

PEDİATRİK GENETİKTE DÜN, BUGÜN VE YARIN

İÇİNDEKİLER CONTENTS

Sayı Editöründen

M. Gönül OĞUR

- 1 **7'den 70'e Genetik Sendromlar**
Genetic Syndromes from 7 to 70 Years Age
Nursel ELÇİOĞLU, Şükri ÖZTÜRK
- 7 **Zihinsel Yetersizlikte Tanım, Etiyoloji ve Genel Klinik Yaklaşım**
Identification of the Intellectual Disability, Etiology and General Clinical Approach
Ercan MIHÇI
- 11 **Zihinsel Yetersizlikte Ayırıcı Tanı**
Differential Diagnosis in Intellectual Disability
Gülen Eda UTİNE
- 16 **Autoinflammatuar Hastalıklar ve Genetik Belirteçleri**
Otoinflammatuar Hastalıklar ve Genetik Belirteçleri
Alişan YILDIRAN
- 29 **Veziküler Trafik Bozuklukları**
Vesicular Trafficking Disorders
Ali DURSUN
- 36 **Pubertenin Epigenetik Kontrolü**
Epigenetic Control of Puberty
Cengiz KARA, M. Gönül OĞUR
- 46 **Nadir Hastalıkların Moleküler Temeli ve Tüm Ekzom Dizileme Yöntemi**
Molecular Basis of Rare Disorders and Whole Exome Sequencing
Yavuz BAYRAM, Ender KARACA, Zeynep ÇOBAN AKDEMİR, Mehmed M. ATİK, Davut PEHLİVAN
- 54 **Kopya Sayısı Değişikliklerinin SNP Array ile Tespiti**
Detection of Copy Number Variations Using SNP Arrays
Sibel Aylin UĞUR
- 60 **Duchenne Musküler Distrofi Tedavisindeki Stratejiler**
Therapeutic Strategies for Duchenne Muscular Dystrophy
Semra GÜRSOY, M. Derya ERÇAL

- 67 **Lizozomal Hastalıklarda Tedavi**
Treatment in Lysosomal Storage Disorders
Fatih Süheyl EZGÜ
- 71 **Akondroplazide Güncel Tedavi Yaklaşımları**
Current Approach in Achondroplasia Treatment
Yasemin ALANAY
- 76 **Marfan Sendromu**
Marfan Syndrome
Beyhan TÜYSÜZ
- 80 **Kistik Fibrozis Hastalığında Güncel Mutasyon Hedefli Tedavi**
Recent Treatment of Cystic Fibrosis: Mutation-Specific Targeted Treatment
F. Ferda ÖZKINAY
- 85 **Çocukluk Çağı Akut Lenfoblastik Lösemide Genetik Belirteçler**
Genetic Markers in Childhood Acute Lymphoblastic Leukemia
Yücel ERBİLGİN, Uğur ÖZBEK
- 90 **Pediyatrik Akut Miyeloblastik Lösemide Genetik Belirteçler**
Genetic Biomarkers in Pediatric Acute Myeloblastic Leukemia
Özgür ÇOĞULU, Bilçay AKGÜN
- 101 **Miyelodisplastik Sendromda Genetik Mutasyonların Rolü**
Myelodysplastic Syndrome and Genetic Alterations
M. Gönül OĞUR, Ümmet ABUR
- 108 **Onkolojik Hastalıklarda Genomik Uygulamalar**
Clinical Application of Cancer Genomics
M. Cengiz YAKICIER
2. ULUSAL ÇOCUK GENETİK SEMPOZYUMU KONUŞMACI ÖZETLERİ
- 117 **Heritable Connective Tissue Disorders**
Fransiska MALFAIT
- 118 **Fraser Syndrome and Related Disorders**
Martin ZENKER
- 119 **Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT): An Overview**
The-Hung BUI
- 120 **Basic Principles of Array CGH**
Alessio VENIER
- 121 **Genetik Danışma**
Koray BODUROĞLU
- 125 2. ULUSAL ÇOCUK GENETİK SEMPOZYUMU (22-24 Ekim 2015, Samsun)
SÖZEL BİLDİRİLER
- 139 2. ULUSAL ÇOCUK GENETİK SEMPOZYUMU (22-24 Ekim 2015, Samsun)
POSTER BİLDİRİLER