

POSTER BİLDİRİ LİSTESİ

P-01	Assesment of <i>IRX5</i> gene variants using <i>in silico</i> tools Sena Akgül, Gözde Korkusuz, Elif Uz Yıldırım
P-02	Hipertrofik kardiyomiyopatili bireyde <i>MYBPC3</i> gen varyantı Sezer Akyöney, Özden Hatırnaz Ng, Uğur Özbek
P-04	Copy Number Variation Analysis with Next Generation Sequencing Bülent Uyanık, Sezin Canbek
P-05	Charcot–Marie–Tooth Tanılı Hastalarda Yeni Nesil Dizilemenin Moleküler Tanıya Katkısı Esra Habiloğlu, Gülay Güleç Ceylan
P-06	Nadir Görülen Serebrotendinozis Ksantomatozisli Bir Olgu ve Mutasyonun Biyoinformatik Olarak Modellemesi Deniz Esin, Büşra Göksel Tulgar, Fahrettin Duymuş, Fatma Betül Maden, Ali Şahin, Ebru Marzioğlu Özdemir, Nadir Koçak, Ahmet Hakan Ekmekçi
P-07	Konjenital miyotoni ile ilişkili yeni bir patojenik <i>CLCN1</i> variantının <i>in silico</i> analizi Huseyn Babayev, Büşra Göksel Tulgar, Fahrettin Duymuş, Deniz Esin, Ebru Marzioğlu Özdemir, İbrahim Halil Yıldırım
P-08	A Turkish Family With Hexanucleotide Repeat Expansion in <i>C9orf72</i> Gene Hamza Polat, Ceren Alavanda, Şenol Demir, Esra Arslan Ateş, Bilgen Bilge Geçkinli, Ahmet Arman
P-09	Metastatik meme kanseri hastalarında <i>Bcl-3</i> gen ekspresyonu Arta Feizullahu, Tuğba Akın Telli, İrem Peker Eyüboğlu, Perran Fulden Yumuk, Ahmet İltter Güney
P-10	İki Yeni Germ-line <i>RB1</i> Mutasyonu: İki Farklı Klinik İzlem Sadiye Ekinçi, Berna Sevim, Nüket Yürür Kutlay, Mustafa Onur Karaca, Hüseyin Yusuf Yıldız, Nurdan Taçyıldız, Hatice Ilgın Ruhi
P-11	Akut Lenfoblastik Lösemi (ALL) tanılı hastada Tüm Ekzom Dizileme (TED) ile Ailesel Yatkınlık Genlerinin Araştırılması Gizem Şentürk, Özden Hatırnaz Ng, Sezer Akyöney, Davut Albayrak, Uğur Özbek
P-12	Kronik Lenfositik Lösemide Kromozomal Düzensizliklerin Sitogenetik ve FISH Yöntemleriyle Belirlenmesi Figen Celep Eyüpoğlu, Ceren Sümer, Mustafa Yılmaz, Mehmet Sönmez
P-13	Warfarin direnci ile <i>CYP2C9</i> varyasyonları yüksek düzeyde ilişkilidir Deniz Kırac, Aysun Erdem Yaman
P-14	Mannose Binding Lectin Gene 2 (<i>MBL2</i>) variant may contribute to development and severity of COVID-19 infection Alpay Medetalibeyoğlu1, Gulistan Bahat, Naci Şenkal, Murat Köse, Kader Avcı, Gözde Yeşil, Ümmühan İşoğlu Alkaç, Tufan Tükek, Sacide Pehlivan
P-15	Sporadik Bir Poland Sendromu Olgusu Fatma Betül Maden, Fahrettin Duymuş, Büşra Göksel Tulgar, Deniz Esin, Ebru Marzioğlu Özdemir, Tülin Çora
P-17	Cri Du Chat Sendromlu bir olgu Şerife Büşra Beyazıt, Yeşim Sıdar Duman, Ayşegül Kaya, Hande Küçük Kurtulgan, Malik Ejder Yıldırım
P-18	Rare Mechanism of Beckwith Wiedemann Syndrome: Gain of Methylation at Imprinting Center 1 on the Maternal Allele Özden Öztürk, Haydar Bağış, Mehmet Emin Parlak, Muhammer Özgür Çevik
P-21	Bir olgu: Herediter sferositoz ve otizm spektrum bozukluğu birlikteliği Fayize Maden Bedel, Özgür Balasar, Hayriye Nermin Keçeci, Ayşe Şimşek, Hüseyin Tokgöz, Hüseyin Çakşen
P-22	A Novel Mutation in <i>SON</i> Gene Resulting in Recently Defined ZTTK Syndrome in a Turkish Family Kübra Ateş, Murat Öztürk, Zeynep Esener, İbrahim Tekedereli
P-23	ÇOMÜ Tıbbi Genetik Tanı Merkezi'nde Spinal Musküler Atrofi Taşıyıcılığı Açısından Genotiplendirilen Olguların <i>SMN1/SMN2</i> Genlerinin Kopya Sayılarının Analizi Menekşe Öztürk, Öztürk Özdemir, Fatma Sılan
P-24	A Novel <i>NPR2</i> Mutation in Two Turkish Siblings with Acromesomelic Dysplasia Maroteaux Type Neslihan Cinkara, Abdulgani Tatar, Çiğdem Yüce Kahraman, Ömer Yakar, Pelin Ercoşkun, Kübra Adanur



