



14. ULUSAL  
TIBBİ GENETİK  
KONGRESİ  
"Uluslararası Katılımlı"

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

## SÖZEL BİLDİRİ LİSTESİ

Bildiri Oturumu-1   Tarih/Date: 20.11.2020,	
SB-01	<b>Trakya Üniversitesi Hastanesi Genetik Hastalıklar Tanı Merkezinin Prenatal Olgularda arrayCGH Analizi Tecrübesi ve Sonuçları</b> <u>Cisem Mail</u> , Emine İkbal Atlı, Sinem Yalçın-tepe, Yasemin Özen, Selma Demir, Niyazi Cenk Sayın, Gülizar Füsün Varol, Hakan Gürkan
SB-02	<b>Normozoospermi, teratozoospermi ve oligoteratozoospermi olgularında spermatozoal RNA miktarının embriyo gelişimi üzerine etkisi</b> <u>Bilge Öz-sait Selçuk</u> , Dilek Sever Kaya, Sibel Bulgurcuoğlu Kuran, Neslihan Çoban
SB-03	<b>Sebebi Açıklanamayan Tekrarlayan Gebelik Kaybı ve Tekrarlayan İmplantasyon Defekti Olgularında Etiyolojinin Açıklanmasına Yönelik Yeni Yolaklar ve Genler</b> <u>Ezgi Gizem Berkay</u> , Güven Toksoy, Çağrı Güleç, Zehra Oya Uyguner, Seher Başaran
SB-04	<b>Non-obstrüktif Azospermik İnfertil Erkeklerde Genetik Nedenlerin Araştırılması</b> <u>Cemal Ekici</u> , Bulut Dural, İlhan Geçit, Ahmet Koç
SB-05	<b>Du Pan sendromu: Prenatal sonografi ile tanı alan ilk olgu</b> <u>Gözde Tutku Turgut</u> , Tuğba Kalaycı, Tuğba Saraç Sivriköz, İbrahim Kalelioğlu, Volkan Karaman, Birsen Karaman, Zehra Oya Uyguner
SB-06	<b>Prenatal Tanıda QF-PCR'in Kullanımı: Kendi Tanı Merkezimizdeki Nadir Vakalar Üzerinden Avantaj ve Dezavantajlarının Örneklendirilmesi</b> <u>Sara Khadem Ansari</u> , Arda Temena, Hasan Baş, Beyhan Durak Aras, Oğuz Çilingir, Ebru Erzurumluoğlu Gökalp, Mete Tanır, Sevilhan Artan
SB-07	<b>Prenatal tanıda kromozomal mikroarrayin kullanımı: 423 olgu üzerinden merkezimizin deneyimi</b> <u>Hasan Baş</u> , Ebru Erzurumluoğlu Gökalp, Zafer Bütün, Kamuran Suman, Sara Khadem Ansari, Sevilhan Artan
SB-08	<b>Anorektal Malformasyonların Etiyolojisinde Kromozomal Anomaliler</b> <u>Emine İkbal Atlı</u> , Sinem Yalçın-tepe
