

4. ULUSAL ÇOCUK GENETİK KONGRESİ

25-27 Eylül 2019- THE ANKARA HOTEL



SÖZEL BİLDİRİLER

26 EYLÜL PERŞEMBE SALON I

Sıra	Bildiri
S-1	ÜMRANIYE EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİNDE 1 YILLIK RASOPATİ PANELİ VERİLERİMİZ Yasemin Kendir Demirkol, Özlem Akgün Doğan
S-2	SCHAAF YANG SENDROMU Ceren Alavanda, Esra Arslan Ateş, Hamza Polat, Bilgen Bilge Geçkinli, Mehmet Ali Söylemez, Ahmet İltter Güney, Pınar Ata, Ahmet Arman
S-3	GEFS+ Tip 2'den Etkilenmiş Bir Ailede SCN1A Mutasyonu ve Eksik Penetrans Akçahan Akalın, Büşra Aydın, Gizem Ürel Demir, Ekim Zihni Taşkıran, Pelin Özlem Şimşek Kiper, Gülen Eda Utine , Mehmet Alikashifoğlu, Koray Boduroğlu
S-4	Meester-Loeys sendromu: Marfan benzeri sendromlara yeni bir üye Selcan ZEYBEK, Şehime Gülsün TEMEL, Banu NUR, Şebnem ÖZEMRİ SAĞ, Yasemin ALANAY, Ercan MIHÇI
S-5	Stüve-Wiedemann Sendromu Tanısı Konulan Beş Aile Gizem Ürel Demir, Özlem Akgün Doğan, Pelin Özlem Şimşek Kiper, Gülen Eda Utine, Yasemin Alanay, Koray Boduroğlu
S-6	PSÖDOAKONDROPLAZİ: FENOTİP VE GENOTİP Burcu Tabakcı, Huriye Nursel Elçioğlu
S-7	WAC geninde tanımlanan yeni bir varyant ve DeSanto-Shinawi Sendromu

26 EYLÜL PERŞEMBE SALON II

- S-8 **NADİR BİR OLGU SUNUMU: CLOVES SENDROMU**
Mustafa Tarık Alay, Bülent Uyanık, Aysel Kalaycı Yiğın, Uğur Gümüş, Ahmet Özaydın, Mehmet Seven
- S-9 **Primer Mitokondriyal Sitopati Tanılı Hastalarımızın Klinik ve Moleküler Genetik Özelliklerinin Değerlendirilmesi:**
Melis Köse, Taha Reşit Özdemir, Esra Işık, Ayça Aykut, Asude Durmaz, Tahir Atik, Robert William Taylor, Garry Brown, Hüseyin Onay, Ferda Özkınay
- S-10 **CPLANE1 (C5orf42) geninde c.3545delA ve c.7400+1G>A mutasyonlu OFD TipVI kliniği olan ilk vaka.**
Ayşegül Yılmaz, Ümmet Abur, Methiye Gönül Oğur
- S-11 **Noonan Sendromu, PTPN11 Mutasyonu Olan Olgularda Eşlik Eden Kardiyak Anomaliler**
Elif Yılmaz Gulec
- S-12 **Üç Hasta Üzerinden Cockayne Sendromu**
Abdulkerim kolkıran, Büşra Aydın, Süleyman Atar, Gizem Ürel Demir, Özlem Akgün Doğan, Ekim Taşkiran, Özlem Pelin Kiper, Eda Utine, Mehmet Alikaşifoğlu, Koray Boduroğlu
- S-13 **Rubinstein-Taybi Sendromu ve Fenilketonüri birlikteliği olan nadir bir olgu**
Hilmi BOLAT, Durdugül AYYILDIZ EMECEN, Esra IŞIK, Tahir ATİK, Hüseyin ONAY, F. Ferda ÖZKINAY
- S-14 **İki Joubert sendromlu olgu**
Süleyman Atar, Büşra Aydın, Ekim Taşkiran, Özlem Akgün Doğan, Pelin Özlem Şimşek Kiper, Gülen Eda Utine, Mehmet Alikaşifoğlu, Koray Boduroğlu
- S-15 **NADİR BİR İSKELET DİSPLAZİSİ:**

