



6. ULUSAL ÇOCUK GENETİK KONGRESİ

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



Poster Bildiriler

11 Kasım 2023, 17.30 - 18.30

Oturum Başkanları: **Dilek Uludağ Alkaya, Gizem Ürel Demir, Esra Kılıç, Semra Gürsoy**

P-01	Unraveling the Genetic Complexity: A Case study of Cytogenetic Analysis of a rare balanced translocation (3;12)(q21;q13) in a Child with Down Syndrome	Eldem Albayrak
P-02	A Case Presentation of Mosaic Fragile X Syndrome in Turkish Republic of Northern Cyprus: Investigation of Genetic Mosaicism and Findings	Eldem Albayrak
P-03	Isochromosome Xq in a 12-Year-Old Girl in Turkish Republic of Northern Cyprus: A Comprehensive Case Study	Eldem Albayrak
P-04	KAT6B Geninde Novel Nükleotid Delesyonunun Neden Olduğu, Ohdo Sendromunun Say-Barber-Biesecker-Young-Simpson Varyantı (SBBYSS) Olgusu	Gökcen Karamık
P-05	Nadir Görülen Bir Hastalık: Lamb-Shaffer Sendromu	Ersin Yüksel
P-06	Genetikteki gelişmelere dayalı ilaca dirençli epilepsilere genel bir bakış: bir kohort çalışması	Betül Kılıç
P-07	Rare Haploinsufficiency Syndrome and a Novel Missense Variant: Lamb-Shaffer Syndrome	İpek Şahin
P-08	Kabuki Sendromu; Klinik ve Genetik Tanı	Evrin Efe
P-09	Mikrosefali, Kısa Boy ve Ekstremitte Anomalileri ile İlişkili DONSON Geninde Yeni Bir Mutasyon	Merve Soğukpınar
P-10	CREBBP ve EP300 genleri ilişkili Menke Hennekam Sendromu: İki Olgu Sunumu	Serap Ketenci İşlek
P-11	PAGOD Sendromu Ön Tanısı İle İzlenen MYRF İlişkili Kardiyak-ürogenital Sendrom Tanısı Alan Bir Olgu	Merve Soğukpınar
P-12	Kraniyosinostoz ve Radial Ray Defekti: Baller-Gerold Sendromu	Merve Tanrısever Türk
P-13	Global gelişme geriliği, vertebral ve kardiyak defektlerin görüldüğü 8q24.3 delesyonu: Verheij Sendromu	Merve Tanrısever Türk
P-14	Nadir bir Genetik Hastalık: Temtamy Preaksiyel Brakidaktili Sendromu	Funda Kökali
P-15	Çocukluk çağındaki Klinefelter sendromlu olgular	Öznur Yılmaz Bayer
P-16	Cennete Bakan Gözler: Cherubism	Güldeniz Öner
P-17	A Novel 3p Deletion Syndrome Case	Tuba Uğurlu Er
P-18	Wisconsin Sendromu: Nadir Bir Kopya Sayısı Değişikliği	Nazlı Büşra Açıkgöz
P-19	EXTL3 ilişkili Nörogelişimsel Anomali, İmmun Yetmezlik ve İskelet Displazisi Fenotipi	Nazlı Büşra Açıkgöz
P-20	Eklemlerinde Kısıtlılık ve Parmak Ucunda Yürümesi Olan Bir Olgu: Myhre Sendromu	Suzan Süncak
P-21	Entelektüel Yetersizlik ve Obezitenin Nadir Bir Nedeni: ARID1B Gen Delesyonu	Şerife Öztürk Yılmaz
P-22	THUMP1 Geninde Novel Varyant Saptanan Nadir Bir Olgu	Şerife Öztürk Yılmaz
P-23	İnfantil Dönemde Nadiren Tanı Alan Bir Sendrom: Gorlin-Goltz Sendromu	Duygu Gamze Araci
P-24	Psödohipoadosteronizm Tanılı Olguda SCNN1B Geninde Novel Homozigot Varyant	Feyza Altunbaş Yalabık
P-25	Geç tanı almış Stuve-Wiedemann sendromlu bir olgu	Can Kayıhan
P-26	Nadir Bir Trombofilik Olgusu: Serebral Venöz Trombozda F9 Gen	Türkan Turkut Tan

	Duplikasyonunun ve Artan Faktör IX Aktivitesinin Rolü	
P-27	Dismorfik Yüz Bulguları, Mikrosefali ve Distal Ekstremitte Anomalilerine İle Seyreden Nadir Bir Zihinsel Gerilik Nedeni: OTUD6B	Ceren Yılmaz Uzman
P-28	Warburg-Cinotti Syndrome (WCS): A Novel DDR2 Gene Variant and Unprecedented Phenotype in the Youngest Reported Case	Merve Çelenkođlu Tombak