

10 KASIM 2022
18:15-19:00

	SALON 1			SALON 2			SALON 3			SALON 4			SALON 5		
	Oturum Başkanları: Fatma SILAN, Sinem YALÇINTEPE			Oturum Başkanları: Meral YİRMİBEŞ KARAĞÜZ, Şule ALTINER			Oturum Başkanları: Hakan GÜRKAN, Ebru MARZIOĞLU			Oturum Başkanları: Hülya KAYSERİLİ, Kadri KARAER			Oturum Başkanları: Zerrin ÇELİK, Esra ARSLAN ATEŞ		
	ID	Başlık	İsim	ID	Başlık	İsim	ID	Başlık	İsim	ID	Başlık	İsim	ID	Başlık	İsim
1	S001	A case of partial 2p duplication with novel findings	Levent Şimşek	S008	Prenatal diagnosis of 1p36 deletion syndrome due to pericentric inversion on chromosome 1: A case report	Behiye Tuğçe Yavuz	S015	Demans hastalarında plazma sTREM2 düzeyi: TREM2 varyantları ve beyin omurilik sıvısındaki amiloid ve tau düzeyleri ilişkisi	Gamze Güven	S023	Nadir bir olgu: Pallister-Hall-Like Sendromu	Mertcan Tan	S030	LHERMITTE DUCLOS OLGUSUNDA SUFFUĞE NİNDE SAPTANAN DE NOVO NOVEL PATOJENİK VARYANT	Özge Güngör
2	S002	Homozigot CHEK2 mutasyonunda ki artmış kromozomal instabilite	Burak Aşçıoğlu	S009	Kardiyak Anomalili Fetüslerde Konvansiyonel Genetik Tanı Testlerini	Hilal Şentürk	S016	Demans ön tanılı hastaların yeni nesil dizileme panel yöntemi ile ar	Etken Özkan	S024	FATCO Sendromlu İki Olgu	Ezgi Urtekin	S031	Karakterize Edilemeyen Kalıtsal Kemik iliği Yetmezliklerinde Genetik	Hasiye Nesligül Gönen

		nin sitogenetik yansımaları			n Etkinliği			aştırılması					Nedenerinin Araştırılması		
3	S003	Kromozom 1q21.1 kopya sayısı değişikliklerinin farklı fenotipik yansımaları	Ömer Çağrı Akçin	S010	Reprodükatif Hastalıklar İle Kromozomal Anormallikler Arasındaki İlişkinin İncelenmesi, Tek Merkezli ve Büyük Ölçekli 10 Yıllık Retrospektif Bir Çalışma	Alp Peker	S017	Parkinson Hastalarında Klinik Ekzom Analizi Sonuçları	Sezin Canbek	S025	NEFROLİTİAZİSİN EŞLEK ETİĞİ ZTTK SENDROMUNUN BİR VAKA	Leyla Rezan Aydin	S032	MUTYH geni fenotip genotip korelasyonu: Tek merkezli tecrübesi	Alper Bayal
4	S004	Nadir Derivatif 9 ve t(9;15) Translokasyonu: Nadir Bulgular Olan İlk Olgunun Sunumu	Beyza Karaca Doğan	S011	840 PRENATAL HASTALIKLARIN MUTASYONLARININ ANALİZİ VE DEĞERLENDİRİLMESİ: EGE	Bilgesu Ak	S018	ONPARKİNSONOLGUSUNUN TUMEXOMİZİLEME (WES) İLE DEĞERLENDİRİLMESİ	Hanife Saat	S026	MANİBULOKRAL DİSPLAZİ PROGERİD SENDROMUNUN DÜNYA'DA İLK VAKA RAPORU: MTX2 GENİNDEN	Betül Okur Altındaş	S033	Genetik testin MUTYH-i ilişkili polipozis sendromunun tanıdaki yeri ve önemi	Taner Karakaya