**PİKNODİZOSTOZ TANISI ALAN İKİ
KIZ KARDEŞ**

Ceren Alavanda, Bilgen Bilge Geçkinli,
Esra Arslan Ateş, Hamza Polat, Mehmet
Ali Söylemez, Ahmet İlder Güney, Pınar
Ata, Ahmet Arman

S-16 **Pelizaeus-Merzbacher Hastalıklı İki
Kardeş**

Muserref Basdemirci

S-17 **OBEZ ÇOCUKLARDA VE
ADÖLESANLARDA LEPTİN(+ 19) AG,
LEPTİN(2548) GA VE LEPTİN
RESEPTÖR GLN223 ARG GEN
POLİMORFİZMİNİN, OBEZİTE VE
METABOLİK SENDROM İLE İLİŞKİSİ**

Serap bilge

S-18 **Nevus Sebaceus ve Koristoma ile
Başvuran Schimmelpenning
Sendromunda Mozaik KRAS
Mutasyonu**

Sümeyra Oğuz, Akçahan Akalın, Gizem
Ürel Demir, Pelin Özlem Şimşek Kiper,
Sibel Ersoy Evans, Gülen Eda Utine,
Mehmet Alikaşifoğlu, Koray Boduroğlu

27 EYLÜL CUMA SALON I

S-19 **NÖROFİBROMATOSİS OLGULARININ
KLİNİK, GENETİK ÖZELLİKLERİ VE 2
YENİ VARYANTIN TANIMLANMASI**

Ceren Yılmaz, Altuğ Koç, Uluç Yiş, Ayşe
Semra Hız, Özlem Giray Bozkaya, Ayfer
Ülgenalp, Murat Derya Erçal

S-20 **DCX HETEROZİGOT MUTASYONU
İLİŞKİLİ NADİR BİR SUBKORTİKAL
BAND HETEROTOPİ OLGUSU**

MEHMET KOCABEY, ESRA USLUER,
ALTUĞ KOÇ, CEM PAKETÇİ, ULUÇ YIŞ,
ÖZLEM GİRAY BOZKAYA

S-21 **22q11.2 bölgesinde distal delesyon
saptanan bir olgu sunumu**

Esra USLUER, Melike ATASEVEN KULALI,
Kadri Murat ERDOĞAN, Tufan ÇANKAYA,
Derya ERÇAL

S-22 **EP300 genini içeren 22q13.2
Delesyonu: Rubinstein Taybi
Sendromu, Polidaktili ve**

İmmünyetmezlik Birlikteliđi

Naz Guleray Lafcı, Fatma Kurt Çolak

S-23

Pre-perinatal dönemde ayırıcı tanıda osteogenezis imperfekta düşünölen olgularda yeni nesil dizilemenin kesin tanıya katkısı

Leyli Şentürk Şentürk, Umut Altunođlu, Çađrı Güleç, Güven Toksoy, Beyhan Tüysüz, Dilek Uludađ Alkaya, Seher Başaran, Recep Has, Atıl Yüksel, Hülya KAYSERİLİ, Z. Oya UYGUNER

S-24

Çok Nadir Görölen Bir Sendrom: Renpenning Sendromlu Bir Olgu

Ömer Salih Akar, Methiye Gönöl Ođur

S-25

Alport Sendromlu Olgularımızın Genetik Sonuçları

Tayfun Çinleti, Ceren Yılmaz, Gizem Yıldız, Altuđ Koç, Meral Torun Bayram, Elçin Bora, Özlem Giray Bozkaya, Ayfer Ülgenalp, Derya Erçal