SB-09	<b>Çift Translokasyona Sahip Bir Aile</b> <u>Ozden Ozcan</u> , Ayşe Gül Bayrak, Tuğba Kalaycı, Kıvanç Çefle, Şükrü Öztürk, Şükrü Palanduz
SB-10	<b>Interchromosomal Effect: A Systematic Review and Report of an Unusual Effect of this Phenomenon</b> <u>Mahmut Selman Yıldırım</u> , <u>Ahmet Burak Arslan</u> , Ayşe Gül Zamani
SB-11	<b>Trizomi 9p Sendromlu 4 Olguda, Klinik ve Sitogenetik Spektrum</b> <u>Derya Karaer</u> , Kadri Karaer
SB-12	<b>A Rare Form Of Constitutional Chromoanasythesis: Ring Chromosome 18</b> <u>Ezgi Susam</u> , Ebru Erzurumluoğlu Gökalp, Efsun Tosumoğlu, Sinem Kocagil, Oğuz Çilingir, Beyhan Durak Aras, Sevilhan Artan
Bildiri Oturumu-2   Tarih/Date: 20.11.2020,	
SB-13	<b>The Use of Long-Range PCR Protocol in the Diagnosis of Friedreich Ataxia</b> <u>Ceren Alavanda</u> , Hamza Polat, Senol Demir, Esra Arslan Ates, Mehmet Ali Soylemez, Bilgen Bilge Geckinli, Pinar Ata, Ahmet Arman
SB-14	<b>Preeklampsi ile ilişkili mikroRNAların gebelik ve takip dönemlerindeki ifade düzeylerinin hedef gen ve işlevlerinin biyoinformatik analizlerle incelenmesi</b> <u>Aslı Karacan</u> , Selin Demirer, Meryem Hocoğlu, Abdülkadir Turgut, Evrim Kömürcü Bayrak
SB-15	<b>3D Hücre Kültürü: İnce Bağırsak Organoidi</b> <u>Figen Celep Eyüpoğlu</u> , İdris Er
SB-16	<b>Tekrarlayan Gebelik Kaybı olan olguların kopya sayısı değişikliklerinin profillemesi</b> <u>Onur Yıldız</u> , Fatma Silan, Taner Karakaya, Öztürk Özdemir
SB-17	<b>Analysis of ACE2 gene coding variants by direct whole exome sequencing in the Turkish Population</b> <u>Gülten Tuncel</u> , Nilgün Duman, Kübra Güler, Atıl Bişgin, Sevcen Tuğ Bozdağan, İbrahim Boğa, Şebnem Özemri Sağ, Niyazi Kaya, Adem Alemdar, Aslıhan Kiraz, Burhan Balta, Murat Erdoğan, Bülent Uyanık, Sezin Canbek, Pinar Ata, Bilgen Bilge Geckinli, Esra Aslan Ates, Ceren Alavanda, S. Yeşim Özdemir, Özlem Sezer, Gülay Öner Özgün, Hakan Gürkan, Murat Sayan, Munis Dünder, Mahmut Çerkez Ergören, Şehime Gülsün Temel