					GENETİK DENeyİMİ					YENİ BİR VAR YAN T					
5	S005	De Novo 2q12 .1q14.3 Delesyon u Sa ptan an O lgun un Klini k Öz ellikli eri ve Li terat ürün Gözd en G eçirilmesi	Büşra Eser Çav dart epe	S012	Gebelik Kayı pları nda Konv ansi yone l ve Mole küler Kary otip Sonu çları nın Karşıl aştırılması	Mustafa Bakır taş	S019	CADASIL KLİNİ Ğİ İLE B AŞV URA N HA STAL ARIN GEN ETİK OLA RAK DEĞ ERLE NDİR İLME Sİ	Muhammed Bur ak B erek etoğ lu	S027	NECTIN4 İLİŞK İLİ E KTO DER MAL DISP LAZİ-SİND AKTİ Lİ SE NDR OMU 1: YENİ FEN OTİPİ K BU LGU LARI İLE L İTER ATÜ RDE Kİ 11. OLG U	Hasan Taşlı dere	S034	Krebs Siklus Def ektleri İlişkil i Her edite r Kan ser Send romları	Burak Tahir Ya zar
6	S006	Yarık Dam ak-D udak Anomali si Bu luna n Ol gular da M olek üler Kary otipl eme Yönt emin Ö nemi	Kübra Ateş	S013	PRE NAT AL TANI AMA CIYLA YÖ NLE NDİR İLEN OLG ULA RDA KLİNİ K VE GEN ETİK BUL GULAR: Tek Merk ez D eney imi	Zeynep Mün teha Baş er	S020	Here diter Polin örop atiler : Koç Üniv ersite si H asta nesi Kas Hast alıkl arı M erke zi D eney imi	Şahin Avcı	S028	Tiroid tra nskri psiy on fa ktör ü 2'yi (TTF-2) et kiley en h omo zigot FOX E1 v aryan tı ve lit erat ürde nadir görü l en bir s endrom: Bam forth-Laz	Deniz Esin	S035	Investigation of genetic etiology medullary thyroid cancer patients with next generation sequencing method	Dre nus he Z huri

7	S007	Micr oarr ay A naly sis in Cong enita l Hear t Dis ease s	Zey nep Ese ner	S014	Multi kisti k Dis plast ik Bö brek Hast alıđı Gözl enen ve A mniy osen tez S ıvısın dan Çalıř ılan Micr oarr ay T estin de M ater nal K ompl et U nipar ental Dizo mi 8 Sapt anan Fetu s	Özle m A nlař	S021	Here diter Spas tik P arapl eji Ön Tanıl ı Has talar da Et iyolo jinin Tüm Ekzo m Dizi Anali zi Ve rileri yle R etros pekti f Ola rak Deđ erlen diril mesi	Ays e Sa vas	S029	ZWSI M6 G enin de P atoje nik V arya nt Sa ptan an Nadi r Bir Olgu	Süh eyl Önal	S036	RPS2 9 İliřkil i DB A'da Kalıtı m Kalıb ı Yen iden Tanı mlan ıyor	Ayř e Gü rel	
							S02 2	Yetiř kin b ařla ngıçlı ı MP AN tanılı olgu sunu mu	Oka n Ku rtçu							

**11 KASIM 2022
17:30-18:30**

SALON 1			SALON 2			SALON 3			SALON 4			SALON 5			
Oturum Başkanları: Gökay BOZKURT, Ahmet DURSUN			Oturum Başkanları: Sırrı ÇAM, Buđrahan DÜZ			Oturum Başkanları: Hatice Ilgın RUHI, Gülay GÜLEÇ CEYLAN			Oturum Başkanları: Nur SEMERCİ, Ümmet ABUR			Oturum Başkanları: Özge ÖZALP, Burak DURMAZ			
ID	Başlık	İsim	ID	Başlık	İsim	ID	Başlık	İsim	ID	Başlık	İsim	ID	Başlık	İsim	
1	S037	Epilepsi	Özden Ö	S046	An E xam	Ezgi Çevri	S055	Greig Sef	Tilbe	S064	FRA NK-	Esm a	S073	Genetic	Sümeye

