

## Prof.Dr. Mübeccel DEMİRKOL

### Kişisel Bilgiler

İş Telefonu: [+90 212 414 2000](tel:+902124142000) Dahili: 31439

E-posta: demirkolm@istanbul.edu.tr

Web: <http://aves.istanbul.edu.tr/667/>

### Uluslararası Araştırmacı ID'leri

ORCID: 0000-0002-6817-4715

Publons / Web Of Science ResearcherID: B-3660-2014

### Eğitim Bilgileri

Tıpta Yandal Uzmanlık, İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı Beslenme Ve Metabolizma , Türkiye 1986 - 2012

Tıpta Yandal Uzmanlık, Friedrich-Alexander-Universitaet Erlangen-Nürnberg, Tıp Fakültesi, Çocuk Ve Ergen Kliniği, Almanya 1988 - 1989

Tıpta Uzmanlık, İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Türkiye 1981 - 1985

Lisans, İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Türkiye 1975 - 1981

### Yabancı Diller

İngilizce, B2 Orta Üstü

Almanca, C1 İleri

### Yaptığı Tezler

Tıpta Uzmanlık, Yenidoğanın antropometrik değerlendirilmesi, İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, 1985

### Araştırma Alanları

Tıp, Sağlık Bilimleri, Dahili Tıp Bilimleri, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Pediatrik Endokrinoloji ve Metabolizma, Beslenme ve Dietetik

### Akademik Unvanlar / Görevler

Prof.Dr., İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Dahili Bilimler, 1986 - Devam Ediyor

### Akademik İdari Deneyim

İstanbul Üniversitesi, Çocuk Sağlığı Enstitüsü, 2016 - Devam Ediyor

## SCI, SSCI ve AHCI İndekslerine Giren Dergilerde Yayınlanan Makaleler

- I. **Cardiologic evaluation of Turkish mitochondrial fatty acid oxidation disorders**  
Balci M. C., Karaca M., Ergul Y., Omeroglu R. E., Demirkol M., Gokcay G. F.  
PEDIATRICS INTERNATIONAL, cilt.64, sa.1, 2022 (SCI-Expanded)
- II. **Genotype-phenotype correlation in three homozygotes and nine compound heterozygotes for the cystic fibrosis mutation 2183AA -> G shows a severe phenotype**  
Kilinc M., Ninis V., Tolun A., Estivill X., Casals T., Savov A., Dagli E., Karakoc F., DEMİRKOL M., Huner G. F., et al.  
JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.37, sa.4, ss.307-309, 2000 (SCI-Expanded)

## Kitap & Kitap Bölümleri

- I. **VitaFlo'dan Tarifler**  
Demirkol M., Gökçay G. F., Önenli Mungan H. N., Aktuğlu Zeybek A. Ç., Fandaklı E.  
sade ofset, İstanbul, 2017
- II. **Rapid Desensitization for immediate hypersensitivity to Galsulfase therapy in patients with MPS VI**  
TAMAY Z. Ü., GÖKÇAY G. F., DİLEK F., BALCI M. C., Ozceker D., DEMİRKOL M., Guler N.  
JIMD Reports, Morava E, Baumgartner M, Patterson M, Rahman S, Zschocke J, Peters V, Editör, Springer, ss.53-57, 2016
- III. **Classical galactosemia with hydronephrosis in the neonatal period**  
GÖKÇAY G. F., NAYIR A. N., BİLGE İ., BAYKAL T., Şarbat G., EMRE S., Şirin A., DEMİRKOL M.  
Diagnosis and treatment of inborn errors of metabolism, Demirkol M, Shin YS, Editör, Ufuk Pres, İstanbul, ss.170-174, 1996

