



**TÜRK EPİLEPSİ İLE SAVAŞ DERNEĞİ
İSTANBUL / TÜRKİYE**

12.03.2026

**TÜRK EPİLEPSİ İLE SAVAŞ DERNEĞİ DUYURUSU
'Epilepside Genetik Etiyoloji ve Tanı Farkındalığı için Ulusal Veri Toplama Çalışması'**

Değerli Meslektaşlarımız,

Epilepsi etiyolojisinde genetik nedenler önemli bir yer tutmaktadır. Genetik nedenler kromozomal anomalilerden monogenik hastalıklara ve gen-gen etkileşimlerine kadar geniş bir yelpazede farklılık gösterebilmektedir. Bu nedenle tanı sürecinde tıbbi genetik, moleküler genetik ve/veya tıbbi biyoloji ve genetik disiplinleri ile iş birliği içinde çalışılması; epilepsi ile ilgilenen hekimler olarak genetik okuryazarlığımızın gözden geçirilmesi ve artırılması büyük önem taşımaktadır.

Ülkemizde proje destekleri kapsamında hastaların genetik etiyolojik incelemeleri gerçekleştirilmekte, ayrıca sosyal güvenlik sistemi kapsamında bazı genetik testlere (kromozom analizi, aCGH – array karşılaştırmalı genomik hibridizasyon yöntemi ile kapsamlı kromozom analizi, hastalık-gen panelleri ve klinik ekzom dizileme) erişim sağlanabilmektedir. Bununla birlikte araştırmaya uygun hasta seçimi, hasta ve ailesine ait fenotipik özelliklerin doğru şekilde ortaya konulması, uygun test yönteminin planlanması ve elde edilen sonuçların yorumlanması gibi kritik süreçlerin epilepsi ile ilgilenen hekimler tarafından detaylı şekilde değerlendirilmesi gerekmektedir.

Ülkemizde epilepsi hastalarına ilişkin vaka bildirimleri ve vaka serileri ulusal ve uluslararası bilimsel dergilerde yayımlanmakla birlikte, farkındalığın artırılması ve daha fazla hastada etiyolojinin ortaya konulması ile hastalık ilişkili genlerin belirlenmesi, sosyal güvenlik sistemi kapsamındaki gen panellerine yön verilmesi ve henüz tanımlanmamış olabilecek epilepsi ilişkili genlerin ortaya çıkarılması amacıyla ulusal düzeyde bir projenin ilk adımı planlanmaktadır.

Bu amaçla, Türk Epilepsi Derneği koordinasyonunda, ülkemizde epilepsi polikliniği hizmeti veren merkezlerde gen-epilepsi ilişkisi saptanan hastaların ülke genelinde dokümantasyonunun yapılması planlanmaktadır. Bu çalışma kapsamında;

- Hastaların fenotipik özellikleri,
- Ailesel kalıtım modelleri,
- Genotipik özellikler ve kullanılan tanı yöntemleri

başlıkları altında sistematik veri toplanması hedeflenmektedir.

Çalışmaya katılım tamamen gönüllülük esasına dayanmaktadır. Katılım gösterecek merkezlerin, kendi hasta verilerini standart bir form aracılığıyla derleyerek derneğimizle paylaşımları yeterli olacaktır. Derneğimiz, verilerin gizliliğinin korunması ve bilimsel etik kurallar çerçevesinde kullanılması konusunda gerekli tüm önlemleri alacaktır.

Bu proje ile hedefimiz:

- Ülkemizde genetik okuryazarlığı ve tanı farkındalığını artırmak,
- Günümüze kadar yürütülen tanısal süreçlerde tespit edilen epilepsi ilişkili genetik etiyolojiler, ilişkili genler, kromozomal analizler ve tanısal testlere ilişkin mevcut durumu ortaya koymak,
- Genetik ilişkili epilepsilerde tanısal erişilebilirliği artırmaya yönelik sağlık politikalarında kullanılabilecek kanıta dayalı veriler üretmektir.
- Çalışmaya katılmak isteyen meslektaşlarımızın ve merkezlerimizin, derneğimizin e-posta adresi üzerinden veya aşağıda çalışma moderatörleri olarak belirtilen kişiler ile iletişime geçmelerini rica ederiz.

(Sibel Uğur İşeri, Dilara Mermi Dibek, Nerses Bebek)

Katkı ve destekleriniz için şimdiden teşekkür eder, çalışmalarınızda başarılar dileriz.

Saygılarımızla,

Türk Epilepsi Derneği Yönetim Kurulu adına

**Türk Epilepsi ile Savaş Derneği Başkanı
Prof. Dr. Nerses BEBEK**

TÜRK EPİLEPSİ İLE SAVAŞ DERNEĞİ
Maslak Mah. AOS.55 Sok. No: 2/42
Maslak Sitesi A Blok No: 277 Sarıyer/İST
Maslak V.D. 876 007 000

Yazışma Adresi: Maslak AOS.55 Sok.No:2 42 Maslak Sitesi A Blok No: 277 Sarıyer / İstanbul
Tel&Fax:0.212.5297780 Cep: 0.544. 625 32 58

dernek@turkepilepsi.org.tr & ezifahselek@myinet.com