		Tanımlı Çocuk Hastalıklarında Genetik Etiyolojisinin Hedeflenmiş Yeni Nesil Dizileri Analizi ve Rilerine Dayanarak Retrospektif Olarak Araştırılması	ztürk		Importance of Screening Treatable Congenital Diseases: Three Congenital Sodium Diarrhea Cases with Variable Expressivity in a Family	k		alopolsin daktilli Sendromlu Bir Prenatal Olgu	Hakçıl		TERHAA R SE NDR OMU TANI LI 3 OLG U VE LİTE RAT ÜR D ERLE MESİ	Nur Konur		analysis of mutations in hematologic malignancies by next-generation sequencing	Öztürk
2	S038	Genetik Epilepsi İçin Önemli Risk Faktörlerinden Olan Kopya Sayısı Değişikliklerinin Genom Seviyesinde Değerlendirilmesi	Barış Salman	S047	GLUTARİK ASİDÜRİ TİP 1 OLGUSU	Ayşegül Kaya	S056	İlişkisiz iki ai lede n 46,XY cinse l gelişim farklılığına sahip iki vaka da HSD17B3' de yeni bir varyant	Betül Turan	S065	Novel Mutation Related to Hay-Well es Syndrome: Differential Diagnosis within TP63 Related Ectodermal Dysplasia, Germline Mosaicism and Genotype-Phenot	Mehmet Kocabe y	S074	Yetişkin Akut Miyeloid Lösemi/Miyelo displastik Sendrom Hastalarında Konvansiyonel Sitenetik İncelemenin Kompleks Karyotip Saptamadaki Gücü	Şule Altın

											ype Corr elati ons				
3	S039	PCD H19 Geni nde Muta syon Sapt anan İki Olgu	Lale Yilm az Çeli k	S048	Syne rgisti c het eroz ygos ity is a new term inolo gy in gene tics: pres enta tion of a case with glyc ogen stora ge di seas e	Süm eyy e Kay a	S057	Neo- Lexo va S endr omu ile ilişkil i PSA T1 g enin de nove l var yant tespi t edil en 17 h aftalı k fet üsün klini k bul gular ı	Peli n Özy avu z Çu buk	S066	CHD 7 Ge ninde Nove l Het erozi got Vary ant: CHA RGE Send rom u Olgu Sunu mu	Mur at E rdoğ an	S075	MUL TİPL E MY ELO MA' DA K ROM OZO M 1 ANO MALİ LERİ	Sev gi Işık
4	S040	The Role of W hole Exo me S eque ncin g at I denti ficati on of Neur odev elop ment al Di sorders	Öme r Fa ruk Kara çorlu	S049	ULU SAL YENİ DOĞ AN T ARA MA P ROG RAMI KAPS AMIN DA YER ALA N FE NİLK ETO NÜRİ DE G ENO MİK VERİ ANA LİZİ	Cere n De niz Ceyl an	S058	FMR 1 ilişkil i has talık önta nılı kadı n ha stala rda r etro spekti f bakı ş	Duy gu G amz e Arac ı	S067	SMA RCA 4 Del esy onu S apta nan Coffi n-Sir is Se ndro mlu Bir Olgu	Gün eş Ç akm ak Gen ç	S076	miR- 3179 Eksp resy onu Küçü k Hü creli Dışı Akci ğer Kans erind e Me tasta zı Et kiler.	Esra Elve r
5	S041	Tüm Ekzo m Di zile me Y apıla n Bili şsel Geril ik Fe	Ayb erk Türk yilm az	S050	Türki ye'd eki F enilk eton üri ve Hafif Hipe rfenil	Ayç a Dil ruba Aslan ger	S059	FRA GILE- X SY NDR OME PATI ENT S IN CLU DING	Ezgi Sus am	S068	Coffi n Lo wry Send romlu iki Olgu da, R PS6K A3 G	Der ya K arae r	S077	Küçü k hü creli Akci ğer Kans erind e(KH AK) Ekso	Kubi lay İnci