## Hakemli Kongre / Sempozyum Bildiri Kitaplarında Yer Alan Yayınlar

- I. **Nonketotic Hyperglycinemia: Outcome of Patients from a Single Center**  
GÜNEŞ S., Güneş D., BALCI M. C., DEMİRKOL M., GÖKÇAY G. F.  
INTERNATIONAL INBORN ERRORS OF METABOLISM AND NUTRITION CONGRESS, İstanbul, Türkiye, 10 - 14 Nisan 2019, ss.1-547
- II. **Evaluation Of The Phenylalanine Tolerance For Genotype-Phenotype Correlation in P.L48S Mutation For Phenylketonuria**  
Akın Uslu G., BALCI M. C., MUSLU M., GEDİKBAŞI A., GÖKÇAY G. F., DEMİRKOL M.  
INTERNATIONAL INBORN ERRORS OF METABOLISM AND NUTRITION CONGRESS, İstanbul, Türkiye, 10 - 14 Nisan 2019, ss.1-547
- III. **Glycogen Storage Disease Type Ib and Amyloidosis: A Cause of Proteinuria**  
Güneş D., GÜNEŞ S., YÜRÜK YILDIRIM Z. N., Balci M. C., DEMİRKOL M., GÖKÇAY G. F.  
INTERNATIONAL INBORN ERRORS OF METABOLISM AND NUTRITION CONGRESS, İstanbul, Türkiye, 10 - 14 Nisan 2019, ss.1-547
- IV. **Lysinuric Protein Intolerance: Follow-Up in Pregnancy**  
ÇÖLLÜ M., Güneş D., GÜNEŞ S., BALCI M. C., Yalmanbaş İ., DEMİRKOL M., GÖKÇAY G. F.  
INTERNATIONAL INBORN ERRORS OF METABOLISM AND NUTRITION CONGRESS, İstanbul, Türkiye, 10 - 14 Nisan 2019, ss.1-547
- V. **Familial Hypercholesterolemia: Factors Associated with Diagnosis and Age at Diagnosis in Children**  
Kavrut Kayaalp G., BALCI M. C., Güneş D., GÜNEŞ S., DEMİRKOL M., GÖKÇAY G. F.  
INTERNATIONAL INBORN ERRORS OF METABOLISM AND NUTRITION CONGRESS, İstanbul, Türkiye, 10 - 14 Nisan

2019, ss.1-547

- VI. **Clinical and Biochemical Characterization of Patients With 3-Methylcrotonyl-CoA- Carboxylase Deficiency**  
Güneş D., İSERİ KUSKU Z., GÜNEŞ S., BALCI M. C., DEMİRKOL M., GÖKÇAY G. F.  
INTERNATIONAL INBORN ERRORS OF METABOLISM AND NUTRITION CONGRESS, İstanbul, Türkiye, 10 - 14 Nisan 2019, ss.1-547
- VII. **Galaktokinase Deficiency: Missed Diagnosis in a Case with Early Presentation**  
KALAY İ., BALCI M. C., UYGUNER Z. O., DEMİRKOL M., GÖKÇAY G. F.  
INTERNATIONAL INBORN ERRORS OF METABOLISM AND NUTRITION CONGRESS, İstanbul, Türkiye, 10 - 14 Nisan 2019, ss.1-547
- VIII. **L2-Hydroxyglutaric Aciduria: Clinical and Biochemical Evaluation of 33 Patients from a Single Center**  
BAYRAKTAR ELTUTAN N. C., GÜNEŞ S., Güneş D., BALCI M. C., DEMİRKOL M., GÖKÇAY G. F.  
INTERNATIONAL INBORN ERRORS OF METABOLISM AND NUTRITION CONGRESS, İstanbul, Türkiye, 10 - 14 Nisan 2019, ss.1-547
- IX. **Isobutyryl-CoA Dehydrogenase Deficiency: A Rare Disease Detectable by Tandem Mass Spectrometry**  
Güneş D., İŞERİ KÜSKÜ Z. A., GÜNEŞ S., BALCI M. C., DEMİRKOL M., GÖKÇAY G. F.  
INTERNATIONAL INBORN ERRORS OF METABOLISM AND NUTRITION CONGRESS, İstanbul, Türkiye, 10 - 14 Nisan 2019, ss.1-547
