

Türkiye Klinikleri

TIBBİ GENETİK

ÖZEL KONULAR

Medical Genetics

SPECIAL TOPICS

GENETİK VE DİSMORFOLOJİ-"BALCI SENDROMU"

GENETICS AND DYSMORPHOLOGY -"BALCI SYNDROME"

İÇİNDEKİLER CONTENTS

Ön Söz - Preface

C. Nur SEMERCİ GÜNDÜZ

1

Dismorfolojiye Adanmış Bir Yaşam: Prof. Dr. Sevim BALCI

A Life Dedicated to Dysmorphology: Prof. Dr. Sevim BALCI

Fuat ATALAY, Sevinç BOSTANOĞLU

5

Türk Dismorfoloji Tarihçesi ve Anadolu'da Tanımlanan Sendromlar

History of Turkish Dysmorphology and Syndromes Defined in Anatolia

Emine KARATAŞ, Şeyma AKTAŞ PASKAL, Munis DÜNDAR

15

Robinow Sendromu: Klinik ve Moleküler Özellikleri

Robinow Syndrome: Clinical and Molecular Characteristics

E. Ferda PERÇİN

24

Frontonazal Displazilere Klinik ve Genetik Yaklaşım

Clinical and Genetic Approach to Frontonasal Dysplasias

Umut ALTUNOĞLU, Mert KAYA, Hülya KAYSERİLİ KARABEY

36

Kraniyosinostozlar

Craniosynostoses

Abdullah SEZER, Mehmet Ali ERGÜN

- 46 **Rubinstein-Taybi Sendromu: Klinik ve Moleküler Spektrum**
Rubinstein-Taybi Syndrome: Clinical and Molecular Spectrum
Büşranur ÇAVDARLI, Ahmet Cevdet CEYLAN, Gülay GÜLEÇ CEYLAN
- 52 **22q11.2 Mikrodelesyon Sendromu**
22q11.2 Microdeletion Syndrome
Seher BAŞARAN
- 57 **Pallister-Killian Sendromu**
Pallister-Killian Syndrome
Birsen KARAMAN
- 62 **Goldenhar Sendromu ve Sporadik Kromozom Anomalileri**
Goldenhar Syndrome and Sporadic Chromosome Anomalies
Zerrin YILMAZ ÇELİK
- 68 **Konjenital Adrenal Hiperplazi ve Genetik Özellikler**
Congenital Adrenal Hyperplasia and Genetic Features
Özlem ENGİZ
- 76 **Klinik Dismorfoloji ve Yüz Tanıma Teknolojisi**
Clinical Dysmorphology and Face Recognition Technology
Güneş ÇAKMAK GENÇ, Sevim KARAKAŞ ÇELİK, Ahmet DURSUN
- 84 **Dismorfik Vakalarda Tüm Exom/Genom Dizileme Yöntemlerinin Yeri**
Whole Exome Sequencing and Whole Genome Sequencing in the
Diagnosis of Dysmorphic Patients
Volkan BALTACI, Leyla ÖZER