		notip i ile Taki pli 72 O lgun un Klini k ve Gen etik Bulg uları nın Değ erlen diril mesi			alani nemi Popü lasyo nund a PAH Geni nin Muta syon Spek trum u			A CAS E WIT H AT YPIC AL M OLE CUL ER BASI S		enin de İki Yeni Vary ant			zom Salın ım M ekan izma sının CRIS PR-C AS9 Siste mi A racılı ğıyla Düze nlen mesi nin B iyolo jik Et kileri		
6	S042	Entel ektü el ye tersi zlik ön tanılı hast aları n yeni nesil dizile me y önte mi ile ar aştırı lması	Yağ mur Küç üme n	S051	PAH geni vary antla rının retro spek tif ol arak deđe rlen dirilm esi: Tek merk ez d eney imi	Mer ve B erfi n Ak tan	S060	Fetal Dön emde Ko ntra ktürl er ile Seyr eden Feno tipler in M olek üler Tanı sında Tüm Ekzo m Di zile me A nalizi nin K atkıs ı	Göz de T utku Turg ut	S069	mRN A tra nskri psiy on ve e xpor tunu etkil eyen bir T HOC 6 var yanıt ı ve çok nadir görü l en B eauli eu-B oyco tt-In nes s endromu	Büşr a Gö ksel Tulgar	S078	Meta stati k Kü çük Hücr eli Dışı Akci ğer Kans eri O lgula rında Sapt anan Som atik Vary antla rın M olek üler Sonu çları nın R etros pekti f De ğerlen diril mesi	Mus tafa Gün eş
7	S043	Sere bella r atr ofide nadir bir g enoti p: G EMIN 5 ge nind e co mpo	Ezgi Gök pınar İli	S052	Nöro geli şimse l Boz uklu k ve/ veya Konj enit al A nom ali S	Sabri Ay nacı	S061	Cinsi yet Disfo risin e Yö nelik Gen etik Anali zleri n He kimlerin	Duy gu Onur Cura	S070	A Rare Case of N KX2-1- R elate d Ch orea with Hypo thyr oidis	Ömer Ya kar	S079	Mem e ka nseri nde VUS'ı arın siny al yo lakla rı ile ilişki si	Sezen Güntekin Ergün

		und hete rozig ot va ryan t sap tana n bir olgu			apta nan Olgu lard a Kr omo zom al Mi krod izin Anali zleri: Tek Merk ez D eney imi			Tutu mları ile O pera syon Kara rları na Etkis i			m				
8	S044	NÖR OPL ASTİ SİTE İLİŞK İLİ S 100B ve GFA P GE NLE RİNİ N OT İZMD E İLE İLİŞK İSİNİ N AR AŞTI RILM ASI	Ayn ur İslam ova	S053	Bohr ing-Opitz Synd rome : A rare neur ogen etic disor der with an A SXL1 muta tion and autis m in a first Turki sh girl-Case repo rt and r evie w of the li terat ure	Çiğdem Genç Sel	S062	Spon tan a bort us et iyolo jisine epig eneti k ya klaşı m: T rizo mik gebe likler de ar tmış miR-34a eksp resy onu	Elvin Kazancıoğlu	S071	Oldu kça nadir bir o tozo mal r esesi f Ehl ers-Danl os se ndro mu alt tipi: TNX B geni ilişkil i klasi k bul gular la se yred en bir aile	Sinem Kocagil	S080	Mem e ka nseri tanılı hast alard a kar sino gene zde yer alan ceRNA HO TAIR yola ğının incel enm esi	Pelin Erçoşkun
9	S045	PRM T7 G ENİN DE YENİ İKİ V ARY ANT SAPT ANA N NÖR OG	Şerife Büşra Çelik	S054	Rena l Tub uler Hast alıkl arın Yeni Nesil Dizil eme Anali zi Yö	Yusuuf Alperen Yarıralı	S063	Reko mbin ant k romo zom 8 se ndro mlu nadir bir p rena tal	Derya Hazal Özbakır	S104	KALI TSAL KAR DİYO MYO PATİ TANI LI HA STAL ARIN VAR YAN	Büşranur Çavdarlı	S081	UNC OMM ON V ARIA NTS DET ECTE D VIA HER EDIT ARY	Zeynep Özdemir

	ELİŞİ MSE L GE RİLİĞ İ OLA N BİR OLG U		ntem i ile Araş tırılm ası		olgu		T SP EKTR UMU NUN DEĞ ERLE NDİR İLME Sİ		CAN CER PAN EL AND SUG GES TION S FOR GEN ETIC COU NSEL ING
--	---	--	--	--	------	--	---	--	---