**14. ULUSAL TIBBİ GENETİK KONGRESİ**  
"Uluslararası Katılımlı"

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

## SÖZEL BİLDİRİ LİSTESİ

SB-18	<b>Streptococcal terapötik Cas9 ortologlarının insanda oluşturabileceği immün yanıtın <i>in silico</i> analizi</b> <u>Nazife Mercan</u> , Huseyn Babayev, Ali Şahin, Kübra Aybüke Akpınar, Fatıma Hacer Kurtuluş, Ebru Marzioğlu Özdemir, Nadir Koçak
SB-19	<b>SARS-CoV-2 ve BCG Aşısı Arasında Benzer Protein Dizilerinin İn Siliko Analizi</b> <u>Büşra Göksel Tulgar</u> , Deniz Esin, Fahrettin Duymuş, Fatma Betül Maden, Ebru Özdemir Marzioğlu, Nadir Koçak
SB-20	<b>Tolerance without microchimerism is that possible in liver transplantation?</b> <u>Yeşim Özdemir</u> , Murat Çağ
SB-21	<b>MODY Ön Tanılı 188 Olgunun Klinik ve Genetik Bulgularının Değerlendirilmesi</b> <u>Ayberk Türkyılmaz</u> , Atilla Çayır
SB-22	<b>Ankilozan spondilit ile IL-17 gen polimorfizmleri arasındaki ilişki</b> <u>Alper Han Cebi</u> , Erhan Çapkın
SB-23	<b>ANRIL gen varyantlarının ateroskleroz yaygınlığı ve ciddiyeti ile ilişkileri</b> <u>Hilal Şentürk</u> , Neslihan Çoban, Doğaç Okşen, Bengisu Keskin, Mustafa Yıldız, Evrim Kömürçü Bayrak
SB-24	<b>Obezite patofizyolojisinde hormon ve reseptörlerini kodlayan genlerin metilasyonunun araştırılması</b> <u>Rasime Kalkan</u> , Eda Becer, Kerem Teralı
SB-25	<b>Gliomada Nrf2-Keap1 sinyalizasyon yolunun onkojenik rolünün araştırılması</b> <u>Dilara Fatma Akin Balı</u> , Sedef Hande Aktaş
SB-26	<b>Tiroid Hormon Direnci Olgularında Hedefli Dizileme İle THRβ Gen Varyasyonlarının Araştırılması</b> <u>Selma Demir</u> , Hakan Gürkan
<b>Bildiri Oturumu-3   Tarih/Date: 21.11.2020</b>	
SB-27	<b>Extrinsic apoptosis and autophagy induced by high H<sub>2</sub>O<sub>2</sub> concentration in MCF7 cells</b> <u>Menderes Yusuf Terzi</u> , Hamza Malik Okuyan
SB-28	<b>Myeloid Malignitesi Olan Hastalarda NGS Temelli Panel Test Kullanımı ve Sonuçları</b> <u>Çiğdem Yüce Kahraman</u> , Abdulgani Tatar
SB-29	<b>Overexpression of FUS and PRDX5 Genes In Multiple Myeloma Patients</b> <u>İlknur Suer</u> , Aynur Dağlar Aday, Melda Sarıman, Mesut Ayer, Ipek Yonal Hindilerden, Sema Sirma Ekmekci, Neslihan Abacı, Sukru Palanduz, Kıvanc Cefle, Sukru Ozturk
SB-30	<b>Gliyal tümürlü hastalarda moleküler düzeyde HHV6/8, mikroRNA ve sitokinlerin varlığının incelenmesi ve prognoza etkisinin araştırılması</b> <u>Büşra Karaçam</u> , Elif Burçe Elbasan, İmran Khan, Sadaf Mahfooz, Sadık Tokar, Ganime Çoban, Kerime Akdur, Ayten Şakarcan, Mustafa Namık Öztanır, Mehmet Ziya Doymaz, Mustafa Aziz Hatiboğlu
SB-31	<b>Meme ve/veya over kanseri tanısı alan veya riski olan genetik test yapılan hastaların tutum ve davranışları; multidisipliner anket çalışması</b> <u>Ferah Kazancı</u> , Mehmet Anıl Onan, Özgür Aytaç, Özgür Özyılkan, Fatih Köse, Hüsnü Çelik, Feride İffet Şahin
SB-32	<b>Küçük Hücre Dışı Akciğer Kanseri cfDNA'da Hedef Genlerde Metilasyon Analizi</b> <u>Zehra Cengisiz</u> , Haydar Soydaner Karakuş, Ayça Aykut, Ali Veral, Tuncay Göksel, Asude Durmaz
SB-33	<b>Analysis of polyposis and hereditary colorectal cancer related genes by targeted next generation sequencing</b> <u>Pelin Ercoşkun</u> , Çiğdem Yüce Kahraman, Abdulgani Tatar, Neslihan Cinkara, Ömer Yakar, Kübra Adanur
SB-34	<b>Wwox kaybı üçlü negatif meme kanserinde miR-182 ve miR-214 yoluyla cisplatin direncini artırır</b> <u>Bahadır Batar</u> , Elif Serdal, Berna Erdal, Hasan Oğul
SB-35	<b>HbF veya HbA<sub>2</sub> seviyelerinde farklılığı bulunan bireylerde Kruppel-like factor 1 (KLF1) ve Hemoglobin subunit delta (HBD) genlerinde saptanan mutasyonların genotip-fenotip ilişkisinin incelenmesi</b> <u>Taner Karakaya</u> , Fatma Sılan, Öztürk Özdemir
SB-36	<b>Kronik Lenfositik Olgularda 13q Delesyon Büyüklüğünün Prognostik Etkisi</b> <u>Sevgi Işık</u> , Gülçin Günden, Beyhan Durak Aras