S-26

Guion-Almeida Tipi Mandibulofasiyal Dizostoz, Olgu Sunumu

ZEYNEP ESENER, İBRAHİM TEKEDERELİ, İSMAİL KÜRŞAT GÖKÇE, RAMAZAN ÖZDEMİR

S-27

Osteogenezis İmperfekta tanıli hastaların fenotip-genotip korelasyonu

Lamiya ALİYEVA, Ahmet KABLAN, Selcan ZEYBEK, F.Birand ARTIRAN, M.Bartu Sarısözen, Özgecan DEMİRBAŞ, Erdal EREN, Şebnem ÖZEMRİ SAĐ, Şehime G. TEMEL

27 EYLÖL CUMA SALON II

S-28

İnfantil başlangıçli multisistem nörolojik, endokrin ve pankreatik hastalık (IMNEPD) : İki olgu sunumu

Esra Ülgen Temel, E. Ferda Perçin, Mehmet Ali Ergün, Kıvılcım Gücüyener

S-29

RETİNİTİS PİGMENTOSALI OLGULARIMIZIN GENETİK SPEKTRUMU

Melike Ataseven Kulalı, Hande Özkalaycı, Altuđ Koç, Özlem Giray

Bozkaya, Taylan Öztürk, Ayfer Ülgenalp,
Derya Erçal

S-30

**VON WILLEBRAND HASTALIĞI'NDA
VWF GENİ MUTASYON SPEKTRUMU**

Esra Işık, Durdugül Ayyıldız Emecen,
Ekrem Ünal, Serap Karaman, Canan
Albayrak, Neslihan Karakurt, Fahri
Şahin, Kaan Kavaklı, Ferda Özkinay,
Tahir Atik

S-31

**HEREDİTER MUTİPLE EKZOSİTOZ
OLGULARINDA KLİNİK BULGULARIN
ve EXT1 VE EXT2 MUTASYON
SPEKTRUMUNUN
DEĞERLENDİRİLMESİ**

Esra IŞIK, Durdugül AYYILDIZ EMECEN,
Andaç ALSİNA, Özgür Mert BAKAN,
Levent KÜÇÜK, Tahir ATIK, Feriştah
Ferda ÖZKINAY

S-32

**3MC Sendromlu Bir Olgu: COLEC11
Geninde Yeni Bir Mutasyon**

Hande Kulak, Huri Sema Aymelek

S-33

**RETİNOİK ASİT EMBRİYOPATİSİ:
TERATOLOJİK DANIŞMANIN ÖNEMİ**

Filiz ÖZDEMİR, Mustafa Tarık ALAY,
Ahmet ÖZAYDIN, Aysel KALAYCI YİĞİN,
Mehmet SEVEN

S-34

**Marfan Sendromu Klinik Tanılı
Olgularda Fibrilin-1 Gen
Değişikliklerinin Yeni Nesil Dizi
Analizi ile Araştırılması**

Emine İpek CEYLAN, Esra IŞIK, Aslı ECE
SOLMAZ, Tahir ATIK, Ferda ÖZKINAY,
Özgür ÇOĞULU, Hüseyin ONAY

S-35

**MULTİPLE EXOSTOSES
SENDROMLARINDA GENOTİP-
FENOTİP İLİŞKİSİ**

İbrahim Akalın, Burcu Tabakçı, Kenji
Kurosawa, Gen Nishimura, Wim Wuyts,
Nursel Elçioğlu