12 KASIM 2022 17:00-18:30

	SALON 1			SALON 2			SALON 3			SALON 4			SALON 5		
	Oturum Başkanları: Rıdvan Seçkin ÖZEN, Arda ÇETİNKAYA			Oturum Başkanları: Selman YILDIRIM, Timur TUNCALI			Oturum Başkanları: Oğuz ÇİLİNGİR, Evren GÜMÜŞ			Oturum Başkanları: Yusuf TUNCA, Şehime Gülsün TEMEL			Oturum Başkanları: Sevcan BOZDOĞAN, Hilmi TOZKIR		
	ID	Başlık	İsim	ID	Başlık	İsim	ID	Başlık	İsim	ID	Başlık	İsim	ID	Başlık	İsim
1	S082	Nonobstrüktif Azoospermide MLH1 varyantları ve infertiliteye Yatkınlık	Yasemin Ülger	S096	ALPHAFOLD İLE HEP SİDİN-FERROPTİN KOMPLEKSİNİN ÜÇ BOYUTLU ANALİZİ	Zeynal Sütkurt	S110	Two siblings with a nonsense founder mutation in TMC01 gene and expanding the genotypic spectrum of cerebro-facio-thoracic dysplasia (CFD)	Leyli Şentürk	S124	Allelic Specific Anti-Sense Oligonucleotides: Kalıtsal retinopati hastalarında "ince ayar" tedavisi mümkün olabilir mi?	Beren Kaosmanoğlu	S138	Patolojik Tanısı "Belirli Sitoloji" Olan Tiroit Nodüllerinde Yeni Nesil Dizi Analizi Tabanlı Hedefli Yönelik Somatic Mutaşyon Analizi	Gizem Kök Kiliç
2	S083	Endometrial Polip	Gürkan Özbek	S097	COVID-19 TANISI	Nejmiye Akkuş	S111	FİLİPİNDRÖMU	Merve Çelenkoğl	S125	Damar Oluşumu	Mümine Yavuz	S139	Assoçiyasyon B etwe	Serap Arslan

		ve Miyom a Uterini n Endometriy umd a Fertilit e İlişkil i Genlere Etkis i			ALAN HA STAL ARD A HA STAL İK Şİ DDE TİND E ENOS -789 C/T GEN POLİ MOR FİZM İNİN OLA SI ROL Ü			: OLG U SU NUM U	u Tom b a k		ve Ya şla nma sınd a MikroR NA M olek ülün ün Et kisini n Ar aştı rı lmas ı.			en Ci rcula ting CRN DE with KRA S, N RAS, and BRA F Var iants in Pa tient s with adva nced CRC	
3	S084	Biallic Mutations of N OBOX gene are Associated with Primary Ovarian Insufficiency	Esra Dirimtekin	S098	Sekans Verilerinin Hızlı Analizi İçin Yapay Zeka Tabanlı Sistemin Geliştirilmesi	Celeddin Şanlıoğlu	S112	COQ8A varyantlarına bağlı otozomal-resefse rebel lar a taksitip 2: İki nadir aile	Ebru Erzurumluoğlu Gokalp	S126	The Role of Exosomes in Cell Replication	Ahmet Burak Arslan	S140	Memekanser kök hücrelerinden salınan hücresiz serbest DNA'nın (cfDNA) in vitro koşullarda alıcı hücrelerdeki etkisinin araştırılması	Burak Durmaz
4	S085	Otozomal Resef S pino serebellar Ataksi S endromla	Duygu Arıcan	S099	Use of Deep Learning-Based Face Analysis Tech	Fahrettin Duymuş	S113	Non-Sendromik Konjenital Hidroselalinin Nadir Bir	Talha Laçın	S127	Erişkin Türk toplumunda LINC02128 (Long Interge	Filiz Geyik	S141	Investigation of endometrial cancer variants by targ	Hazal Sezgin Guler