**14. ULUSAL TIBBİ GENETİK KONGRESİ**  
"Uluslararası Katılımlı"

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

## SÖZEL BİLDİRİ LİSTESİ

Bildiri Oturumu-4   Tarih/Date: 21.11.2020,	
SB-37	<b>İzole Del13q Kronik Lenfositik Lösemi Olgularında NOTCH1 ve SF3B1 Genlerinin Mutasyonel Durumu</b> <u>Gülçin Günden</u> , Sevgi Işık, Hava Üsküdar Teke, Ebru Erzurumluoğlu Gökalp, Oğuz Çilingir, Sevilhan Artan, Beyhan Durak Aras
SB-38	<b>Gastrik kanserde COL10A1 ve SOX-9 genlerinin diagnostik ve prognostik moleküler biyobelirteç olarak incelenmesi</b> <u>Sedef Hande Aktas</u> , Dilara Fatma Akın Balı
SB-39	<b>Yeni Tanı B-Akut Lenfoblastik Lösemili Hastalarda Philadelphia Kromozomu Sıklığı</b> <u>Derya Şahin</u> , Haktan Bağış Erdem, Mehmet Sinan Dal, Fevzi Altuntaş
SB-40	<b>Paklitakselin prostat kanseri hücrelerinin kök hücre benzeri özellikleri üzerine etkisi</b> <u>Fadime Mutlu İçduygu</u> , Hale Şamlı, Buse Vatansever, Asuman Özgöz, Kuyuş Hekimler Öztürk, Egemen Akgün
SB-41	<b>Familyal Adenomatöz Polipozis Tanılı Hastalarda APC Mutasyonlarının Dağılımı</b> <u>Haktan Bağış Erdem</u> , Mustafa Alimoğulları, Lütfi Doğan
SB-42	<b>MLL Yeniden Düzenlenmelerinde Sitogenetik ve Moleküler Sitogenetik Analizin Önemi</b> <u>Ayşegül Öztürk Kaymak</u> , Ajlan Tükün
SB-43	<b>Role of Endoplasmic Reticulum Stress in Modulating Unfolded Protein Response Activity in Chronic Myeloid Leukemia</b> <u>Fahrettin Duymuş</u> , Tuğçe Duran, Deniz Esin, Büşra Göksel Tulgar, Ebru Marzioğlu Özdemir, Süleyman Nergiz, Tülün Cora
SB-44	<b>Kalıtısal Trombositopeni Hastalarının Hedeflenmiş Yeni Nesil Dizi Analizi Sonuçlarının Retrospektif Olarak Değerlendirilmesi</b> <u>Semih Aşıkocalı</u> , Mehmet Burak Durmaz, Deniz Yılmaz Karapınar, Ayşegül Ünüvar, Tülin Tiraje Celkan, Melike Sezgin Evim, Rümeyza Tuna, Nihal Özdemir Karadaş, Emin Karaca
SB-46	<b>Evaluation of liquid and tissue biopsy results in nsccl patients</b> <u>Merve Saka Güvenç</u> , Murat Akyol
SB-47	<b>Çocukluk çağı akut lenfoblastik lösemide FISH yöntemi ile kromozomal yeniden düzenlenmelerin tespiti</b> <u>Çağlar Arısoy</u> , Emin Karaca, Aslı Ece Solmaz, Nihal Karadaş, Ayça Aykut, Şebnem Önen Göktepe, Asude Durmaz, Dilek Ece, Haluk Akın, Deniz Karapınar, Burak Durmaz
SB-48	<b>Akut miyeloid lösemi (AML) hastalarında sitogenetik, moleküler sitogenetik, moleküler genetik ve klinik sonuçların retrospektif analizi; tek merkezden 4 yıllık veri analizi</b> <u>Gizem Kök Kılıç</u> , Burak Durmaz, Aslı Ece Solmaz, Bahar Sevgili, Nur Soyer, Asude Durmaz, Ayça Aykut, Özgür Çoğulu, Hüseyin Onay, Güray Saydam, Haluk Akın, Emin Karaca
Bildiri Oturumu-5   Tarih/Date: 21.11.2020	
SB-49	<b>Case report of two siblings with a homozygous pathogenic mutation in FOXE3 leads to autosomal recessive anterior segment dysgenesis 2</b> <u>Özgür Balasar</u> , Müşerref Başdemirci, Hatice Koçak Eker
SB-50	<b>Epilepsi Hastalarında Yeni Nesil Dizileme Panel Testlerinin Tanı ve Tedaviye Katkısı</b> <u>Fatma Kurt Çolak</u> , Deniz Yüksel
SB-51	<b>DLK1 geninde yeni bir varyant ve ailevi santral erken puberte ile ilişkisi</b> <u>Volkan Karaman</u> , Esin Karakılıç Özturan, Firdevs Baş, Seher Başaran, Zehra Oya Uyguner
SB-52	<b>The coexistence of epileptic encephalopathy and chronic diarrhea: a novel splice site mutation in ARX</b> <u>Naz Guleray Lafci</u> , Fatma Kurt Colak, Fatih Mehmet Akif Ozdemir, Nesrin Ceylan
SB-53	<b>Kraniosinostoz Olgularında Çoklu Gen Analizinin Tanıdaki Yeri</b> <u>Sinem Yalçıntepe</u> , Hakan Gürkan
SB-54	<b>Hipomiyelinizan Lökodistrofi-14 ilişkili Biallelik UFM1 Delesyon Olgularının Klinik Bulgularında Nörotransmitter Bozuklukları Etken Olabilir mi?</b>