14. ULUSAL
TIBBİ GENETİK
KONGRESİ
"Uluslararası Katılımlı"

www.valortv.net üzerinden
Canlı Yayın
20-21-22
KASIM 2020
E-KONGRE

www.tibbigenetik2020.org

Valin
On-line Teşhis Platformu

POSTER BİLDİRİ LİSTESİ

P-25	Kaufman Okuloserebrofasial Sendromlu bir Olgu Hande Küçük Kurtulgan, Burak Başer, Yeşim Sıdar Duman, Şerife Büşra Beyazıt, Ayşegül Kaya, Malik Ejder Yıldırım
P-26	TCTN2 geninde yeni bir varyant saptanan Meckel-Gruber Sendromlu bir olgu sunumu Eyüp Gökhan Turmuş, Mehmet Murat Altındağ, Halis Özdemir, Mustafa Doğan
P-27	Novel Missense Mutation Related To KBG Syndrome Ceren Alavanda, Esra Arslan Ates, Bilgen Bilge Geckinli, Hamza Polat, Senol Demir, Ozlem Yildirim, Mehmet Ali Soylemez, Ahmet Arman
P-28	Nadir Görülen Bir Sendrom: Sotos Sendromu Hayriye Nermin Keçeci, Özgür Balasar, Fayize Maden Bedel, Hüseyin Çaksen
P-29	A Rare Spinal Muscular Atrophy Variant Ömer Yakar, Kübra Adanur, Çiğdem Yüce Kahraman
P-30	Floating-Harbor Sendromlu Bir Olgu Yeşim Sıdar Duman, Burak Başer, Şerife Büşra Beyazıt, Ayşegül Kaya, Hande Küçük Kurtulgan, Malik Ejder Yıldırım
P-31	A novel variant in DYSF gene: A case report Munis Dunder, Seyma Aktas, Rasit Ayhan, Kubra Baysal, Esra Akyurek, Fatih Kardas
P-32	GNRHR geni Q106R varyantına sahip hastanın klinik fenotipi Aydın Demiray, Taner Durak, Şenay Topsakal
P-33	Oculocutaneous albinism caused by a compound heterozygous mutations in TYR gene: a case report Mehmet Berkay Akcan, Derya Kaya, Volkan Sönmez, Ahmet Kablan, Öztürk Özdemir, Fatma Silan
P-34	TYR Negatif Albinizm Hastalarında Klinik Ekzom Dizileme ile Moleküler Tanı Sezer Akyöney, İlayda Şahin, Büşra Ünal, Nihat Buğra Ağaoğlu, Abdulkaki Mudun, Engin Yılmaz, Yasemin Alanay, Uğur Özbek, Özden Hatırnaz Ng
P-35	Nadir Ayme-Gripp Sendromu olgusu - vaka sunumu ve literatür taraması Özge Hacer Demirbilek, Çağrı Güleç, Ayça D. Aslanger, Gözde Yeşil
P-36	Schwartz-Jampel Tip 2 Sendromu Olgu Sunumu M. Vedat Sivri, Gizem Kök, Sermet Sağol, Asude Durmaz, Ayça Aykut
P-37	The presence of two different microdeletion syndromes in a family Ayşe Gül Zamani, Kübra Metli, Mahmut Selman Yıldırım
P-38	Bardet-Biedl Sendromu Tip 3 Ayşegül Kaya, Yeşim Sıdar Duman, Şerife Büşra Beyazıt, Hande Küçük Kurtulgan, Malik Ejder Yıldırım
P-39	Dirençli epilepsi olgularında atlanmaması gereken bir tanı: Konjenital glikozilasyon defektleri Behiye Tuğçe Yavuz, Ayça Aslanger, Esmâ Şengenç, Meryem Karaca, Arzu Selamioğlu, Gözde Yeşil
P-41	A Novel Mutation in TSEN15 Gene Cause Diffuse Cerebellar Atrophy and Developmental Delay Gülây Güleç Ceylan, Ahmet Cevdet Ceylan
P-42	A Patient With 3q29 Microdeletion Syndrome Kübra Adanur, Çiğdem Yüce Kahraman, Ömer Yakar, Neslihan Cinkara, Pelin Ercoşkun, Abdulgani Tatar
P-43	Filippi Syndrome: Report of a case with lower limb defect, expanding the phenotype Taner Karakaya, Burak Baser, Serdar Mermer, Onur Yıldız
P-44	Retinitis Pigmentosa Tanılı Olguda CRB1 Geninde Nadir Homozigot Varyant Feyza Altunbaş, Mert Coşkun, Aslı Toylu, Hatice Deniz İlhan, Duygu Gamze Dikici, Ercan Mıhçı
P-45	SLC35D1 Geninde Missense Mutasyonun Neden Olduğu Hafif Bir Schneckckenbecken Displazisi Tuna Eren Esen, Ahmet Cevdet Ceylan, Özlem Ünal Uzun
P-46	GAPO sendromlu bir olguda ANTXR1 geninde saptanan yeni mutasyonun tanımlanması Onur Yıldız, Taner Karakaya
P-47	Brankiyo-Okülo-Fasiyal Sendrom: TFAP2A Geninde Yeni Bir Mutasyon Burak Başer, Yeşim Sıdar Duman, Hande Küçük Kurtulgan
P-48	A case of inv dup del(8p) with novel clinical findings Mahmut Selman Yıldırım, Levent Şimşek, Ayşe Gül Zamani, İsmail Reisli