		rında Yeni Bir Aday Gen Olarak M TCL1			nology in Medical Genetics Practice			Nedeni: CDC 88C geninde homozigot varyant			nic Non-protein Coding RNA 2128) gen varyantının kardiyometabolik hastalıklar ile ilişkisi			eted high-throughput sequencing: two novel variants in ATM and MSH6 genes	
5	S086	A python tool for filtering, prioritizing, and ranking the detected variants in whole-exome sequencing in rare hereditary disorders: validation in 750 WES samples.	Masoud Edizadeh	S100	Ailesel Hipertansiyonun Genetik Etiyolojisi ve Klinik Etkileri	Erdem Kırdış	S114	Distrofik Epidermolizis Büllöz: Doku mozaisizmine giden bir aile çalışması	Berna Sevim	S128	Epileptogenetik Araştırmalarında Güçlü Bir Model Organizma: Zebrabalığı	Elanur Yılmaz	S142	Klinikimizde çalışılan Herediter Kanser Paneli sonuçları ile kalıtsal kansere yakınlık oluşturan germline varyantlarının araştırılması	Senay Çetin
6	S087	Birden Fazla Etkilenmiş Olgu Bulunan Ailel	Gülnehal Bulut	S101			S115	Unravelling a novel congenital muscular dystrop	Nasrinsadat Nabavizadeh	S129	Organ Transplantasyonunda Non-İnvaziv Doku	Asude Durmaz	S143	Waldenström Makroglobulinemili Hastalarda MY	Hacer Ukbala Kına

		erde Tüm Ekzo m Di zile me Y önte mini n Ta nıda ki Et kinli ği					hy			Redd i Tanı Kiti Geliş tirilm esi		D88 L265 P Mu tasy onu Allel Yükü nün Prog nozda ki Yeri			
7	S088	Kuru m-çi "in-h ouse " ge netik verit aban ında ACM G tar afınd an ö neril en ta şiyıcı lık ta rama sı ge nleri nin ve ra porla nma sı ön erile n ikinci l bul gular ın in cele nme si	Dur muş Dur maz	S102	Ege Üniv ersit esi Tıp F akült esi Tıbbi Gen etik Ana Bilim Dalı 5 Yıllık Tüm Ekzo n An alizi Den eyim i	Fevz iye Burc u To pçu	S116	Hipe rmo bilite nin Eşlik Ettiği Virili zasy onda Nadi r Gör ülen TNX A/TN XB K imer asını Belirl eme k İçin Mole küler Algo ritm a	Dils u Dicl e Er kan	S130	Tüm ekzo mda nükl eer g eno mun ötesi : Mit okon driya l değ işiml er	Esra Börk lü	S144	SAR KOM LAR DA F ÜZY ON GEN YENİ DEN DÜZ ENLE NME LERİ NİN DİAG NOS TİK ÖNE Mİ	Gülç in G ünd en
8	S089	Ekzo m se kans lama veril erind e sa ptan an ikinci l bul gular ın de ğerle ndiril mesi	Has an Baş	S103	Nadi r Gör ülen Bir Kas Hast alığı: Eme ry-Dr eifus s Mu skül er Di strofi si	Sem ih A şiko valı	S117	Case repo rt: A rare ABC G5 p atho genic fra mes hift muta tion in a patie nt with	Erha n Pa rılta y	S131	Tüm ekzo m di zile meni n dia gnos tik b aşarı sı; A nkar a Şehir Hast anes i den eyim	Tun a Eren Ese n	S145	Inve stiga tion of Fe rropt otic Cell Deat h in Chor dom a Cells	Dide m S eve n

								Sitos terol emia type 2			i				
9	S090	Nadir Hastalıklarda Tüm Ekzom Dizilemenin Güncel Literatür ile Yeniden Analizi ve Varyantlarının Yeniden Yorumlanmasının Önemi	Lamiya Aliyeva Cavitt	S072	A Case With Dyggve-Melchior-Clausen Disease Caused By A Novel Mutation in the DYM Gene.	Abdullatif Bakır	S118	Beau lieu-Boycott-Llannes Sendromu: İki olgusunu mu	Sümeyra Özbolat	S132	Genetik Hastalıklarda Tüm Ekzom Analiz Sonuçlarımız	Duran Canatan	S146	BRC A-2 Geninin Kanseri Dışı Nadir Klinik Presentasyonu	Çağrı Doğan
10	S091	Application of Whole Exome Sequencing for Parents Who Have Infant With Birth Defects	Özgür Balas ar	S105	Kardiyomyopati Bulguları Olan Hastaların Tanıya Yönelik Moleküler Genetik Yöntemlerle Etiyolojisinin Araştırılması	Ras had Abdulla yev	S119	AŞIRI BÜYÜME VE ENTELEKTÜEL YETERSİZLİK İLE KARAKTERİZATİON-BROWN-RAMMAN SENDROMU TANILI 2 OLGU	Hamza Polat	S133	Klinik Ekzom Dizileme Tanı Başarısının Hastalık Grupları ve Kalıtım Modellerine Göre Değerlendirilmesi	Mert Pek erba ş	S147	The minor allele of ANGPL8rs2278426 has a protective effect against CAD in T2DM patients	Aslıhan Gizem Bi lgin
11	S092	Nadir Görülen PEBA	Sinan Ak baş	S106	LIMB GIRDLE MUSK	Haydar Tüm kay	S120	Evaluation of the	Şenol Demir	S134	Konjenital Hidrosef	Tuğba Akin Dum	S148	Obesite hastalarında	Arzu Guliyeva