14. ULUSAL  
TIBBİ GENETİK  
KONGRESİ  
"Uluslararası Katılımlı"

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

## SÖZEL BİLDİRİ LİSTESİ

	Deniz Sünnetçi Akkoyunlu, Bülent Kara, Meltem Cerrah Güneş, Naci Çine, Seda Eren Keskin, Hakan Savlı
SB-55	<b>Periferik hipotoni tanılı çocuk hastalarda genetik etiolojinin yeni nesil dizi analizi yöntemi ile araştırılarak, fenotip-genotip ilişkisinin belirlenmesi</b> Damla Eker, Hakan Gürkan, Sinem Yalçın-tepe, Selma Demir, Engin Atlı, Emine İkbal Atlı, Yasemin Karal, Serap Tevhide Karasalihoğlu
SB-56	<b>Spinal müsküler atrofi fenotipinde modifiye edici genlerin etkilerinin araştırılması</b> Drenushë Zhuri, Hakan Gürkan, Damla Eker, Sinem Yalçın-tepe, Engin Atlı, Selma Demir, Emine İkbal Atlı
SB-57	<b>Steroide duyarlı kronik anemisi ve osteoskleroza olan erişkin olguda moleküler tanının klinik izleme etkisi</b> Shahrashoub Sharifi, Tuğba Kalaycı, Murat Kaya, İlkur Suer, Şükrü Öztürk, Kıvanç Çefle, Mustafa Nuri Yenerel, Şükrü Palanduz
<b>Bildiri Oturumu-6   Tarih/Date: 21.11.2020</b>	
SB-59	<b>Otozomal Resesif Nörogelişimsel Bozukluğun Nedeni Olarak Bi-alelik NALCN Varyantı</b> Seda Süsgün, Emrah Yücesan, Beyza Göncü, Ümit Kına, Sevde Hasanoğlu, Cemil Özgül, Mustafa Çalık, Uğur Özbek, Sibel Uğur İşeri
SB-60	<b>Nadir Görülen Baller-Gerold Sendromlu İki Kardeş</b> Aysel Kalaycı Yiğın, Mustafa Tarık Alay, Deniz Ağırbaşlı, Mehmet Seven
SB-61	<b>Kabuki make-up sendromu olan 4 olguda KMT2D gen analizi sonuçları ve klinik değerlendirme</b> Filiz Hazan, Semra Gürsoy
SB-62	<b>Novel Homozygous Missense Mutation in NARS1 Gene: A new Neurodevelopmental Disorder with Microcephaly</b> Şehime Gülsün Temel, Lamiya Aliyeva, Erdal Eren, Seref Gul, Tuğba Barış, Kevser Üstün Elmas, Nilgün Köksal, Sebnem Ozemri Sağ
SB-63	<b>Hereditör Retinal Distrofilerin Moleküler Tanısında Tüm Ekzom Dizilemenin Önemi</b> Büşranur Çavdarlı, Cemal Çavdarlı
SB-64	<b>Clinical Characteristics of De Novo 10p11.23-P12.1 Deletion Including WAC Gene and Literature Review of Desanto-Shinawi Syndrome</b> Hilmi Bolat, Gül Ünsel Bolat
SB-65	<b>Tuberous Sclerosis Type 1: Identification of clinical cases with minimal skin lesions and no other cilinical findings</b> Ömer Faruk Karacıoğlu, Bahtınur Şükür
SB-66	<b>Tekrarlayan pankreatite yol açan genetik nedenlerin araştırılması</b> Ahmet Cevdet Ceylan, Vehap Topcu
SB-67	<b>A novel mutation of SGSH gene and clinical presentation of 2 patients with mucopolysaccharidosis type IIIA</b> Arda Kekilli, Ceren Yılmaz Uzman, Altuğ Koç, Özlem Giray Bozkaya, Ayfer Ülgenalp
SB-68	<b>Çocuklar için özel gereksinim değerlendirmesinde (ÇÖZGER) genetiğin yeri</b> Özlem Sezer, Aslıhan Kiraz
<b>Bildiri Oturumu-7   Tarih/Date: 21.11.2020</b>	
SB-45	<b>FLT3 ITD ve D835Y Mutasyon Araştırılmasında Jel Elektroforez ve Fragman Analiz Yöntemlerinin Duyarlılık ve Tedaviye Olası Etkilerinin Karşılaştırılması</b> Taha Bahsi, Birgül Ay Karakuş, Ayşegül Öztürk Kaymak, Mehmet Sinan Dal
SB-69	<b>Organel Patolojisi ile ilişkili Trappopatiler: TRAPPC4, TRAPPC6B, TRAPPC9 ve TRAPC11 genleri ile ilişkili bulguları olan olguların klinik ve moleküler sonuçları</b> Ayça Dilruba Aslanger, Emrah Yücesan, Beyza Göncü, Gözde Yeşil
SB-70	<b>Epileptik ensefalopati tanısı ile izlediğimiz hastaların klinik ve genetik sonuçları</b> Cengiz Havalı, Özlem Görükmez
SB-71	<b>Primer Siliyer Diskinezili Olguların Genotipik ve Fenotipik Olarak İncelenmesi</b> Durkadın Demir Ekşi, Elanur Yılmaz, Abdurrahman Erdem Başaran, Gizem Erduran, Banu Nur, Ercan Mihçı, Ömer Özbudak, Bülent Karadağ, Özgül M. Alper, Ayşen Bingöl



