. Dr. Esra Serdaroğlu ve Doç. Dr. Özlem Yayıcı Köken konuşmacı olarak katkı sunmuştur.

29.04.2026 tarihinde 27. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi öncesinde Nörogenetik Çalışma Grubumuz tarafından "**Çocuk Nörolojide Genetik Okuryazarlık**" Kursu

düzenlenmiştir. Bu kursa 60 kişi katılmış olup, olumlu geribildirimler alınmış, kursun tekrarı yönünde istekler dile getirilmiştir. İlerleyen dönemlerde TÇND'nin de katkıları ile bu kursların farklı illerdeki merkezlerde tekrar edilmesi planlanmıştır.

29.04.2026-03.05.2026 tarihleri arasında gerçekleştirilen Ulusal Kongremiz sırasında 02.05.2026 tarihinde Çalışma Grubumuz tarafından ortak kararla önerilmiş olan **“Genetik Varyasyonların Klinikteki Yansımaları: Olgu Örnekleri İle Yetersizlikten Toksikiteye”** başlıklı oturumda Prof. Dr. Semra Hız Kurul ve Prof. Dr. Adnan Yüksel moderatörlüğünde **“Anlamsız kodon aracılı yıkım ve haployetersizlik”**, **“Dominant negatif etki”**, **“İşlev kaybı-İşlev kazanımı”** ve **“İkinci darbe etkisi”** başlıkları konuşmacılar tarafından anlatılmış, konu ayrıntısıyla tartışılmıştır.

Ayrıca Ulusal Kongremiz sırasında Nörogenetik Çalışma Grubu'nun **6. yüzyüze toplantısı** 30.04.2026 tarihinde 18:00-19:30 arasında grup üyesi 30 kişinin katılımı ile gerçekleştirilmiştir. Moderatör Prof. Dr. Semra Hız Kurul tarafından bugüne değin gerçekleştirilen toplantı ve faaliyetler sunulmuş, mevcut çalışmaların ilerleyişi gözden geçirilmiş, yeni çalışma teklifleri görüşülmüş, öneri ve görüşler dinlenmiş ve kaydedilmiştir. Çalışma Grubumuz tarafından çokmerkezli olarak gerçekleştirilmesi planlanan ve aşağıda **tablo 1'de** sunulan çalışma önerileri, ilgili diğer TÇND bünyesindeki çalışma gruplarının moderatörlerine de bilgi verilmek ve **“Nörogenetik Hastalıklar İçin İşbirliğine Dayalı Çalışma Çağrı Formu”** ile **“Olgu Kayıt Formu”** hazırlanmak suretiyle TÇND resmi web sitesinde duyurulmak üzere dernek yönetim kuruluna bildirilmiştir.

Tablo 1:

Sorumlu Araştırmacı	Çalışma adı	“Nörogenetik Hastalıklar İçin İşbirliğine Dayalı Çalışma Çağrı Formu” hazırlandı mı?	Olgu rapor formu hazırlandı mı?	İlgili TÇND Çalışma Grubu moderatörüne bilgi verildi mi?	Araştırma çağrısı TÇND web sayfasında duyurulmak üzere bildirildi mi?	Bildiri/Makale oldu mu?
İpek Polat Kalafatçılar Leman Tekin Orgun Semra Hız Kurul	SCN1A varyasyonlarının tipi ve lokalizasyonlarının fenotipik bulgular ile ilişkisinin araştırılması ve bulguların in silico öngörme araçlarının çıktıları ile karşılaştırılması	Evet	Evet	Evet	Evet	Hayır

Ayfer Sakarya Güneş	GLUT1 eksikliği sendromu tanı olguların genotip-fenotip ilişkisi, biyokimyasal özellikleri ve eritrosit GLUT1 ekspresyonunun flow sitometri ile değerlendirilmesi	Evet	Evet	Evet	Evet	Hayır
Bilge Özgör Serdal Güngör	<i>SAMHD1</i> varyasyonlarının çocukluk çağındaki nörolojik fenotipler ile ilişkisinin retrospektif çokmerkezli değerlendirilmesi	Evet	Evet	Evet	Evet	Hayır
Hatice Bektaş Aydan Değerliyurt	<i>ATP1A3</i> genetik varyantlarının klinik ve genetik spektrumunun Türkiye kohortunda değerlendirilmesi	Evet	Evet	Evet	Evet	Hayır
İpek Polat Kalafatçılar Semra Hız Kurul	Türkiye pediatrik <i>ITPR1</i> kohortu: Klinik çeşitlilik, fenotip-genotip korelasyonu ve zaman içinde serebellar etkilenim	Evet	Evet	Evet	Evet	Hayır

