



6. ULUSAL ÇOCUK GENETİK KONGRESİ

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



***Sözlü bildirimler için ayrılan sunum süresi 7 dakikadır.**

Sözlü Bildiri Oturumu 1 10 Kasım 2023, 16.30 - 17.30 Oturum Başkanları: Ayşegül Yılmaz, Seda Kanmaz		
S-01	Tüberosklerozis Kompleksi Tanılı 34 Yeni Hastanın Klinik ve Moleküler Değerlendirilmesi	Gamze Mutlucan Köseoğlu
S-02	Multiple Eklem Dislokasyonu ile Giden Dört Nadir İskelet Displazisi	Akçahan Akalın
S-33	Nöronal Seroid Lipofuksinoz Tip 7 Tanılı Dört Olgunun Fenotipik ve Genotipik Özellikleri	Erdem Simsek
S-04	Nörofibromatozis Tip 1 Tanılı Hastalarda Klinik ve Moleküler Bulgular	Aslı Genç
S-05	Noonan Sendromu Klinik Tanılı Hastalarda Klinik Bulguların ve Moleküler Analiz Sonuçlarının Değerlendirilmesi	Aslı Genç
S-06	Nadir Görülen Bir Genodermatoz: Rothmund-Thomson Sendromlu 4 Olgu	Aslı Genç
S-07	Neurodevelopmental Syndromes in Childhood: 3 Rare Cases	İrem Nur Arslan

Sözlü Bildiri Oturumu 2 11 Kasım 2023, 16.15 - 17.15 Oturum Başkanları: Pınar Gençpınar, Nilay Güneş		
S-24	Yeni Nesil Dizi Analizi (NGS) Tabanlı Kopya Sayısı Değişikliği (CNV) Analizinin Mendelyen Hastalıkların Tanısındaki Önemi	Enise Avcı Durmusalioglu
S-30	Yeni Nesil Dizi Analizinin Çocukluk Çağı Nadir Hastalıklarındaki Başarısı: İkili Moleküler Tanı	Mehmet Mert Topaloğlu
S-10	Wolf Hirschorn Sendromu Vaka Serisi	Ayşe Burcu Doğan Arı
S-11	Ultra-Nadir Bir Hastalık ve Yeni Bir Mutasyon; SMG9 Eksikliği, Bir Aile 4 Etkilenmiş Birey	Filiz Başak Ergin
S-12	Kleidokraniyal Displazi: Olgu Serisi	İpek Görüşen
S-14	Monogenik Nadir Hastalıklarda Prenatal Tanı Sonuçlarının Değerlendirilmesi: Tek Merkez Deneyimi	Nuray Öztürk
S-15	Türkiye'de Yoğun Bakımdaki Kritik Pediatrik Hastalarda Hızlı Tüm Genom Dizileme: Bir Ön Çalışma	Bengisu Güner Yılmaz

Sözlü Bildiri Oturumu 3 11 Kasım 2023, 17.30 - 18.30 Oturum Başkanları: Banu Nur, Özlem Doğan		
S-16	Türkiye PTEN Hamartoma Tümör	Hande Kaymakçalan Çelebiler

		Sendromu Hasta Veri Kayıt Sisteminin Oluşturulması ve Sonuçları	
S-17		Altı Olgu Üzerinden Fibrodisplazi Ossifikans Progressiva: Nadir Bir Klinik Antite	Nazlı Büşra Açıkgöz
S-18	Konjenital Glikozilasyon Bozukluğu Olan İskelet Displazilerinde Moleküler ve Klinik Bulguların İrdelenmesi	Hilal Onur	
S-23	İdiyopatik Boy Kısaldığı ve Sendromik Boy Kısaldığı Nedeniyle İzlenen Hastalarda Yeni Nesil Dizi Analizi Yöntemi ile Moleküler Nedenin Araştırılması	Reyhan Deveci Sevim	
S-20	Akromelik Displazi Tanılı 12 Hastanın Klinik Ve Moleküler İncelenmesi	Salih Türk	
S-21	Ektodermal Displazi Bulguları Olan Hastalarda Moleküler Yolaklara Göre Klinik Spektrumun Karşılaştırılması	Dilek Uludağ Alkaya	
S-27	Angelman Sendromu Olgularında Tanısal Yaklaşım ve Epilepsi Durumlarının Değerlendirilmesi: Ege Kohort Çalışması (2000-2022)	Özlem Yılmaz	

Sözlü Bildiri Oturumu 4 12 Kasım 2023, 09.00 - 10.30 Oturum Başkanları: Melike Ataseven, Müge Ayanoğlu		
S-22	SCN1A Geni İlişkili Fenotiplerin: Yeni Tanımlanan Mutasyonlar Eşliğinde Değerlendirilmesi	Şerife Öztürk Yılmaz
S-19	SCN1A mutasyonu pozitif monogenik epilepsi hastalarının fenotipik spektrumu: Nöbetlerden farklı epileptik elektro-klinik sendromlara yolculuk	Dilara Ece Toprak
S-25	Nörogelişimsel Bozukluklarda Kromozomal Mikroarray Analizinin Önemi	Enise Avcı Durmusalioglu
S-26	Phelan McDerimid Sendromu: De novo oluşmuş 3 izole olgu sunumu	Funda Kökali
S-28	KBG Sendromunun Türk Toplumundaki Klinik ve Moleküler Spektrumu: 19 Olgu	Enise Avcı Durmusalioglu
S-29	Bardet-Biedl Sendromunun Klinik ve Moleküler Spektrumu: 18 Olgu	Türkan Turkut Tan
S-31	Kabuki Sendromlu Olguların Klinik ve Moleküler Spektrumunun Genişletilmesi	Yusuf Can Doğan
S-32	Konjenital mikrosefali genetik etiyolojisinin geriye dönük araştırılması: Üçüncü basamak merkez deneyimi	Saadet Nur Bozgeyik
S-03	Cornelia De Lange Sendromu Vaka Serisi	Duygu Çetinkaya
S-34	ATP1A3 İlişkili Hastaların Değişken Nörolojik Fenotipi	Erdem Simsek
S-08	ARF3, progresif mikrosefali etyolojisi için yeni bir aday gendir	Tayfun Çinleti
S-09	Nonsense mutasyonlu DMD Hastalarında Ataluren Tedavisinin Etkinliğinin Değerlendirilmesi	Hatice Yelda Yalçın
S-13	Sendromik Entelektüel Yetersizliğin Nadir Bir Nedeni: Wiedeman Steiner Sendromlu Üç Olgu	Nuray Öztürk