## SÖZEL BİLDİRİ LİSTESİ

SB-72	<b>Osteogenesis İmperfekta Tanılı Hastaların Genotip ve Fenotip Korelasyonu</b> <u>Lamiya Aliyeva</u> , Yasemin Denkboy Öngen, Erdal Eren, Mehmet Bartu Sarısözen, Şehime Gülsüm Temel, Şebnem Özemri Sağ
SB-73	<b>Mitochondriyal Hastalıklara Bütünsel Yaklaşım: Beş Aile Örneği</b> <u>Asuman Gedikbasi</u> , Güven Toksoy, Meryem Karaca, Mehmet Cihan Balcı, Çağrı Güleç, Seda Güneş, Birsen Karaman, Hülya Kayserili Karacabey, Seher Başaran, Mübcecel Demirkol, Gülden Fatma Gökçay, Zehra Oya Uyguner
SB-74	<b>Kalıtısal kas hastalıklarında tüm ekzom dizileme yönteminin tanıya katkısı</b> Abdullah Sezer, Gülsüm Kayhan, <u>Ayşe Savaş</u> , Ercan Demir
SB-75	<b>Novel CHKB ve SLC7A9 Mutasyonu nedeniyle Hipotoni-Sistinüri Sendromu Fenotipi Gösteren Nadir Olgu Sunumu</b> <u>Mutlu Turan</u> , Ahmet Cevdet Ceylan, Fatma Tuba Eminoğlu
SB-76	<b>Mutation Spectrum of WT1 Gene in Males With Genital Abnormalities: Identification of a Novel Mutation</b> <u>Esra Arslan Ateş</u> , Sare Betül Kaygusuz
SB-77	<b>Genetic analysis of a large Osteogenesis Imperfecta Family</b> Oğuz Çilingir, <u>Ebru Erzurumluoğlu Gökalp</u>
SB-78	<b>Tiroid hormon direnci olan hastalarda THRB gen mutasyonlarının araştırılması</b> <u>Orhan Görükmez</u> , Ali Topak
SB-79	<b>A Recurrent SMAD4 Mutation Causing Familial Myhre Syndrome</b> <u>Senol Demir</u> , Esra Arslan Ateş, Bilgen Bilge Geçkinli, Ayça Aslanger, Gözde Yeşil, Ceren Alavanda, Hamza Polat, Pınar Ata, Ahmet Arman
SB-80	<b>22q11 mikrodelsiyon sendromlu bireylerde bilgisayar tabanlı yüz analizi programlarının başarısı ve klinik bulguların araştırılması</b> <u>Muhsin Elmas</u> , Başak Göğüş
<b>Bildiri Oturumu-8   Tarih/Date: 21.11.2020</b>	
SB-81	<b>Alport sendromlu 15 olgunun klinik ve moleküler bulguları</b> Ayça Dilruba Aslanger, Zeynep Nagehan Yürük Yıldırım, Güven Toksoy, Bağdagül Yavaş Aksu, <u>Durmuş Durmaz</u> , Ayşe Pınar Göksu Çetinkaya, Tuğba Kalaycı, Emine Özlem Çam Delebe, Volkan Karaman, Sevgi Yavuz, Alev Yılmaz, Zehra Oya Uyguner
