



Sunum Kodu	Türü	Başlık	İsim
P-01	Poster Bildiri	ARID1B geninde yeni bir anlamsız mutasyon : Coffin-Siris Sendromu	Abdullah Çim
P-02	Poster Bildiri	FBN1 ilişkili Fenotipik Spektrum: Klasik Marfan Fenotipine Yol açmayan bir FBN1 patojenik Splice Donor Varyantı	Ahmet Burak Arslan
P-03	Poster Bildiri	Importance of clinical genetic variant analysis based on the functional correspondent pathway and personalised medicine; A rare case report of a patient with undiagnosed bleeding diathesis	Alı Torabı
P-04	Poster Bildiri	WARBURG CİNOTTİ SENDROMU: DDR2 geninde De novo Mutasyon	Ayan Hüseyinzade
P-05	Poster Bildiri	CDH3 geninde biallelik frameshift varyant saptanan konjenital hipotrikozis olgusu	Ayberk Türkyılmaz
P-06	Poster Bildiri	Mikrosefali, bilişsel gerilik, trombositopeni ve kısa telomer ile karakterize RTEL1 geninde monoallelik varyasyon saptanan olgu	Ayberk Türkyılmaz
P-07	Poster Bildiri	Whole-exome sequencing revealed a novel frameshift mutation in the PFAH1B1 gene causing lissencephaly	Ayşe Nur Kavasoglu
P-08	Poster Bildiri	Meme kanseri tanısı almış olgularda BRCA geninde saptanan klinik önemi bilinmeyen varyantların tartışılması	Ayşe Pelin Tuna
P-09	Poster Bildiri	Beyin tümörlerinde genişletilmiş kanser panellerinin uygulanması	Ayşegül Kuşkucu
P-10	Poster Bildiri	An Alström syndrome	Ayşenur Ersoy

		patient with severe visual loss findings and has pathogenic variants in the ALMS1 and RHO genes	
P-11	Poster Bildiri	Nöromusküler Hastalıklar Etiyolojisinde Çoklu Gen NGS Panel Kullanımı	Berk Özyılmaz
P-12	Poster Bildiri	SURF1 GENİNDE FRAMESHIFT PATOJENİK VARYANT: NÜKLEER LEIGH SENDROMU	Betül Okur Altındaş
P-13	Poster Bildiri	An infant with neurofibromatosis: A novel NF1 frameshift variation	Betül Turan
P-14	Poster Bildiri	Werner Sendromlu Bir Olgu Sunumu	Beyza Karaca Doğan
P-15	Poster Bildiri	Karyomapping yöntemi ile BRAT1 geni c.638dupA mutasyonu için Preimplantasyon genetik tanı (PGT-M) uygulanan taşıyıcı çift.	Bülent Uyanık
P-16	Poster Bildiri	Mozaik Karyotipe Sahip Turner Sendromlu Bir Hastada Marker Kromozomunun Tanımlanması	Burak Aktaş
P-17	Poster Bildiri	Erken tanının önemli olduğu, infantil diyare ve nörodejenerasyonla giden serebrotendinöz ksantomatozis hastalığı: iki olgu sunumu	Burçe Çağda Kara
P-18	Poster Bildiri	Marker Kromozomu Saptanan Olgunun Konvansiyonel Sitogenetik, FISH ve Mikroarray ile İncelenmesi	Büşra Yeninarıcılar
P-19	Poster Bildiri	Kistik fibrozisten sorumlu nadir bir mekanizma: Uniparental dizomi	Büşranur Çavdarlı
P-20	Poster Bildiri	t(8;14)(q24;q32) Saptanan Multiple Myelom Tanılı Hasta	Çağlar Arısoy
P-21	Poster Bildiri	Importance of genetic diagnosis in demyelinating diseases; adult-onset Alexander Disease case with novel GFAP mutation	Canan Ceylan Köse