		T Sendromunda Tanıyı Zorlaştıran Klinik Çeşitlilik: Farklı Kliniğe Sahip 3 Olgu Üzerinden Genotip Fenotip Korelasyonu			ÜLER DİSTROFİLER DEGENETİK HETEROJENİTE	a		mutation spectrum of 20 Bardet-Biedl syndrome cases in Turkish population		ali Ayrııcı Tanısında Nadir Bir Sebepten: Tip1 Plazminojen Eksikliği	an		a monogamik ve sendromik obezite genlerinin tanınması, klinik deneyimiz		
12	S093	Homozigot PLOGL2 Mutasyonu Saptanan Progresif External Oftalmopleji Hastası: Literatürdeki İlk Olgu	Min e Urfa li	S107	BETA TALA SEMİ ÖNT ANILI 184 HASTANIN HBB GENİ DİZİ ANALİZİ SONUÇLARININ DEĞERLENDİRİLMESİ	Mer ve Sak a Gü ven ç	S121	PHIP geninde novel varyant saptanan bir olgu: Chung-Jan sen Sendromu	Alpe ren Fett ahli oğlu	S135	Primer İmmün Yetmezlik Ön Tanılı Olguların Genetik Altyapısının Yeni Nesil Dizileme Analizi ile Araştırılması	Rav za Nur Yıldırım	S149	MODYFENOTİPİN EN SIK SORULAN DÖRT GENDEKİ ZENİ VARYANT	Ece Keskin
13	S094	Extending the Genetic Spectrum of Coffin Siris Syndrome:	Müş erre f Ba şde mirci	S108	Primer Silyer Diskinezi ön tanılı hastaların genotiplerinin retrospektif	Cere n Al ava nda	S122	Silia uzunluğu nedeniyle eğri ve kranioektodermal displaziye yol	Abd ulla h Se zer	S136	Mikrobakteriyel Enfeksiyon Mendeliyen Yatkınlıkla İlişkili Gen	Aslı Kara can	S150	Boy Kısallığı Olan Sendromik Hastaların Genetik Etiyolojilerinin De	Kübra Adan ur Sağlam

		Two Novel Variants in ARID1B and One Novel Variant in ARID2 Gene			ektif değ erlendirilmesi			açan CILK 1 geni varyantı: Kraniyö ek todermal displazi etiolojisinin de yeni bir gen			Varyantlarının Primer İmmün Yetmezlik Altgruplarında Analizi			ğ erlendirilmesi : Tek Merkez Deneyim	
14	S095	İntro nik Bir Varyantın Sınıflandırmasında Segregasyon Analizi: Vaka Sunumu	Kübra Metli	S109	Osteo gen ezis i mpe rfe kt a tanılı 15 olgunun moleküler sonuçları	Özge Hacer Demirbil ek	S123	Kabu ki Se ndro mu ve E mbe rger Send rom u Tanılı Bir Olgu	Fird evs Dinç soy Bir	S137	Kom bine İmm ün Yetmezliğin Nadi r Bir Sebe bi: D IAPH 1 Varyan tı	Can Berk Lebl ebic i	S151	Geb elik Haft asın a Göre Küçü k Do ğ an (SGA) Çoc uklar da Seba t Eden Boy Kıs al ı ğ ının Eti yolo jisini n Ge netik Anal izler ile De ğ erlendirilmesi	Volkan Karaman