

Prof. Dr. Hülya KAYSERİLİ KARABEY

Kişisel Bilgiler

İş Telefonu: [+90 212 414 2000](tel:+902124142000) Dahili: 32564

İş Telefonu: [+90 212 534 8440](tel:+902125348440)

Fax Telefonu: [+90 212 534 8440](tel:+902125348440)

E-posta: hkayseri@istanbul.edu.tr

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

Posta Adresi: İstanbul Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Polikliniği Monoblok Binası Giriş Kat 34093 Çapa-Fatih / İstanbul

Eğitim Bilgileri

Doktora, İstanbul Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü / Çocuk Sağlığı Enstitüsü , Genetik Anabilim Dalı , Türkiye 1991 - 1998

Lisans, İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Tıp, Türkiye 1978 - 1984

Araştırma Alanları

Yaşam Bilimleri, Moleküler Biyoloji ve Genetik , Genetik Bozuklukların Moleküler Biyolojisi, Genomiks, Temel Bilimler

Akademik Unvanlar / Görevler

Prof. Dr., İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Ad , 2009 - Devam Ediyor

Doç. Dr., İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Dahili Bilimler , 2000 - Devam Ediyor

SCI, SSCI ve AHCI İndekslerine Giren Dergilerde Yayımlanan Makaleler

- I. **Clinicogenetic Study of Turkish Patients With Syndromic Craniosynostosis and Literature Review**
NUR B., Pehlivanoglu S., MIHÇI E., Caliskan M., Demir D., ALPER Ö., Kayserili H., Luleci G.
PEDIATRIC NEUROLOGY, cilt.50, sa.5, ss.482-490, 2014 (SCI-Expanded)
- II. **Twins with hereditary sensory and autonomic neuropathy type IV with preserved periodontal sensation**
Guven Y., Altunoglu U., Aktoren O., Uyguner Z. O., Kayserili H., Kaewkahya M., Kantaputra P. N.
EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.57, sa.5, ss.240-246, 2014 (SCI-Expanded)
- III. **A patient with a de-novo deletion 3p25.3 and features overlapping with Rubinstein-Taybi syndrome**
Czeschik J. C., Albrecht B., Kayserili H., Kuechler A., Wagner N., Wiczorek D., Luedecke H.
CLINICAL DYSMORPHOLOGY, cilt.23, sa.2, ss.67-70, 2014 (SCI-Expanded)
- IV. **Newly Described Clinical Features in Two Siblings With MACS Syndrome and a Novel Mutation in RIN2**
Aslanger A. D., Altunoglu U., Aslanger E., Satkin B. N., Uyguner Z. O., Kayserili H.
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, cilt.164, sa.2, ss.484-489, 2014 (SCI-Expanded)
- V. **Exome Sequencing Links Corticospinal Motor Neuron Disease to Common Neurodegenerative Disorders**
Novarino G., Fenstermaker A. G., Zaki M. S., Hofree M., Silhavy J. L., Heiberg A. D., Abdellateef M., Rosti B., Scott E.,

Mansour L., et al.

SCIENCE, cilt.343, sa.6170, ss.506-511, 2014 (SCI-Expanded)