P-22	Poster Bildiri	Hipofiz adenomu olan hastalarda yeni nesil dizileme panelinin tanısal etkinliği	Ceren Alavanda
P-23	Poster Bildiri	Laringeal Skuamöz Hücreli Karsinomlu Hastalarda CeRNA Düzenleyici Yolakta Bulunan UCA1/MİR-138/CDK6 Ekspresyon Seviyelerinin Değerlendirilmesi	Çiğdem Yüce Kahraman
P-24	Poster Bildiri	KRONİK MYELOİD LÖSEMİ VAKALARINDA BCR-ABL1 İLİŞKİLİ MİKRORNALARIN EKSPRESYON DÜZEYLERİNİN KLİNİK VE MOLEKÜLER PARAMETRELER İLE İLİŞKİSİNİN İNCELENMESİ	Çiğdem Yüce Kahraman
P-25	Poster Bildiri	GAND SENDROMU: TÜRKİYE'DE BİLDİRİLEN İLK VAKA	Çisem Çınar
P-26	Poster Bildiri	CYP11B1 homozygous mutation in congenital adrenal hyperplasia: A case report	Derya Kaya
P-27	Poster Bildiri	Evaluation of Changes in Cytokines and Related Signaling Pathways in Patients with Cancer and Familial Cancer Diagnosis by Clinical Exome Sequencing	Derya Yaman
P-28	Poster Bildiri	17p13.3 TELOMERİK MARKER KROMOZOMA SAHİP BİR AİLE	Dilek Özata Aksoy
P-29	Poster Bildiri	FRAJİL X TREMOR/ATAKSİ SENDROMLU BİR OLGU	Dilek Özata Aksoy
P-30	Poster Bildiri	Nadir Hastalıkların Tanısında Tüm Genom Analiz Sonuçlarımız	Duran Canatan
P-31	Poster Bildiri	Mosaic variegated aneuploidy syndrome 1: Unreported clinical features in a compound heterozygous Turkish patient	Ece Çepni
P-32	Poster Bildiri	Farklı Yapısal Y kromozom Anomalisi Saptanan Olgularda Klinik ve Genetik	Efsun Tosumoğlu

		Sonuçların İncelenmesi	
P-33	Poster Bildiri	Curry Jones Sendromlu Nadir Bir Olgu	Ekin Alpaslan
P-34	Poster Bildiri	SMN GEN KOPYA SAYILARININ MLPA ANALİZİ İLE DEĞERLEN DİRİLMESİ:EGE DENEYİMİ	Elif Kubar
P-35	Poster Bildiri	Prenatal Tanıda Kistik Fibrozis, Kistik Fibrozis Olgularının Tespitini En Üst Düzeye Çıkarmak İçin Tasarlanmıştır	Emine İkbal Atlı
P-36	Poster Bildiri	Case with Extraordinary Fragile X Analysis Profile with Increased Copy Number in the Xq11.1-q28 Chromosome Region	Engin Atli
P-37	Poster Bildiri	Clinical and Molecular Characteristics of Two Netherton Syndrome Cases: Identification of a novel variation	Esra Dirimtekin
P-38	Poster Bildiri	Dismorfik bir olguda tersiyer trizomi 9p ve trizomi 9q	Esra Torbacı
P-39	Poster Bildiri	The effect of hypoxic conditions on the Hippo pathway in colon cancer	Fatma Seçer Çelik
P-40	Poster Bildiri	Meme ve Over Kanseri Olgularında BRCA Mutasyonu Varlığının Fertilite Üzerine Etkisi	Feride İffet Şahin
P-41	Poster Bildiri	Kalretikülin Varyantı Saptanan Kronik Miyeloproliferatif Hastalık Olgularında Klinik ve Genetik Özelliklerin İncelenmesi	Feyza Altunbaş
P-42	Poster Bildiri	İLERLEYİCİ SKOLYOZLA SEYREDEN KONJENİTAL MİYOPATİ (MYOSCO): TÜRKİYE'DE İLK VAKA	Gizem Nur İzgi
P-43	Poster Bildiri	Phenotypic expansion in KIF1A-related disorders: A description of pathogenic variants at two Turkish patients	Gülay Güleç Ceylan
P-44	Poster Bildiri	Resveratrolün Laringeal Skuamöz Hücreli Karsinomunda ER Stres Üzerinde Etkisinin Araştırılması	Gülsüm Türkoğlu