S-36

**PKD1 geninde yeni mutasyon
saptanan polikistik böbrek
hastalığı ailesi**

Ravza Nur Yıldırım, Esra Usluer, Altuğ
Koç, Gizem Yıldız, Elçin Bora

Sıra	Bildiri
P-1	Bir hastada iki nadir hastalık: Fruktoz-1,6-bifosfaz eksikliği ve Konjenital Miyotoni Mahmut Çerkez Ergören, Gülten Tuncel, Sebnem Özemri Sağ, Gamze Mocan, Şehime Gülsün Temel
P-2	Türk Popülasyonunda Birinci ve İkinci Norrie Vakaları Zeynep Kayra Tanriverdi, Bahattin Sayınbatur, Serdar Ceylaner
P-3	Rizomelik Kondrodizplazi Punktata Tip 1: Olgusu Sunumu KÜBRA ATEŞ, ZEYNEP ESENER, İBRAHİM TEKEDERELİ
P-4	Mikrosefalik Osteodizplastik Primordiyal Cücelik Tip 2: Moyamoya Hastalığı Saptanan Erişkin Hasta Akçahan Akalın, Büşra Aydın, Ekim Zihni Taşkıran , Pelin Özlem Şimşek Kiper, Rahşan Göçmen, Gülen Eda Utine , Mehmet Alikasıfoğlu, Koray Boduroğlu
P-5	TP63 Mutasyonu Bulunan Bir Ailede AEC Sendromu ve Eksik Penetrans Akçahan Akalın, Sümeyra Oğuz, Pelin Özlem Şimşek Kiper , Gülen Eda Utine , Mehmet Alikasıfoğlu, Koray Boduroğlu
P-6	Konjenital ağrı duyarsızlığı ve anhidrosis: Vaka sunumu Şule Altınar, Said Çelik
P-7	MECP2 Duplikasyon Sendromu(MDS) Abdulkerim kolkıran, Sümeyra Oğuz, Akçahan Akalın, Gizem Ürel Demir, Pelin Özlem Şimşek Kiper, Eda Utine, Gökür Haliloğlu, Mehmet Alikasıfoğlu, Koray Boduroğlu
P-8	McKusick tipi metafizyal kondrodizplazi:olgusu sunumu Nursel Elçioğlu, Burcu Tabakcı, Jing-Yi Xue, Zheng Wang, Gen Nishimura, Shiro Ikegawa
P-9	MOZAIK 3q DUPLİKASYONU : NADİR

GÖRÜLEN ÖZGÜL BİR FENOTİP

Hasibe Nesligül Işıklı, Sümeyra Oğuz,
Erdem Kındış, Akçahan Akalın,
Süleyman Atar, Pelin Özlem Şimşek
Kiper, Gülen Eda Utine, Mehmet
Alikaşifoğlu, Koray Boduroğlu

P-10

Rikets Benzeri Nadir Genetik Hastalık: Spahr tip Metafizyel Displazi

Sümeyra Oğuz, Gizem Ürel Demir, Pelin
Özlem Şimşek Kiper, Gülen Eda Utine,
Mehmet Alikaşifoğlu, Koray Boduroğlu

P-11

Ebeveynleri akraba olan bir olguda iki farklı otozomal resesif hastalık tanısı: Fenilketonüri ve Bardet Biedl sendromu

Özgüç Semih Şimşir, Aslı Ece Solmaz,
Havva Yazıcı, Durdugül Ayyıldız
Emecen, Esra Işık, Ebru Canda, Tahir
Atik, Hüseyin Onay, Ferda Özkinay

P-12

2016'dan bu yana moleküler laboratuvar deneyimi: Kuzey Kıbrıs'ta çözölemeyen nadir genetik vakaların kimliklendirilmesi

Havva Çobanoğulları, Gülten Tuncel,
Şehime Gülsün Temel, Munis Dünder,
Gamze Mocan, Matteo Bertelli, Mahmut
Çerkez Ergören

P-13

HİRSUTİZM BULGUSUYLA SEYREDEN COHEN SENDROMLU İKİ KARDEŞ OLGU SUNUMU

Uğur Gümüş, Zeynep Ocak, Ahmet
Özaydın, Filiz Özdemir, Mustafa Tarık
Alay, Mehmet Seven

