



# 6. ULUSAL ÇOCUK GENETİK KONGRESİ

Prof. Dr. Derya Erçal, Prof. Dr. Ferda Özkinay ve  
Prof. Dr. Koray Boduroğlu onuruna...



## ANA KONULAR

- Nörogelişimsel bozukluklar ile ilişkili yeni sendromlar/yeni genler
- Sık görülen kromozomal hastalıklar ve mikrodelesyon/duplikasyon sendromlarında hasta izlemi
- Genetik analizlerin klinik kullanımında yeni yöntemler, yeni teknolojiler (OGM, Uzun okumalı NGS, Transkriptom)
  - Enerji metabolizması hastalıklarında genetik hedefli yeni tedaviler
    - CRISPR teknolojileri ve tedavideki yeri
    - Üçlü tekrar hastalıkları ve güncel tedaviler
      - Aortopatilerde genetik
      - Zihinsel yetersizlikde RNA ve epigenetik
  - Nörometabolik hastalıklarda multiomik yaklaşımı ile yeni tedaviler
    - PTEN ilişkili hastalıklarda moleküler mekanizmalar ve tedavisi
    - FGFR3 ilişkili hastalıklar ve tedavisi
    - SMA ve tedavisi