Önceki dönem raporumuzda bildirdiğimiz Nörogenetik Çalışma Grubu bünyesinde gelişen ve 26. Ulusal Çocuk Nöroloji Kongresinde bildiri olarak sunulan aşağıdaki tablo 2'de sunulan çalışmalar ise yayımlanmak üzere hazırlanmaktadır.

Tablo 2:

Çalışma adı	Sorumlu Araştırmacı
<i>GRIN2A</i> ile ilişkili Epilepsi ve Nörolojik Bozukluklar: Çok Merkez Deneyimi	Hakan Erçelebi
<i>SCN1A</i> dışındaki sodyum kanalopatileri: Çok merkezli çalışma	Günce Başarır
<i>MeCP2</i> geniyle ilişkili patogenez ve fenotip-genotip korelasyonu	Nihal Yıldız
<i>WWOX</i> geni ilişkili fenotip-genotip korelasyonu	Günce Başarır

Serebral kreatin eksikliği sendromlu hastaların klinik moleküler ve biyokimyasal özellikleri: Türkiye kohortu	Hülya Maraşlı
PRRT2 ilişkili fenotipik spektrum	Şeyda Besen

Bu çalışmalar yazılırken daha önce Nörogenetik Çalışma Grubu olarak hazırladığımız **“Çok Merkezli Olgu Serisi Makale ve Bildiri Yazım Önerileri”** belgesinde belirlenen kurallar dikkate alınacaktır. Söz konusu belge [bu yazının ekinde](#) sunulmuştur.

Çalışma Grubumuzun Yönetim Kurulu olarak ilerleyen dönemde nörogenetik alanındaki çok yönlü güncel gelişmeleri paylaşmak üzere eğitim seminerleri ve kursların düzenlenmesi, çokmerkezli çalışmaların planlanması ve ulusal/uluslararası araştırma projelerinin yazılması konusundaki çabalarımız devam edecektir. Nörogenetik Çalışma Grubu bünyesinde planlanan çalışmalar diğer çalışma grupları ile ilişkili olduğu durumlarda (örn epilepsi, metabolik hastalıklar gibi) veya bu gruplardan da olguları veya diğer katkıları ile çalışmaya katılmak isteyen araştırmacılar ile iş birliği yapılması için iletişimin canlı tutulması ve bu iletişimin moderatör ve yürütme kurulu üzerinden ilerletilmesinin uygun olduğu düşünülmüştür.

Türkiye Çocuk Nöroloji Derneği Yönetim Kurulu'na Çalışma Grubumuza sunduğu olanak ve destekler için teşekkür eder, saygılarımızı sunarız.

Türkiye Çocuk Nöroloji Derneği

Nörogenetik Çalışma Grubu Yürütme Kurulu



Prof. Dr. Semra Hız Kurul (Moderatör)

Prof. Dr. Pınar Gençpınar

Prof. Dr. İlknur Erol

Uzm. Dr. Elif Perihan Öncel

Uzm. Dr. Çağatay Günay

Çocuk Nörojenetik Çalışma Grubu

Çok Merkezli Olgu Serisi Makale ve Bildiri Yazım Önerileri

Çok merkezli olgu serisi makale ve bildirimlerinde yazar sayısı ve sırası konusunda kesin kurallar olmamakla birlikte, aşağıdaki 3 faktörü dikkate alarak adil bir yaklaşımla merkezlerin katkılarını değerlendirerek her merkezin yazar sayısını buna göre belirlemek uygundur.

1. Derginin Yazarlık Politikası: Yayının gönderileceği derginin yazar sayısı ile ilgili sınırlamaları olabilir. Bu nedenle önceden derginin yazım kurallarını incelemek önemlidir.

2. ICMJE Uluslararası Yazarlık Kriterleri (International Committee of Medical Journal Editors): Yazarlık tanımına göre, yazarların yalnızca olgu sağlamaktan öte, çalışmaya bilimsel katkı yapmış olması gerekir (<https://www.icmje.org/recommendations/browse/roles-and-responsibilities/defining-the-role-of-authors-and-contributors.html>).