14. ULUSAL TIBBİ GENETİK KONGRESİ
"Uluslararası Katılımlı"

www.valortv.net üzerinden
Canlı Yayın
20-21-22 KASIM 2020
E-KONGRE
www.tibbigenetik2020.org

POSTER BİLDİRİ LİSTESİ

P-49	Kompleks Genotipe Sahip Bir Retinitis Pigmentoza Olgusu Esra Arslan Ateş, <u>Şenol Demir</u> , Bilgen Bilge Geçkinli, Özlem Yıldırım, Hamza Polat, Ceren Alavanda, Mehmet Ali Söylemez, Pınar Ata, Ahmet Arman
P-50	Ailevi Akdeniz Ateşinde MEFV Geni Analiz Sonuçları - Tek Merkez Deneyimi <u>Neslihan Duzkale Teker</u> , Haktan Bağış Erdem
P-51	Yenidoğanda SMAD3 geninde homozigot patojenik varyant: Ağır seyirli Loeys-Dietz Sendromu vaka sunumu Ayşe Gül Zamani, <u>Betül Okur Altındaş</u> , Mehmet Burhan Oflaz, Muhammed Güneş, Mahmut Selman Yıldırım
P-52	Wiedemann-Steiner syndrome and immunodeficiency in a patient with a novel variant of KMT2A <u>Mahmut Selman Yıldırım</u> , Levent Şimşek, Ayşe Gül Zamani, İsmail Reisli, Serdar Ceylaner
P-53	A rare homozygous variant in CUL7 gene in two syblings with variable features of 3M syndrome <u>Sinem Kocagil</u> , Gonca Kılıç Yıldırım, Sevilhan Artan
P-54	A Rare Metabolic Disease with Dramatic Improvement When Diagnosed Early; Thiamine Metabolism Dysfunction Syndrome Type 2 <u>Hamza Polat</u> , Bilgen Bige Geçginli, Esra Arslan Ateş, Ceren Alavanda, Şenol Demir, Mehmet Ali Söylemez, Ahmet Arman
P-55	Hipokondroplazide nadir bir mutasyon: olgu sunumu Mustafa Oğuz Acar, <u>Yasemin Karaca</u> , Sadiye Ekinci, Zehra Aycan, Ayşegül Ceran, Hatice İlgin Ruhi
P-56	A Novel Hemizygous Frameshift OPHN1 Gene Mutation Associated with Mental Retardation, X-Linked, with Cerebellar Hypoplasia and Distinctive Facial Appearance <u>Zeynep Dođru</u> , Erdal Fırat Çaralan, Dilek Alpsar Budak, Abdullah Hüseyin Köseođlu, Akif Ayaz
P-57	Multiple pterygia, joint contractures, hypoplastic lungs and hydrops: A rare case of lethal multiple pterygium syndrome <u>Derya Kaya</u> , Mehmet Berkay Akcan, Volkan Sönmez, Ahmet Kablan, Ozturk Ozdemir, Fatma Silan
P-58	A novel mutation in a MAPK8IP3 gene: Neurodevelopmental disorder with or without variable brain abnormalities syndrome an extremely rare disease H. Betül Gerik Çelebi, Sırrı Çam
P-59	The ATM gene pathogenic variant associated with ataxia-telangiectasia <u>Onur Recep Gündüz</u> , Özden Öztürk, Hacı Ballı, Muhammer Özgür Çevik, Haydar Bağış
P-60	LAMC3 İlişkili Oksipital Kortikal Malformasyon Olgusu <u>Mehmet Burak Mutlu</u> , Murat Erdoğan, Aslıhan Kiraz, Hakan Gümüş, Arslan Bayram, Fatma Demiryılmaz, Abdulhakim Coşkun
P-62	Tüm Ekzom Sekanslama analizi sonucunda GJB1 geninde hemizigot c.790C>T (p.R140H) mutasyonu saptanan iki erkek olgu <u>Duygu Arıcan</u> , Emel Oğuz Akarsu, Asude Durmaz, Ayça Aykut
P-64	Tüm Ekzom Dizi Analizi ile MMP21 Mutasyonu Saptanan Otozomal Visseral Heterotaksi Ailesi <u>Burak Aşçıođlu</u> , Semih Aşıkova, Zehra Cengisiz, Mete Ergenođlu, Ayça Aykut, Asude Durmaz
P-65	Nadir bir MPS tip 1 olgusu Muhsin Elmas, <u>Ümit Can Yıldırım</u>
P-66	Stargardt Hastalığı ABCA4 Mutasyonu Bulunan Olgu <u>Gülseren Erkoca Göktolga</u> , Gökay Göktolga
P-67	Yüksek Riskli Meme Kanseri Olgularında Kalıtsal Kanser Paneli Uygulaması ve Sonuçları <u>Sevdican Üstün Yılmaz</u> , Özkan Özdemir, Uğur Özbek
P-68	Prenatal saptanan mozaik cinsiyet kromozom anomalisine algoritmik tanısıl yaklaşım: Olgu Sunumu <u>Saide Betül Arslan Satılmış</u> , Büşranur Çavdarlı, Mustafa Altan, Cavidan Nur Semerci Gündüz
P-69	An incidental detection of a complex chromosome rearrangement found during NGS based PGT-SR <u>Leyla Özer</u> , Merve Aydın, Süleyman Aktuna, Evrim Ünsal, Aysun Baltacı, Volkan Baltacı
P-70	Metopic synostosis in a patient with isochromosome 18p <u>Haydar Bağış</u> , Özden Öztürk, Abdulvahit Aşık, Muhammer Özgür Çevik
P-71	46,XX,t(8;9)(q12;q12) translokasyon taşıyıcısı tekrarlayan gebelik kayıp öykülü olgu sunumu <u>İlknur Suer</u> , Murat Kaya, Shahrashoub Sharifi, Tuğba Kalaycı, Şükrü Öztürk, Kıvanç Çefle, Şükrü Palanduz