SB-82	<b>MED12-related disorders: A fourth phenotype with intellectual disability and speech delay</b> <u>Pelin Özyavuz Çubuk</u> , Sanem Ayça
SB-83	<b>Musküler Distrofi Tanılı Bir Ailede Novel TRIM32 Mutasyonu</b> <u>Onur Tokgün</u> , Pervin Elvan Tokgün
SB-84	<b>Williams-Beuren Sendromu Tanısı Konulan 3 Olgunun Kardiyovasküler Bulguları</b> <u>Tuğçe Duran</u> , Fahrettin Duymus, Deniz Esin, Betül Maden, Büşra Göksel Tulgar, Ebru Marzioğlu Özdemir, Nadir Koçak, Ahmet Sert
SB-85	<b>Targeted next generation sequencing analysis of 30 Turkish patients with inherited cardiomyopathies</b> Elçin Bora, <u>Ayça Yıldız Bulut</u> , Ebru Özpelit, Emin Evren Özcan, Ahmet Okay Çağlayan, Ayfer Ülgenalp
SB-86	<b>Novel splicing mutation in RAB3GAP1 Gene and microduplication of 3q29 in a patient with Warburg Micro syndrome</b> <u>Bilgen Bilge Geçkinli</u> , Ayberk Türkyılmaz, Ceren Alavanda, Güneş Sager, Esra Arslan Ateş, Ahmet Arman
SB-87	<b>A novel mutation in CRLF1 gene: Its contribution to phenotype-genotype correlation in Crisponi syndrome/Cold-Induced Sweating Syndrome</b> <u>Hatice Koçak Eker</u> , Özgür Balasar, Müşerref Başdemirci
SB-88	<b>Stuve – Wiedemann Sendromu, LIFR Geninde Yeni Bir Varyant</b> <u>Halil Özbaş</u> , Kuyaş Hekimler Öztürk, Serpil Özbaş
SB-89	<b>MECP2 Spektrumundan Etkilenmiş 27 Olgunun Klinik ve Moleküler Bulguları</b> Tuğba Kalaycı, Ayça Dilruba Aslanger, Umut Altunoğlu, Güven Toksoy, <u>Esma Nur Konur</u> , Şahin Avcı, Volkan Karaman, Birsen Karaman, Gözde Yeşil, Hülya Kayserili, Zehra Oya Uyguner
SB-90	<b>Cinsiyet Gelişim Bozukluğunda Fenotipik Değişkenlik; Bir Aile Çalışması</b> Berna Sevim, <u>Hande Nur Cesur Baltacı</u> , Aslıhan Kiraz, Sadiye Ekinci, Hatice İlgin Ruhi
SB-101	<b>All hypotonia in newborns can not indicate SMA disease</b> <u>Müşerref Başdemirci</u> , Hatice Koçak Eker, Özgür Balasar