3. Merkez Sayısı ve Eşitlik İlkesi: Bir merkezin çalışmaya sunduğu olgu sayısı fazla olsa da diğer merkezlerin de adil şekilde temsil edilmesi gerekir.

Buna göre, aşağıdaki öneriler oluşturulmuştur. Bu öneriler adil ve genel bir çerçeve sunması amacıyla hazırlanmıştır. Öte yandan her bir çalışma özelinde, katılan merkezlerdeki yazarların ortak karar ve onayı varlığında esneklik gösterebilir.

- Çalışmadaki Yürütücü Merkez:

Çalışmanın hipotez, tasarım, olgu verilerini toplama, istatistik, analiz ve yazımında en büyük rolü oynayan merkez "yürütücü merkez" olarak tanımlanır. Çalışmadaki ilk ve son yazar isim hakkı bu merkeze aittir. Yürütücü merkezden, çalışmaya katkıda bulunan olgu sayısı yüzdelik oranına göre başka yazarlar da eklenir.

- Çalışmaya Olgu ile Katkı Veren Merkezlerin Makaledeki Sırası:

Çok merkezli olgu serisi çalışmalarında yürütücü merkez ilk sırada olmak üzere, diğer merkezlerin sıralaması çalışmaya en fazla sayıda olgu ile katkıda bulunan merkezden en az sayıda katkıda bulunana doğru olmak üzere sıralanır.

Birden fazla merkez aynı sayıda olgu ile katkıda bulunmuş ise merkez isimlerinin alfabetik sırasına göre veya kura ile sıralama yapılır.

- Çalışmaya Olgu ile Katkı Veren Merkezlerin Yazar Sayıları:

Çalışmaya her bir merkezden kaç yazar ekleneceği, o merkezden sunulan olgu sayısının çalışmadaki toplam olgu sayısına olan “**yüzdellik oranı**”na göre hesaplanır.

$$\text{Yüzdellik oranı (\%)} = \frac{\text{Merkezdeki olgu sayısı}}{\text{Toplam olgu sayısı}} \times 100$$

Çalışmadaki toplam olgu sayısı **≤30 ise**, toplam olgu sayısına göre merkezin katkı sağladığı olgu sayısı yüzdesinin her %10’u için 1 yazar eklenir.

Merkezden eklenen olguların yüzdellik oranı	Yazar sayısı
%10’a kadar	1
%11-20 arası	2
%21-30 arası	3
%31 ve üzeri	4

Çalışmadaki toplam olgu sayısı **>30 ise**, toplam olgu sayısına göre merkezin katkı sağladığı olgu sayısı yüzdesinin her %5’i için 1 yazar eklenir.

Merkezden eklenen olgunun yüzdellik oranı	Yazar sayısı
%5’e kadar	1
%6-10 arası	2
%11-15 arası	3
%16-20 arası	4
%21 ve üzeri	5

- Çalışmaya Eklenecek Diğer Uzmanlık Alan(lar)ıyla İlişkili Yazarlar

Çalışmadaki olguların genetik test sonuçları “ruhsatlı özel laboratuvarlar”dan elde olunmuş ise Tıbbi Genetik branşı ile ilgili yazar eklenmesi şart değildir. Öte yandan, ruhsatlı özel laboratuvar olmakla beraber raporu veren uzman, olgunun sonucu ile ilişkili makalenin etki değerini arttıracak şekilde bir bilimsel katkı ve/veya yorumda bulundu ise yazar olarak eklenmelidir.

Olgunun izlendiği merkez veya diğer resmi kurumların tıbbi genetik bölümlerinden elde olunan genetik testler için rapora katkı sunan tıbbi genetik uzman(lar)ı katkıları ölçüsünde yazar olarak eklenmelidir.

Çalışmanın türüne göre olmak üzere, makaleye bilimsel katkı sunan radyoloji, patoloji ve diğer disiplinlerdeki uzmanlar da yazar olarak eklenebilir.

Çalışmaya eklenecek tıbbi genetik veya diğer branş uzman(lar)ının yazar sayısı, yukarıda “yüzdellik oranı” ile belirlenen Çocuk Nöroloji yazar sayısının haricindedir.