P-14

PAX6 Genini İçermeyen 11p13 Distal Delesyonunda Aniridi

Erdem KINDIŞ, Sümeyra OĞUZ,
Süleyman ATAR, Pelin Özlem ŞİMŞEK
KİPER, Gülen Eda UTİNE, Mehmet
ALİKAŞİFOĞLU, Koray BODUROĞLU

P-15

Trikorinofalangeal sendromlu üç olgu

Banu NUR, Ozan ÇETİN, Ercan MIHÇI

P-16

Zellweger Sendromunda Yeni Bir PEX1 Mutasyonu

- Gizem Ürel Demir, Büşra Aydın, Ekim Zihni Taşkıran, Pelin Özlem Şimşek Kiper, Gülen Eda Utine, Mehmet Alikasıfoğlu, Koray Boduroğlu
- P-17 **Sotos Sendromunda Yeni Bir NSD1 Mutasyonu**
- Gizem Ürel Demir, Büşra Aydın, Özlem Akgün Doğan, Ekim Zihni Taşkıran, Pelin Özlem Şimşek Kiper, Gülen Eda Utine, Mehmet Alikasıfoğlu, Koray Boduroğlu
- P-18 **MOZAİK 22q11.2 MİKRODELESYON SENDROMU**
- MELTEM CERRAH GÜNEŞ, SEDA EREN KESKİN, OĞUZ ARSLAN, ABDÜLKADİR BABAĞLU, DENİZ SÜNNETÇİ AKKOYUNLU, NACİ ÇİNE, HAKAN SAVLI
- P-19 **Williams Sendromlu Çocukların Klinik Özelliklerinin Değerlendirilmesi**
- Barkın Tığ, Banu Nur, Ercan Mıhçı
- P-20 **Zihinsel Yetersizlik ve Nötropeni Birlikteliği: Cohen Sendromu**
- Süleyman Atar, Büşra Aydın, Ekim Taşkıran, Özlem Akgün Doğan, Pelin Özlem Şimşek Kiper, Gülen Eda Utine, Mehmet Alikasıfoğlu, Koray Boduroğlu
- P-21 **KIF7 İlişkili Siliyopatiler: Zihinsel Yetersizlik ve Polidaktili ile Başvuran Bir Hasta**
- Süleyman Atar, Ekim Taşkıran, Pelin Özlem Şimşek Kiper, Gülen Eda Utine, Mehmet Alikasıfoğlu, Koray Boduroğlu
- P-22 **Hipotonik Bebekte Tüm Ekzom Dizileme ile Saptanan Nemalin Myopatisi**
- Abdulkerim kolkıran, Süleyman Atar, Ekim Taşkıran, Pelin Özlem Kiper, Eda Utine, Mehmet Alikasıfoğlu, Koray Boduroğlu
- P-23 **UBE3A Mutasyonuna Bağlı Angelman Sendromu (AS)**
- Abdulkerim kolkıran, Ekim Taşkıran, Pelin Özlem Kiper, Eda Utine, Mehmet Alikasıfoğlu, Koray Boduroğlu

