

5

Ege  
Endokrin  
Hastalıklar ve  
Genetik  
Sempozyumu

Prof.Dr. Ferda Özkınay'ın Onuruna



9-11 Mart 2023

Radisson Blu Hotel, Çeşme



"S" kodu ile başlayan bildiriler Sözel Bildirileri, "KS" kodu ile başlayan bildiriler Kısa Sözel Bildirileri temsil etmektedir.

**Sözel Sunumlar için süreniz; 10 dakikadır. ( 7 dakika sunum, 3 dakika tartışma )**  
**Kısa Sözel Sunumlar için süreniz; 7 dakikadır. ( 5 dakika sunum, 2 dakika tartışma )**

10.03.2023 Cuma Salon 1 17.30 - 18.45 Oturma Başkanları: Erdal Eren, Ayşegül Yılmaz			
ID	Sunum Kodu	Başlık	İsim
3454	S-01	Yeni Nesil Dizileme Yöntemi ile MODY Olgularımızın Değerlendirilmesi: Tek Merkez Klinik Deneyimi	Engin Altundağ
3486	S-02	Lipodistrofi Sendromlarında Yeni Nesil Dizi Analizi'nin Etkinliği	Türkan Turkut Tan
3500	S-03	Tek Gen Hastalığına Bağlı Sendromik Olmayan Obez Olguların Klinik Ve Genetik Özelliklerinin Değerlendirilmesi	Deniz Özalp Kızılay
3504	S-04	Sendromik Obezite Tanılı Olguların Klinik ve Genetik Özelliklerinin Değerlendirilmesi	Deniz Özalp Kızılay
3468	S-05	Williams-Beuren Sendromlu 9 Olgunun Retrospektif Değerlendirilmesi	Hayriye Nermin Keçeci
3452	KS-01	Çocuklarda Diyabetin Nadir Bir Nedeni: 17q12 Delesyonuna Bağlı MODY5	Reyhan Deveci Sevim
3448	KS-02	Nadir bir mutasyon AKT2 ile 3 Olgunun Sunumu	Gözde Gürpınar
3488	KS-03	Lipodistrofi Ayırıcı Tanısında Nadir Bir Hastalık: Genotipten Fenotipe Bloom Sendromu	Enise Avcı Durmuşoğlu

10.03.2023 Cuma Salon 2

17.30 - 18.45			
Oturum Başkanları: <i>Cengiz Kara, Semra Gürsoy</i>			
ID	Sunum Kodu	Başlık	İsim
3441	S-06	Heterozigot CYP21A2 Varyantlarını Taşıyan Olguların Klinik Özelliklerinin Tanımlanması	Gözde Akın Kağızmanlı
3440	S-07	PRKAR1A varyantı ilişkili primer pigmente nodüler adrenokortikal hastalık (PPNAD)'lı üç olgu ve Carney kompleksinde yeni bir fenotip: Lenfoma	Kübra Yüksek Acıncıklı
3499	S-08	Konjenital Adrenal Hiperplazi Dışı Tek Gen Hastalığına Bağlı Primer Adrenal Yetmezlik Olgularının Genetik ve Klinik Özellikleri	Emrullah Arslan
3436	S-09	Germline RET Mutasyonu Saptanan Olgularda Genotip, Fenotip ve Segregasyon Analizi	Biray Ertürk
3485	S-10	TSH Yüksekliği: Moleküler Nedenler Ne Kadar Sorumlu?	Hanife Gül Balkı
3477	KS-04	Carney Kompleksinde Beklenmeyen Bir Başvuru Şekli; Adrenal Yetmezlik	Dilek Bingöl Aydın
3437	KS-05	Dual Fenotip: CHD3 ve THRA genlerinde yeni mutasyonların neden olduğu, Snijders Blok-Campeau sendromu ve konjenital hipotiroidizm	Hatice Yelda Yalçın
3459	KS-06	Ailesel Disalbüminemik Hipertiroksinemi Olguların Yönetimi	Hüseyin Anıl Korkmaz

11.03.2023 Cumartesi Salon 1			
10.05 - 11.05			
Oturum Başkanları: <i>Tahir Atik, Samim Özen</i>			
ID	Sunum Kodu	Başlık	İsim
3461	S-11	Büyüme Hormon Eksikliği ile İzlenen 12 Hastanın Klinik, Nöroradyolojik ve Moleküler Genetik Özellikleri	Akçahan Akalın

3501	S-12	Büyüme Hormonu Tedavisi Alan Gestasyon Haftasına Göre Düşük Doğum Ağırlığı (SGA) Olan Çocukların Klinik, Genetik ve Tedavi Özelliklerinin Değerlendirmesi	Arzu Jalilova
3465	S-13	Hipogonadotropik Hipogonadizm'de JAG1/NOTCH1 ilişkisi	Damla Kotan
3429	S-14	Hipogonadotropik Hipogonadizmli Olgular: Tek Merkez Deneyimi	Yüksel Yaşartekin
3450	KS-07	Orantısız boy kısalığının nadir bir nedeni: PAPSS2 ilişkili brakiolmi sendromu	Esin Karakılıç Özturan
3443	KS-08	IGFALS Geninde Biallelik Patojenik Varyant Saptanan İki Kardeşin Fenotipik ve Klinik Özellikleri	Akçahan Akalın

11.03.2023 Cumartesi Salon 2 10.05 - 11.05 Oturma Başkanları: <i>Damla Gökşen, Esra Işık</i>			
ID	Sunum Kodu	Başlık	İsim
3493	S-15	Hiperfosfotazyaya - Mental Retardasyon Sendromu Düşünülen Olgularda Tüm Ekzom Sekanslama ile moleküler Etiyolojinin Belirlenmesi	Selin Uzun Karaüzüm
3487	S-16	İskelet Displazisi Ön Tanılı Olgularda Moleküler Etiyoloji ve Genetik Danışmanın Önemi	Enise Avcı Durmuşalioğlu
3469	S-17	RASOPATİ GRUBUNDA NOONAN SENDROMU FENOTİPİNDEKİ HASTALARIMIZIN KLİNİK VE MOLEKÜLER BULGULARI	Nagehan Bilgeç
3476	KS-09	TBXAS1 Genindeki Biallelik Mutasyonların Değişken Klinik İfadesi	Büşra Gürpınar Tosun
3491	KS-10	X'e Bağlı Hipofosfotemik Rikets	Özgüç Semih Şimşir

		Olgusunda Nadir Bir Neden: Mozaik PHEX gen varyantı	
3473	KS-11	Cutis laksa ile gelen iki olgu: ATP6V0A2 geninde 2 novel variant	Fayize Maden Bedel