P-45	Poster Bildiri	The diagnostic yield of SNP array and NGS based testing for prenatal pathological USG findings	Hilal Pırıl Saraçođlu
P-46	Poster Bildiri	TIBBİ GENETİK'TE BİLGİLENDİRİLMİŞ ONAMIN BİLEŞENLERİNE GENEL BAKIŞ: TEMEL ETİK KONULAR	Hülya Tarım
P-47	Poster Bildiri	AYNI VAKADA NOVEL FBN1 VARYANTINA EŞLİK EDEN PATOJENİK GJB2 DEĞİŞİMİ	Hülya Tarım
P-48	Poster Bildiri	Whole-exome sequencing identified a novel mutation of PIGU in a patient with intellectual disability, global developmental delay, seizures and hypotonia	İsmihan Merve Tekin
P-49	Poster Bildiri	Mowat-Wilson syndrome: a case report with novel splice site mutation in ZEB2 gene	Koray Tekin
P-50	Poster Bildiri	Gordon-Holmes sendromu: Hipogonadizm ve Ataksi Bulguları ile Karakterize RNF216 Geninde Novel Varyasyon Saptanan Olgu	Kübra Adanur Sağlam
P-51	Poster Bildiri	Değişken Ekspresivite Gösteren KIF11 Geninde Novel Frameshift Varyant Saptanan Konjenital Lenfödem ve Mikrosefali Ailesi	Kübra Adanur Sağlam
P-52	Poster Bildiri	Ailesel kanser sendromu tanısında göz ardı edilmemesi gereken bir gen "PMS1": Çanakkale'den vaka serisi	Kübra Müge Çelik
P-53	Poster Bildiri	15q24 Duplikasyon Sendromu;Prader-Willi Sendrom Benzeri(PWL) Olgu Sunumu	Kübra Özen
P-54	Poster Bildiri	Konjenital Körlük ile Polikliniğe Başvuran Çifte Verilen	M. Vedat Sivri

		Prekonsepsiyonel Genetik Danışma	
P-55	Poster Bildiri	Androjen Duyarsızlık Sendromu'nda Patojenik Bir Varyantın Segregasyon Analizi	Makbule Nihan Somuncu
P-56	Poster Bildiri	Isolated colobomatous microphthalmia due to a nonsense mutation in the ABCB6 gene: a rare case report	Mehmet Berkay Akcan
P-57	Poster Bildiri	JAK2 geni ekzon 12 polimorfizmlerinin klinikle ilişkilendirilmesi	Mehmet Niyaz
P-58	Poster Bildiri	TMC6 geninde nadir missens varyant saptanan Epidermodisplazi verrüsiformis olgusu	Mert Coşkun
P-59	Poster Bildiri	Kenny-Caffey syndrome type 2: clinical and molecular features in four unrelated patients and report of a novel FAM111A variant	Mert Kaya
P-60	Poster Bildiri	MEME KANSERİ HASTALARINDA BRCA1, BRCA2 (BREAST CANCER 1/2) GEN MUTASYONLARI NEGATİF İSE TESADÜFİ BULGULAR KLİNİĞİ AÇIKLAR MI?	Mert Polat
P-61	Poster Bildiri	Laringeal skuamöz hücreli karsinomda resveratrolün hipoksik yollar üzerine etkileri	Muhammed Emin Sarı
P-62	Poster Bildiri	DeSanto-Shinawi Sendromu: Yeni Bir Varyant ve Türkiye'den İlk Olgu	Muhammet Güllük
P-63	Poster Bildiri	STS Gen Delesyonlu Bir X'e Bağlı İktiyozis Olgusu	Mustafa Hakan Demirbaş
P-64	Poster Bildiri	OUTCOMES OF WHOLE EXOME SEQUENCING FOR NOVEL PHENOTYPIC FEATURES IN RETINOIC ACID EMBRYOPATHY	Mustafa Tarık Alay
P-65	Poster Bildiri	SILVER RUSSEL VE MENKE HANNEKAM SENDROMUNUN BİRLİKTE GÖRÜLDÜĞÜ BİR OLGU SUNUMU	Mustafa Tarık Alay