14. ULUSAL
TIBBİ GENETİK
KONGRESİ
“Uluslararası Katılımlı”

www.valortv.net üzerinden
Canlı Yayın
20-21-22
KASIM 2020
E-KONGRE
www.tibbigenetik2020.org

POSTER BİLDİRİ LİSTESİ

P-72	Nadir Bir 14q12 Mikrodelesyon Sendromlu Olgu Başak Göğüş, Muhsin Elmas, Zafer Söylemez, Tevhide Fıstık
P-73	Maternal rcp(15;21) nedeniyle oluşan Down sendromu olgusu Berna Sevim, Şule Altınır, İbrahim Kaplan, Emel Okulu, Hatice İlgin Ruhi
P-74	Çift Anöploidi Saptanan İki Olgu Şule Altınır, Berna Sevim, Halil Gürhan Karabulut, Hatice İlgin Ruhi
P-75	Atipik bulguları olan Smith-Magenis sendromlu bir olgu sunumu Elif Saraç, Derya Hazal Özbakır, Sinem Kocagil, Ebru Erzurumluoğlu, Oğuz Çilingir, Beyhan Durak Aras, Sevilhan Artan
P-76	Hypomelanosis of Ito with a translocation t(5;20)(q22;p13) mosaicism Bilgen Bilge Geçkinli, Kenan Delil, Esra Arslan Ateş, Ceren Alavanda, Hamza Polat, Şenol Demir, Ayşegül Öztürk Kaymak, Mehmet Ali Söylemez, Ahmet Arman
P-77	14q32.31q32.33 Delesyon Olgu Sunumu Mustafa Oğuz Acar, Şule Altınır, Tanıl Kendirli, Nüket Yürür Kutlay, Timur Tuncalı
P-78	A complex chromosomal rearrangement in a patient with developmental delay and dysmorphic features Sabri Aynacı, Efsun Tosumoğlu, Ali Rıza Keklikci, Sinem Kocagil, Ebru Erzurumluoğlu Gökalp, Oğuz Çilingir, Beyhan Durak Aras, Sevilhan Artan