- X. **Ethylmalonic encephalopathy: Can liver transplantation be a treatment option?**  
BALCI M. C., GÜNEŞ D., GÜNEŞ S., ÇAKAR E. N., GÜLLER D., ÖNAL Z., CANTEZ M. S., DURMAZ UĞURCAN Ö., DEMİRKOL M., GÖKÇAY G. F.  
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Yunanistan, 4 - 07 Eylül 2018, cilt.41, ss.109
- XI. **Türkiye'deki Galaktozemi Olgularında Saptanan Dört Yeni Mutasyonu ile GALT Mutasyon Spektrumu**  
KALAY İ., BALCI M., GÜLEÇ Ç., AVCI Ş., TOKSOY G., GÖKÇAY G. F., DEMİRKOL M., BAŞARAN S., UYGUNER Z. O.  
ERCIYES MEDICAL GENETICS DAYS, Türkiye, 7 - 10 Mart 2018
- XII. **GALT mutation spectrum including four novel alterations in Turkish Cases With Galactosemia**  
Kalay İ., Balci M. C., Güleç Ç., Avcı Ş., Toksoy G., Gökçay G. F., Demirkol M., Başaran S., Uyguner Z. O.  
Erciyes Medical Genetics Days 2018, Kayseri, Türkiye, 7 - 10 Mart 2018, cilt.1, sa.1, ss.46
- XIII. **Clinical presentation and outcome in a series of 32 patients with 2-methylacetoacetyl-coenzyme A thiolase ( beta ketothiolase, MAT ) deficiency.**  
ÇOKER M., KALKAN UÇAR S., GÖKÇAY G. F., BALCI M. C., DEMİRKOL M.  
ICIEP 2017 13th International Congress of Inborn Errors of Metabolism, 5 - 08 Eylül 2017
- XIV. **3-hydroxy-3-methylglutaryl-coenzyme A lyase deficiency: Clinical presentation and outcome in a series of 37 patients.**  
BALCI M. C., GÖKÇAY G. F., DEMİRKOL M., KALKAN UÇAR S., ÇOKER M.  
ICIEP 2017 13th International Congress of Inborn Errors of Metabolism, 5 - 08 Eylül 2017
- XV. **Systemic carnitine deficiency: Impact of treatment on clinical and biochemical features in 32 patients**  
BALCI M. C., DEMİRKOL M., ÖZGÜL R. K., DURSUN A., GÖKÇAY G. F.  
13th International Congress of Inborn Errors of Metabolism, Rio de Janeiro, Brazil, Journal of Inborn Errors of Metabolism and Screening, special supplement with the abstracts, 5 - 08 Eylül 2017, cilt.5
- XVI. **LİNEZOLİD VE VANKOMİSİNİN BİRLİKTE KULLANIMI**  
DEMİR S. Ö., ATAY G., ACAR E. M., HANÇERLİ TÖRÜN S., GÖKÇAY G. F., DEMİRKOL M., SOMER A.  
10.ULUSAL ÇOCUK ENFEKSİYON HASTALIKLARI KONGRESİ, Antalya, Türkiye, 5 - 09 Nisan 2017, ss.89
- XVII. **İstanbul Tıp Fakültesi Çocuk Beslenme ve Metabolizma Polikliniği X-ALD Hastalarının Klinik ve Nöroradyolojik Bulguları**  
YILDIZ M., KARACA M., Balci M. C., DEMİRKOL M., GÖKÇAY G. F.  
39. Pediatri Günleri 18. Pediatri Hemşireliği Günleri, Levent-İstanbul, Türkiye, 2 Nisan - 05 Aralık 2017
- XVIII. **Nadir Bir Vaka: Fenilketonüri ve Konjenital Nefrotik Sendrom Birlikteliği**  
Kürkçü D., Yeşil A., Kozanoğlu T., Çoban M., Güneş S., YÜRÜK YILDIRIM Z. N., NAYIR A. N., DEMİRKOL M., GÖKÇAY G. F.

