



LHUKAM
LOKMAN HEKİM ÜNİVERSİTESİ KAS VE SİNİR HASTALIKLARI MERKEZİ

LOKMAN HEKİM ÜNİVERSİTESİ

KAS VE SİNİR HASTALIKLARI UYGULAMA VE ARAŞTIRMA MERKEZİ

FAALİYET RAPORU

(1 Eylül 2024 - 31 Ağustos 2025)

Lokman Hekim Üniversitesi rektörlüğüne bağlı olan, Kas ve Sinir Hastalıkları Uygulama ve Araştırma Merkezi 2024-2025 eğitim-öğretim yılı içerisinde; 3 uluslararası proje, 1 doktora tezi, 2 ulusal eğitim, 2 ulusal seminer, 130 hasta ve bakım verenine sağlık danışmanlığı hizmeti, 5 yönetim kurulu toplantısı gerçekleştirilmiştir. İlgili merkezin, belirlenen tarihler arasında gerçekleştirmiş olduğu akademik ve bilimsel faaliyetler ve merkez kapsamında alınmış hastalara ilişkin bilgiler aşağıda detaylı olarak açıklanmıştır:

ULUSLARARASI PROJELER:

1. DMD Expanded Data base (23 Eylül 2021-devam ediyor).
2. SMA Expanded Data Base (23 Eylül 2021-devam ediyor).
3. Limb Girdle Musküler Distrofi (LGMD) Tip 2E (LGMD2E/R4), Tip 2D (LGMD2D/R3) ve Tip 2C (LGMD2C/R5) olan Gönüllülerin Doğal Seyri Hakkında Global, ÇokMerkezli, Boylamsal Çalışma (Protokol numarası ve Sürüm: SRP-LGMD-501-NHS (07 Ocak 2021-devam ediyor)).

DOKTORA TEZİ

Tez Adı: Alt üriner sistem disfonksiyonuna sahip duchenne musküler distrofili çocuklarda uygulanan lumbopelvik stabilizasyon temelli fizyoterapi ve rehabilitasyon eğitiminin alt üriner sistem semptomları üzerine etkisinin incelenmesi

Tez Danışmanı: Prof. Dr. Türkan Akbayrak

Tez Araştırmacıları: Uzm. Fzt. Demet Öztürk, Prof. Dr. A. Ayşe Karaduman, Prof. Dr. Türkan Akbayrak

Tez Savunma Tarihi: 27.10.2025

AKADEMİK VE BİLİMSEL FAALİYETLER

1- Ulusal Toplantı

Tarih: 28 Haziran 2025

Faaliyet: III. Nadir Hastalıklar Çevrim İçi Sempozyumu

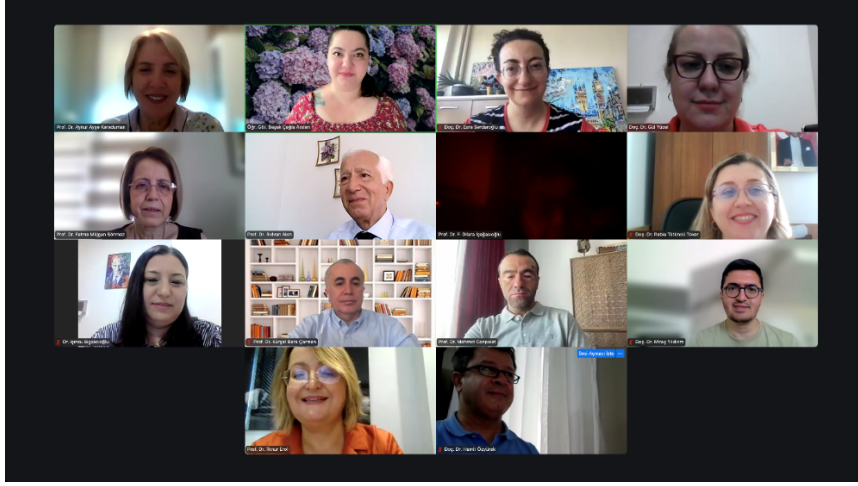
Konuşmacılar: Prof. Dr. Aynur Ayşe Karaduman, Prof. Dr. F. Müjgan Sönmez, Doç. Dr. Hamit Özyürek, Doç. Dr. Gül Yücel, Prof. Dr. Kürşat Bora Çarman, Prof. Dr. Dilara İçağasıoğlu, Doç. Dr. Rabia Tütüncü Toker, Doç. Dr. Esra Serdaroğlu, Prof. Dr. İlknur Erol, Dr. Işinsu Bıçakoğlu, Doç. Dr. Miraç Yıldırım.

Oturum Başkanları: Prof. Dr. Rıdvan Akın, Prof. Dr. Mehmet Canpolat, Prof. Dr. Aynur Ayşe Karaduman, Prof. Dr. Şakir Altunbaşak

Toplantı Bilgileri: Online/Uzaktan toplantı, 207 kayıt sayısı, 72 kişi katılımcı sayısı.