**14. ULUSAL  
TIBBİ GENETİK  
KONGRESİ**  
"Uluslararası Katılımlı"

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

www.tibbigenetik2020.org



## SÖZEL BİLDİRİ LİSTESİ

Bildiri Oturumu-9 | Tarih/Date: 22.11.2020,

<b>SB-91</b>	<b>Yeni nesil dizileme teknolojilerin polinöropatilerin genetik etiyolojisinin aydınlatılmasındaki önemi</b> <u>Mehmet Buğrahan Düz</u> , Birgül Baştan Tüzün
<b>SB-92</b>	<b>Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı'nda incelenen santral hipogonadizmlili hastaların tüm ekzom dizileme (WES) analizi sonuçları</b> <u>Mustafa Hakan Demirbaş</u> , Gülsüm Kayhan, Peyami Cinaz, Mehmet Muhittin Yalçın, Esra Döğner, Emriye Ferda Perçin
<b>SB-93</b>	<b>Nöromotor gerilik, mental retardasyon, dismorfizm ve kaşıntı ile seyreden bir hastada WDR83OS geninde homozigot anlamsız mutasyon: Yeni sendrom?</b> <u>Alper Gezdirci</u> , Davut Pehlivan
<b>SB-94</b>	<b>Kutis Laksa tip 2D ve ATP6V1A geninde yeni bir mutasyon</b> <u>Selcan Zeybek</u> , Füsün Düzcan
<b>SB-95</b>	<b>LGMD2R fenotipine MST1/2 kinaz inhibitörünün etkisi</b> <u>Sezen Güntekin Ergün</u> , Pervin Dinçer
<b>SB-96</b>	<b>A novel missense mutation, in the UBE2A gene Causes Intellectual Disability in the Large X-Linked Family</b> <u>Saide Betül Arslan Satılmış</u> , Emin Emre Kurt, Ebru Perim Akçay, Ali Sazcı, Ahmet Cevdet Caylan
<b>SB-97</b>	<b>TGFBI geninde Genom Düzenleme Tekniği ile Oluşturulan Varyasyonların Zebra Balığı Korneasındaki Fenotipik Etkilerinin İncelenmesi</b> <u>Fulya Yaylacioğlu Tunçay</u> , Beril Talim, Pervin Rukiye Dinçer
<b>SB-98</b>	<b>Leber'in Herediter Optik Nöropatisi: Genotip Fenotip İlişkisine Dair Ege Üniversitesi Deneyimi</b> <u>Mert Pekerbaş</u> , Erhan Pariltay, Ayça Aykut, Burak Durmaz, Emin Karaca, Neşe Çelebisoy, Figen Gökçay, Haluk Akın, Asude Durmaz
<b>SB-99</b>	<b>SMN1 gen delesyonu dışlanmış Spinal Musküler Atrofi ön tanıılı çocuklarda etiyolojinin tüm ekzom dizi analizi verilerine dayanarak retrospektif olarak araştırılması</b> <u>Abdullah Sezer</u> , Ercan Demir, Gülsüm Kayhan, Mehmet Ali Ergün, Esra Tuğ
<b>SB-100</b>	<b>SDHB geninde yeni bir varyant: Kompleks II eksikliği</b> <u>Aslı Ece Solmaz</u> , Erhan Pariltay, Hüseyin Onay