- P-24 **Noonan Sendromlu Olgularımızın Klinik Bulgularının Değerlendirilmesi**
Mert Coşkun, Banu Nur, Ercan Mihçı, Tahir Atik, Ferda Özkınay
- P-25 **Dyggve-Melchior-Clausen sendromu: İskeletin nadir bir genetik hastalığı**
Gizem Ürel Demir, Büşra Aydın, Ekim Zihni Taşkiran, Pelin Özlem Şimşek Kiper, Gülen Eda Utine, Mehmet Alikasıfoğlu, Koray Boduroğlu
- P-26 **Nadir Görülen Bir Olgu Sunumu: Herediter Hiperekspleksi**
Ceren Damla Durmaz, Ceren Günbey
- P-27 **YENİ NESİL DİZİLEME İLE TANI KONAN KCNQ2 ve GABRA1 MUTASYONLU İKİ FARKLI EPİLEPSİ OLGUSU**
MEHMET KOCABEY, PINAR EDEM, ALTUĞ KOÇ, ELÇİN BORA, AYŞE SEMRA HIZ, MURAT DERYA ERÇAL
- P-28 **TALASEMİ MAJOR OLGUSUNDA MOLEKÜLER GENETİK TANI SÜRECİ VE YENİ BİR GENOTİP TANIMLANMASI**
Duygu ARICAN, Esra IŞIK, Aslı Ece SOLMAZ, Ferda ÖZKINAY, Hüseyin ONAY
- P-29 **Atipik Bulgularla Başvuran Noonan Sendromlu, Nadir Bir Patojenik Değişime Sahip Olgu Sunumu**
Altuğ Koç, Melike Ataseven Kulalı, Funda Tüzün, Elçin Bora, Özlem Giray Bozkaya
- P-30 **PRENATAL İZLEMDE GENETİĞİN TANI KOYDUĞU EN NET ÖRNEKLERDEN BİRİ...TUBEROSKLEROZ**
Demet Kemer, Ayfer Ülgenalp, Altuğ Koç, Erkan Çağlıyan, Handan Güteryüz, Tufan Çankaya,
- P-31 **RUBINSTEIN TAYBI SENDROMLU HASTA VE CREBBP GENİNDE YENİ BİR MUTASYON**

Mikail Demir, Huri Sema Aymelek, Eda
Çelebi Bitkin

P-32

**ORAK HÜCRE ANEMİ KLİNİĞİ
GÖSTEREN BİR OLGUDA NADİR BİR
GENOTİP: HB O-ARAB / Codon 8/9
(+G)**

Gizem KÖK, Aslı ECE SOLMAZ, Esra IŞIK,
Nur AKAD SOYER, Hüseyin ONAY, Ferda
ÖZKINAY

P-33

**Yeni tanımlanan bir
Spondiloepimetafizyel displazi tipi :
EXTL3 eksikliği tipi**

Akçahan Akalın, Ekim Zihni Taşkiran,
Pelin Özlem Şimşek Kiper , Gülen Eda
Utine , Yasemin Alanay, Mehmet
Alikashifoğlu, Koray Boduroğlu

P-34

**Boy Kısalığı, Hafif Gelişimsel
Gecikme ve İşitme Kaybı Bulunan
Hastada Yeni Bir CUL7 Mutasyonu**

Akçahan Akalın, Pelin Özlem Şimşek
Kiper , Gülen Eda Utine , Koray
Boduroğlu

P-35

**Diskinetik serebral hareket
bozukluğu ve bazal ganglion
atrofisi olan 2 hastada biallelik 3
bç'lik UFM1 delesyonu: sık görülen
bir varyant ve nadir görülen bir
hipomyelinizan lökodistrofi, HLD14**

Deniz Sünnetçi Akkoyunlu, Bülent Kara,
Bilge Dursun, Naci Çine, Seda Eren
Keskin, Hakan Savlı

P-36

**Papillon-Lefevre Sendromu ve
Juvenil Periodontit Fenotipine Yol
Açan Homozigot CTSC mutasyonu**

Ayşe Gürel, Akçahan Akalın, Pelin
Özlem Şimşek Kiper, Gülen Eda Utine,
Mehmet Alikashifoğlu, Koray Boduroğlu,

P-37

**Epilepsi Tedavisinde Kullanılan
Antiepileptik İlaçların Genotoksik
Etkilerinin Araştırılması**

Figen CELEP EYÜPOĞLU, Ceren SÜMER,
Ahmet Kağan ÖZKAYA, Selim DEMİR,
Mine SERİN HEPSEN, Nezir ÖZGÜN,
İbrahim TURAN, Yüksel ALIYAZICIOĞLU,
Fatma Müjgan SÖNMEZ