Toplantı Görselleri:

SEMPOZYUM PROGRAMI	
08.30 - 09.00	AÇILIŞ KONUŞMALARI Prof.Dr. A. Ayşe KARADUMAN Prof. Dr. F.Müjgan SÖNMEZ
Panel 1. RASopatiler Oturum Başkanları: Prof.Dr. Rıdvan AKIN, Prof.Dr. Mehmet CANPOLAT	
09.00 - 11.00	RAS Yolakları / Doç.Dr. Hamit Özyürek RASopatiler Klinik ve Tanı / Prof.Dr. F.Müjgan SÖNMEZ RASopatiler ve Endokrin Bulgular / Doç.Dr. Gül YÜCEL Nörofibromatozis Klinik ve Tanı / Prof.Dr. Kürşat Bora ÇARMAN RASopati Tedavi / Prof.Dr. Dilara İÇAĞASIOĞLU NF Tedavi ve Hasta Takibi / Doç. Dr. Rabia TÜTÜNCÜ TOKER
11.00 - 11.30	KAHVE ARASI
PANEL 2. mTOR'opatiler ve IGF-1 Yolağı Oturum Başkanları: Prof.Dr. A. Ayşe KARADUMAN, Prof.Dr. Şakir ALTUNBAŞAK	
11.30 - 13.10	mTOR Yolakları Patogenez ve Genetik / Doç.Dr. Esra SERDAROĞLU mTOR'opatiler Klinik ve Tanı / Prof. Dr. İlknur EROL IGF-1 Yolakları / Dr. Işinsu BIÇAKÇIOĞLU Tuberoskleroz ve Tedavi / Doç. Dr. Miraç YILDIRIM RASopati , NF ve mTOR'opatilerde Fizyoterapi / Prof. Dr. A. Ayşe KARADUMAN
13.10 - 13.30	KAPANIŞ



2- Eğitim

Tarih: 25 Ocak 2025

Faaliyet: SMA'lı Hastalarda Fizyoterapi ve Rehabilitasyon

Toplantı Bilgileri: Hasta ve hasta yakınları için SMA Vakfı'nda yüz yüze toplantı sırasında eğitim verilmiştir.

3- Seminer

Tarih: 1 Şubat 2025

Faaliyet: DMD Hastalarında Ergoterapi Yaklaşımları

İçerik: Seminerde DMD'li bireylerde günlük yaşam aktiviteleri, bağımsızlık, okul ve toplum entegrasyonu ile yaşam kalitesini artırmaya yönelik ergoterapi müdahaleleri aktarılmıştır. Katılım yüksek olmuş ve ailelerden olumlu geri bildirim alınmıştır.

Seminer Bilgileri: Online/Uzaktan toplantı

4- Toplumsal Katkı

Tarih: 25 Şubat 2025 – 30 Nisan 2025 tarihleri arasında

Faaliyet: Bireysel Aile Görüşmeleri

Bilgileri: Online/Uzaktan bireysel toplantılar, toplam 27 aileye hizmet verilmiştir.

Amaçlar:

- DMD tanılı çocukların günlük yaşam becerileri, bilişsel işlevleri ve sosyal katılımları hakkında bilgi toplamak,
- Ailelerin ihtiyaçlarını belirlemek,
- Ergoterapi temelli destek önerileri geliştirmek.

Bulgular:

- Çocuklarda günlük yaşam aktivitelerinde bağımsızlık düzeyleri değişkenlik göstermektedir.
- Aileler en çok okul entegrasyonu, toplumsal katılım, bilişsel dikkat dağınıklığı ve günlük öz bakım becerileri konularında destek talep etmiştir.
- Görüşmeler sonucunda ailelere bireysel olarak öneriler sunulmuş, ergoterapi yaklaşımlarına dair bilgilendirme yapılmıştır.

5- Toplumsal Katkı

Tarih: Aralık 2024 – Temmuz 2025 tarihleri arasında

Faaliyet: Alt üriner sistem disfonksiyonuna sahip DMD'li çocuklarda mesane ve bağırsak sağlığının geliştirilmesi

Bilgileri: 71 DMD tanılı çocuğa sahip aile ile bireysel görüşme sağlanarak sağlık danışmanlığı verilmiştir.

6- Toplumsal Katkı

Tarih: Aralık 2024 – Temmuz 2025 tarihleri arasında

Faaliyet: Alt üriner sistem disfonksiyonuna sahip DMD'li çocuklarda mesane ve bağırsak sağlığının geliştirilmesi

Bilgileri: Yüz yüze değerlendirme ve tedaviler içermektedir. Toplam 32 DMD tanılı çocuğa ücretsiz tedavi uygulanmıştır. Tedaviler her çocuk için 10 hafta sürmüştür.

7- Eğitim

Tarih: 9 Mayıs 2025

Faaliyet: SMA Gençlik Kampı

Toplantı Bilgileri: Hasta ve hasta yakınları için Ankara Anemon Otel'de yüz yüze toplantı sırasında eğitim verilmiştir. Toplantıya 20 SMA tanılı birey ve 20 ebeveyn katılmıştır.

8- Merkez Kurulu

Tarihler: 26 Şubat 2025, 8 Nisan 2025, 30 Nisan 2025, 21 Mayıs 2025, 25 Eylül 2025

Faaliyet: Kas ve Sinir Hastalıkları Uygulama ve Araştırma Merkezi Olağan Kurulu

Toplantı içerikleri: Akademik, bilimsel ve sosyal çalışmaların planlanması, merkezin resmi İnternet sayfası ile ilgili güncellemelerin tamamlanması, yapılan çalışmaların değerlendirmeleri.