P-66	Poster Bildiri	NPHP1 delesyonuna bađlı Joubert sendromu: Olgu sunumu	Mutlu Turan
P-67	Poster Bildiri	Nörogelişimsel gerilikle giden hastalıklarda LSM1 aday geni	Ömer Alpay
P-68	Poster Bildiri	A rare karyotype of mosaic Turner syndrome and spontaneous fertility	Özden Öztürk
P-69	Poster Bildiri	Rekürren Fetal Anomalilerle Giden Gebelik Öyküsü Olan Bir Ailede Prenatal WES Testi ile Arthrogyrosis Multiplex Congenita 6 Tanısı Alan Bir Fetal Olgu	Özlem Anlaş
P-70	Poster Bildiri	COL2A1 Geninde Novel Mutasyon Saptanan Bir Adolesan Spondiloepifizyel Displazi Konjenita Olgusu	Özlem Anlaş
P-71	Poster Bildiri	Böbrek ve İdrar Yollarının Konjenital Anomalilerinde (CAKUT) HNF1B Gen Analizi Sonuçları	Özlem Öz
P-72	Poster Bildiri	Boy kısalığının nadir bir sebebi; ACAN mutasyonu ve büyüme hormonu tedavisi	Prof.dr.gülay Karagüzel
P-73	Poster Bildiri	Prematür Ovaryen Yetmezlik (POY) tanılı olguda nadir bir durum; Endometrial Hiperplazi ve olgunun yönetiminde Genetik analizin rolü	Ramazan Erda Pay
P-74	Poster Bildiri	FLT-3 ITD Cut-Off Deđeri AML Hastalarında Genetik Risk Belirlemede Hala Önemli Mi?	Samet Yaman
P-75	Poster Bildiri	Non-mozaik idic(Y)(p11?) Olgusu İle Diđer Cinsiyet Gelişim ve Reprodüktif Bozuklukların Klinik Tanımlanmasında Konvansiyonel ve Moleküler Sitogenetiđin Önemi	Saniye Dereli
P-76	Poster Bildiri	Use of Targeted Next-Generation Sequencing	Selma Demir

		Approach to Investigate Genetic Etiology in Polycystic Kidney Patients	
P-77	Poster Bildiri	Snijders Blok-Campeau Syndrome: CHD3 Geninde İki Olguda İki Yeni Varyant	Sena Çetin
P-78	Poster Bildiri	Konjenital Kalp Hastalığının NKX2-5 gen varyantları ile ilişkisi	Şenol Demir
P-79	Poster Bildiri	Non-invaziv Prenatal Test Ve Mozaik Trizomi 9: Olgu Sunumu	Serkan Kurtgöz
P-80	Poster Bildiri	Molecular Combing: Sensitive and High-Definition Approach to Facioscapulohumeral muscular dystrophy (FSHD) genetic diagnosis in Turkey	Serpil Eraslan
P-81	Poster Bildiri	KİSTİK FİBROZDA GENETİK DANIŞMANLIĞIN ÖNEMİ	Sevcan Tug Bozdogan
P-82	Poster Bildiri	Miyopati hastalarında NGS yöntemiyle saptadığımız mutasyonlar ve hastaların klinik bulguları.	Sezin Canbek
P-83	Poster Bildiri	ATP7B gene mutations sequenced in 150 patients	Sümeye Öztürk
P-84	Poster Bildiri	TYR Geninde Birleşik Heterozigot Varyantlara Sahip Okulokütanöz Albinizm Olgu Sunumu	Sümeyye Kaya
P-85	Poster Bildiri	De novo Robertsonian Translokasyon Tipi Trizomili İki Prenatal Olguda Fetoplazental Mozaisizm	Tilbe Hakçıl
P-86	Poster Bildiri	TUBGCP2 Geni İlişkili Kortikal Gelişim Malformasyonu: Literatürdeki Altıncı Vaka	Tuna Eren Esen
P-87	Poster Bildiri	Kanserli ve Ailesel Kanser Riski Nedeniyle Klinik Ekzom Dizi Analizi Yapılan olgularda Saptanan Patojenik ve Olası Patojenik Varyantların Tekrarlı Analizlerle	Umut Arda Bayraktar



		Değerlendirilmesi ve Klinikle İlişkilendirilmesi	
P-88	Poster Bildiri	Investigation of Reproductive History of the Individuals Carrying Balanced Chromosomal Rearrangement	Vehap Topçu
P-89	Poster Bildiri	Two different pathogenic mutations in a patient with multiple exostosis and autism spectrum disorder: Case report with our cohort information	Volkan Sönmez
P-90	Poster Bildiri	Perisentromerik Bölgede Translokasyonu Olan Bir Olgu: Tanıda Sitogenetik Analiz mi, FISH Analizi mi?	Yusuf Bahap
P-91	Poster Bildiri	ALPHAFOLD İLE E.COLİ AVS4-PHİV-1 KOMPLEKSİNİN ÜÇ BOYUTLU ANALİZİ	Zeynal Sütçürt
P-92	Poster Bildiri	FTO GEN MUTASYONU SAPTANAN NADİR MALFORMASYON SENDROMU OLGUSU	Zeynep Münteha Başer
P-93	Poster Bildiri	Sirkadiyen Ritim Genlerinin DNA Metilasyonu ile Obezite Arasındaki İlişkinin Belirlenmesi	Rasime Kalkan