

5

Ege
Endokrin
Hastalıklar ve
Genetik
Sempozyumu

Prof.Dr. Ferda Özkınay'ın Onuruna



9-11 Mart 2023

Radisson Blu Hotel, Çeşme



10.03.2023 / 13:15-14:00

1. GRUP

Oturum Başkanları: Melek Yıldız - Esra Işık

3479	P-28	İskelet Gelişim Bozukluğunun Nadir Bir Nedeni: Steel Sendromlu Bir Olgu	Fatma Yavuzyılmaz
3438	P-05	Tanatorforik Displazi Olgusu	Duygu Çetinkaya
3430	P-02	Kısa Boy Ve Nail-Patella Sendromu: Bir Kompozitin Fenotipi	Yüksel Yaşartekin
3435	P-04	Conradi-Hunermann-Happle Tip Kondrodizplazi Punktata: Bir Olgu Sunumu	Özge Ağlamış Şenel
3474	P-17	Ağır Boy Kısalığının Nadir Bir Nedeni Olan Robinow Sendromu Tanılı İki Olgunun Klinik Ve Moleküler Özellikleri	Sebla Güneş
3489	P-33	Sendromik Boy Kısalığı Ayırıcı Tanısında Düşünülmeli Gereken Nadir Bir Sendrom: Troyer Sendromu	Mert Topaloğlu
3439	P-06	Antley-Bixler Sendromu: Bir Olgu Sunumu	Ayşe Burcu Doğan Arı
3462	P-19	Nadir Bir Sendrom: Coffin Siris Sendromu-6	Murat Öcal
3446	P-11	Nadir Bir Boy Kısalığı Nedeni: 3m Sendromlu İki Olgu	Nuray Öztürk

10.03.2023 / 13:15-14:00

2. GRUP

Oturum Başkanları: Şehime Temel - Sezer Acar

3458	P-08	A Case Of Waardenburg Syndrome Type 1 With Mody Type 2	Hüseyin Anıl Korkmaz
3449	P-13	Novel Rfx6 Homozigot Mutasyonun Neden Olduğu Monogenetik Diyabet Olgusu	Esra Koçyiğit
3453	P-16	Tip 1 Diabetes Mellitus Tanısından Woodhouse-Sakati Sendromu'na	Ahmet Kahveci
3455	P-18	Diyabetik Ketoasidoz İle Başvuran Obez Mody5 Olgusu	Ahmet Kahveci
3472	P-25	Nadir Bir Mody Nedeni; Yenidoğan Döneminde Semptomsuz Abcc8 Geninde Homozigot Patojenik Varyant	Ayşe Yaşar
3483	P-31	Karmaşık Fenotip İle Başvuran Ve Klinik Ekzom Analizi İle Eş Zamanlı İki Farklı Tanı Alan Bir Olgu	Durdugul Ayyıldız Emecen
3447	P-12	Nadir Bir İskelet Displazisi: Rmrp Geni İle İlişkili Hipotrikozun Eşlik Etmediği Metafizyel Displazi	Öznur Yılmaz Bayer
3428	P-01	Yüksek Igf-1 Düzeyi, Boy Kısalığı Ve Fenotipik Özellikleriyle Prezente Olan Nadir Neden 15q26 Delesyon Sendromu	Serpil Alnayrak
3480	P-29	Diyabet Tanısı İle İzlenirken Pparg Mutasyonuna Bağlı Familial Kısmi Lipodistrofi Tanısı Alan Olgu	Fatma Yavuzyılmaz

11.03.2023 / 13:00 - 13:45

3. GRUP

Oturum Başkanları: Elvan Bayramoğlu - Özlem Akgün Doğan

344	P-07	Erken Başlangıçlı Osteoporozun Nadir Bir Nedeni: Osteoporoz-	Özge Besci
-----	------	--	------------

2		Psödoglioma Sendromu	
3467	P-22	Znf469 Geninde Patojenik Varyant İle Oluşan Klinik Tablo: Kırılğan Kemik Ve Kırılğan Kornea	Meltem Buhur Pirimoğlu
3471	P-24	Neonatal Kırıklarla Prezente Olan Osteogenezis İmperfecta Olgusunda P3h1 Geninde Saptanan Homozigot Novel P.Leu149arg Değişimi	Emine Çamtosun
3481	P-30	Kırık Şikayeti Olmadan Tanı Alan Osteogenezis İmperfekta Hastası	Ayşen Aksoy Genç
3484	P-32	Williams Sendrom'unda Süpriz Bir Ekg: Wolff-Parkinson-White Sendromu	Cem Karadeniz
3451	P-15	Neonatal Kırıkların Nadir Bir Nedeni : Lmod3 İlişkili Konjenital Miyopati	Ahmet Kahveci
3434	P-03	23 Yaşında Geç Tanı Koyulmuş Turner Sendromu (45x0)	Ayşen Halilova
3460	P-14	Fbn1 Gen Varyasyon Statüsü Değişerek Genetik Tanı Alan Marfan Sendromlu Bir Olgu	Hatice Nursoy
3497	P-36	Nadir Bir Akro-Osteoliz Nedeni: Hajdu-Cheney Sendromu	Gönül Büyükyılmaz

11.03.2023 / 13:00-13:45

4.GRUP

Oturm Başkanları: Nilüfer Özdemir- Hatice Mutlu Albayrak

3463	P-20	Pou1f1 Geninde Bileşik Heterozigot Varyanta Bağlı Konjenital Hipopituitarizm Tanısı Alan İki Kardeş	Özge Köprülü
3466	P-21	Şiddetli Hipoglisemi İle Seyreden Klasik Laron Sendromlu Bir Olgu: Ghr Geninde Yeni Bir Missens Mutasyon	Nurdan Çiftçi
3490	P-34	Nkx2-1 Geni İlişkili Gelişim Geriliği, Kore Ve Hipotiroidi: Beyin- Tiroid- Akciğer Sendromu	Erdem Şimşek
3492	P-35	46,X,Del(X)(Q26) Karyotipine Sahip Primer Amenoreli Olgu	Başak Vatansever
3475	P-26	Komplet Gonadal Disjenezi Tanılı 46 Xy Karyotipli Hastada Sry Geninde Yeni Tanımlanmış Mutasyon: C.372c>G	Zümrüt Kocabey Sütçü
3478	P-27	46 Xy Cinsiyet Gelişim Bozukluğunun Nadir Bir Nedeni: Kennerknecht Sendromlu Bir Olgu	Fatma Yavuzyılmaz
3445	P-10	Psikoz Ve Bazal Ganglion Kalsifikasyonuyla Başvuran Bir Barakat Sendromu Olgusu	Muhammed Burak Bereketoğlu
3444	P-09	Boy Kısallığında Shox Geninin Ve Radyolojik Bulguların Önemi: Leri-Weill Diskondrosteozisli Bir Olgu	Gökcen Karamık
3470	P-23	Polidaktilinin Eşlik Etmediği Pallister-Hall-Like Sendromu Olgusu	Muhammed Burak Bereketoğlu
	P-37	Allgrove Sendromlu Türk Hastada Görülen Homozigot Varyant (Homozygous Variant in a Turkish Patient with Allgrove Syndrome)	Dilek Çelebi