39. Pediatri Günleri, İstanbul, Türkiye, 2 - 05 Nisan 2017, ss.109

- XXIX. **Maple syrup urine disease consensus for nutritional treatment from the Marmara region of Turkey**  
Sağlam T., Balci M. C., KARACA M., ZÜBARİOĞLU T., Özer I., DORUM S., Zeybek Aktuğlu A. Ç., DEMİRKOL M., GÖKÇAY G. F.  
SSIEM 2016 Annual Symposium, Roma İtalya, Rome, İtalya, 6 - 09 Eylül 2016, cilt.39, ss.35-284
- XX. **Sağlıklı süt Sağlıklı yağ Gerçekler ve efsaneler**  
DEMİRKOL M., GÖKÇAY G. F.  
38.Pediatri Günleri ve 17.Pediatri Hemşireliği Günleri 3 - 6 Nisan 2016 Park Bosphorus Hotel Taksim / İstanbul  
38.Pediatri Günleri ve 17.Pediatri Hemşireliği Günleri, Türkiye, 3 - 06 Nisan 2016
- XXI. **İzovalerik asidemide annesütü uygulaması vaka sunumu**  
sağlam t., Balci M., Karaca M., Yeşil A., DEMİRKOL M., GÖKÇAY G. F.  
13. ULUSAL METABOLİK HASTALIKLAR VE BESLENME KONGRESİ, Türkiye, 14 - 18 Nisan 2015
- XXII. **Maternal fenilketonüri vakaları**  
yeşil a., sağlam t., GÖKÇAY G. F., DEMİRKOL M.  
13. ULUSAL METABOLİK HASTALIKLAR VE BESLENME KONGRESİ, Türkiye, 14 - 18 Nisan 2015
- XXIII. **19 Aylık fenilketonürlü hastada kwaskiorkor tablosu**  
ÇAKIR BİÇER N., ÖZER I., GÖKÇAY G. F., DEMİRKOL M.  
13. ULUSAL METABOLİK HASTALIKLAR VE BESLENME KONGRESİ, Türkiye, 14 - 18 Nisan 2015
- XXIV. **Pompe hastalığı tanısı alan vakaların değerlendirilmesi**  
güneş d., Balci m. c., Karaca M., DEMİRKOL M., GÖKÇAY G. F.  
13. ULUSAL METABOLİK HASTALIKLAR VE BESLENME KONGRESİ, Türkiye, 14 - 18 Nisan 2015
- XXV. **Konjenital Glikozilasyon defekti tip 1a PMM2 CDG olgu sunumu**  
Soylu Üstkoyuncu P., KARDAŞ F., GÖKAY S., KENDİRCİ M., DOĞANAY S., GÖKÇAY G. F., DEMİRKOL M.  
13. ULUSAL METABOLİK HASTALIKLAR VE BESLENME KONGRESİ, Türkiye, 14 - 18 Nisan 2015
- XXVI. **İdrar renginde farklılık ve ciltte kahverengi lekeler ile başvuran porfiriya kutanea tarda vakası**  
DURMUŞ GÖNÜLTAŞ Ö., Balci M. C., karaca m., kurt i., TAPAN S., DEMİRKOL M., GÖKÇAY G. F.  
13. ULUSAL METABOLİK HASTALIKLAR VE BESLENME KONGRESİ, Adana, Türkiye, 14 - 18 Nisan 2015, ss.166
- XXVII. **Progresif familial intrahepatik kolestaz tip 2 PIFC2 vaka sunumu**  
GÜNEŞ D., BALCI M. C., KARACA M., UNCÜOĞLU AYDOĞAN A., DEMİRKOL M., GÖKÇAY G. F.  
37. PEDİATRİ GÜNLERİ VE 16. PEDİATRİ HEMŞİRELİĞİ GÜNLERİ, İstanbul, Türkiye, 8 - 11 Nisan 2015, ss.202
- XXVIII. **Kolestaz ihtiyoz ve tubulopati bulguları olan bir vakada peroksizomal B bifonksiyonel protein eksikliği**  
KARACA M., BALCI M. C., KARAGÖZLÜ F., GÜNEŞ D., DEMİRKOL M., GÖKÇAY G. F.  
37. PEDİATRİ GÜNLERİ VE 16. PEDİATRİ HEMŞİRELİĞİ GÜNLERİ, İstanbul, Türkiye, 8 - 11 Nisan 2015, ss.200
- XXIX. **Paroksizmal ataksi ve işitme kaybı ile başvuran geç başlangıçlı akçaağaçsurubu idrarı hastalığı MSUD vakası**  
GÜNEŞ D., KARACA M., BALCI M. C., SAĞLAM T., YAPICI Z., TÜRKOĞLU Ü. D., DEMİRKOL M., GÖKÇAY G. F.  
37. PEDİATRİ GÜNLERİ VE 16. PEDİATRİ HEMŞİRELİĞİ GÜNLERİ, İstanbul, Türkiye, 8 - 11 Nisan 2015, ss.215
- XXX. **Spastik diparezi ve epilepsi ile giden arginaz eksikliği olgusu**  
YILMAZ Y., KARACA M., BALCI M. C., SAĞLAM T., DEMİRKOL M., GÖKÇAY G. F.  
37. PEDİATRİ GÜNLERİ VE 16. PEDİATRİ HEMŞİRELİĞİ GÜNLERİ, Türkiye, 8 - 11 Nisan 2015, ss.199
- XXXI. **Vitamin B12 folate levels in the Istanbul province in pregnant women and infants and their hematologic findings**  
YETİM ŞAHİN A., KARAKAŞ Z., GÖKÇAY G. F., BAYKAL T., DEMİRKOL M., DAĞOĞLU T.  
8. ULUSAL PEDİYATRİK HEMATOLOJİ KONGRESİ, Türkiye, 25 - 28 Mayıs 2011
- XXXII. **Evaluation of pregnant women and infants status of vitamin B12 and folate and related biochemical markers in Istanbul**  
YETİM ŞAHİN A., GÖKÇAY G. F., baykal t., DEMİRKOL M., dağoğlu t.  
11. Metabolic Diseases and Nutrition Congress with International Participation, Türkiye, 14 - 16 Nisan 2011

## Desteklenen Projeler

DEMİRKOL M., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Okulda kontrollü kahvaltı uygulaması ile sağlıklı beslenme becerilerinin geliştirilmesi., 2012 - 2014

DEMİRKOL M., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, sağlık personeline yönelik 'anne sütünü tamamlayıcı beslenme eğitimi' geliştirilmesi, 2010 - 2012

## Metrikler

Yayın: 37

Atıf (WoS): 6

Atıf (Scopus): 6

H-İndeks (WoS): 1

H-İndeks (Scopus): 1