P-38

AYNI NOKTADA BİRLEŞİK

**HETEROZİGOT MUTASYONU OLAN
NADİR BİR TAY SACHS OLGUSU**

Ferda ÖZKINAY, Esra IŞIK, Durdugül
AYYILDIZ EMECEN, Havva YAZICI, Tahir
ATİK

P-39

**Nadir Görülen Hajdu-Cheney
Sendromlu Bir Olgu Sunumu**

Çağrı DOĞAN, Ümmet ABUR, Ayşegül
YILMAZ, Aslıhan SANRI, Engin
ALTUNDAĞ, Ömer Salih AKAR, Gönül
OĞUR

P-40

**COMP-İlişkili İskeletin Genetik Bir
Hastalığı**

Gizem Ürel Demir, Hatice Bektaş, Pelin
Özlem Şimşek Kiper, Gülen Eda Utine,
Mithat Haliloğlu, Koray Boduroğlu

P-41

**Tüm Ekzom Sekanslama'da
Saptanan Bir Bulgu Nedeniyle;
Belirgin Yüz Bulgularıyla Giden
Gingival Fibromatozis Kliniği ve
PTPN14 Gen Mutasyon İlişkisi**

Özgür Çoğulu, Özgüç Semih Şimşir,
Neda Mojarrab, Asude Alpman, Ayça
Aykut, Dilşah Çoğulu

P-42

**Simuzar Aliyeva 1 , Burcu Tabakcı 1
, İbrahim Akalın 2 , Nursel H
Elcioglu 1 1-Çocuk Genetik
Hastalıkları Bilim Dalı, Marmara
Üniversitesi Pendik EA Hastanesi,
İstanbul. 2- Tıbbi Genetik Anabilim
Dalı, Medeniyet Üniversitesi
Göztepe EA Hastanesi, İstanbul
Hipokondroplazi: FGFR3
mutasyonlu 4 olgu sunumu**

SİMUZAR ALİYEVA, BURCU TABAKÇI,
İBRAHİM AKALIN, NURSEL HURİYE
ELÇİOĞLU

P-43

**Tanatorforik displazi Tip 1: 2 olgu
sunumu**

Burcu Tabakcı, Tuba Kasapbaşı Gök,
Nigar Taghizade, Münevver Türkmen,
Nursel H Elçioğlu

P-44

**Olgu sunumu: Pallister-Killian
Sendromunun Prenatal Tanısı**

Seda EREN KESKİN, Buket DOĞRUOĞLU,
Zeynep İLKAY, Deniz SÜNNETÇİ

AKKOYUNLU, Naci ÇİNE, Hakan SAVLI,
Gülseren YÜCESOY

P-45

**İskeletin Nadir Bir Hastalığı:
Atelosteogenesis Tip 2**

Süleyman Atar, Pelin Özlem Şimşek
Kiper, Gülen Eda Utine, Şafak Güçer,
Koray Boduroğlu

P-46

**DİSMORFİK BULGULARLA
SEYREDEN NADİR BİR İMMUN
YETMEZLİK VAKASI: ICF SENDROMU**

Aysel Kalaycı Yiğın, Mustafa Tarık Alay,
Ahmet Özaydın, Filiz Özdemir, Mehmet
Seven

P-47

**EKTODERMAL DİSPLAZİ TİP 4:
FENOTİP-GENOTİP KORELASYONU**

Güllü Gencebay, Zeynep Ocak, Mustafa
Tarık Alay, Uğur Gümüş, Aysel Kalaycı
Yiğın, Mehmet Seven

P-48

**AVPR2 gen defektine bağlı bir
nefrojenik diabetes olgusu: X'e
bağlı kalıtımda fenotip değişkenliği**

Esra Işık, Ayhan Keçelioğlu, Durdugül
Ayyıldız Emecen, Ayça Aykut, Asude
Durmaz, Tahir Atik, Ferda Özkınay