- VI. **The genetic basis of DOORS syndrome: an exome-sequencing study**
Campeau P. M., Kasperaviciute D., Lu J. T., Burrage L. C., Kim C., Hori M., Powell B. R., Stewart F., Felix T. M., van den Ende J., et al.
LANCET NEUROLOGY, cilt.13, sa.1, ss.44-58, 2014 (SCI-Expanded)
- VII. **Extreme Growth Failure is a Common Presentation of Ligase IV Deficiency**
Murray J. E., Bicknell L. S., Yigit G., Duker A. L., van Kogelenberg M., Haghayegh S., Wieczorek D., Kayserili H., Albert M. H., Wise C. A., et al.
HUMAN MUTATION, cilt.35, sa.1, ss.76-85, 2014 (SCI-Expanded)
- VIII. **A comprehensive molecular study on Coffin-Siris and Nicolaides-Baraitser syndromes identifies a broad molecular and clinical spectrum converging on altered chromatin remodeling**
Wieczorek D., Boegershausen N., Beleggia F., Steiner-Haldenstaett S., Pohl E., Li Y., Milz E., Martin M., Thiele H., Altmueller J., et al.
HUMAN MOLECULAR GENETICS, cilt.22, sa.25, ss.5121-5135, 2013 (SCI-Expanded)
- IX. **Defects in the IFT-B Component IFT172 Cause Jeune and Mainzer-Saldino Syndromes in Humans**
Halbritter J., Bizet A. A., Schmidts M., Porath J. D., Braun D. A., Gee H. Y., McInerney-Leo A. M., Krug P., Filhol E., Davis E. E., et al.
AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.93, sa.5, ss.915-925, 2013 (SCI-Expanded)
- X. **Genotype phenotype spectrum of PYCR1-related autosomal recessive cutis laxa**
Dimopoulou A., Fischer B., Gardeitchik T., Schroeter P., Kayserili H., Schlack C., Li Y., Brum J. M., Barisic I., Castori M., et al.
MOLECULAR GENETICS AND METABOLISM, cilt.110, sa.3, ss.352-361, 2013 (SCI-Expanded)
- XI. **Clinical and Radiographic Features of the Autosomal Recessive form of Brachyolmia Caused by PAPSS2 Mutations**
Iida A., Iida A., Simsek-Kiper P. O., Simsek-Kiper P. O., Mizumoto S., Mizumoto S., Hoshino T., Hoshino T., Elcioglu N., Elcioglu N., et al.
HUMAN MUTATION, cilt.34, sa.10, ss.1381-1386, 2013 (SCI-Expanded)
- XII. **Deficiency for the ER-stress transducer OASIS causes severe recessive osteogenesis imperfecta in humans**
Symoens S., Malfait F., D'hondt S., Callewaert B., Dheedene A., Steyaert W., Bachinger H. P., De Paepe A., Kayserili H., Coucke P. J.
ORPHANET JOURNAL OF RARE DISEASES, cilt.8, 2013 (SCI-Expanded)
- XIII. **Oral manifestations of 17 patients affected with mucopolysaccharidosis type VI.**
KANTAPUTRA P. N., KAYSERİLİ H., GÜVEN Y., KANTAPUTRA W., BALCI M. C., Tanpaiboon P., UTTARILI A., DALAL A.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.56, ss.10-20, 2013 (SCI-Expanded)
- XIV. **Clinical and mutation data in 12 patients with the clinical diagnosis of Nager syndrome**
Czeschik J. C., Voigt C., ALANAY Y., Albrecht B., Avci S., FitzPatrick D., Goudie D. R., Hehr U., Hoogeboom A. J., Kayserili H., et al.
HUMAN GENETICS, cilt.132, sa.8, ss.885-898, 2013 (SCI-Expanded)
- XV. **Mutations in WNT1 cause different forms of bone fragility.**
KEUPP K., BELEGGIA F., KAYSERILI H., BARNES A., STEINER M., SEMLER O., FISCHER B., YIGIT G., JANDA C., BECKER J., et al.
American journal of human genetics, cilt.92, ss.565-74, 2013 (SCI-Expanded)
- XVI. **Developing a policy for paediatric biobanks: principles for good practice.**
Henz K., Van El C., Borry P., Cambom Thomsen A., Cornel M., Forzano F., Lucassen A., Patch C., Tranebjaerg L., Vermeulen E., et al.
EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.21, sa.1, ss.2-7, 2013 (SCI-Expanded)
- XVII. **A novel c.1255G>T (p.D419Y) mutation in SH3BP2 gene causes cherubism in a Turkish family.**
Dinçkan N., GÜVEN Y., KAYSERİLİ H., AKTÖREN O., UYGUNER Z. O.
ORAL SURGERY ORAL MEDICINE ORAL PATHOLOGY ORAL RADIOLOGY AND ENDODONTOLOGY, cilt.11, sa.4, ss.42-

46, 2012 (SCI-Expanded)

- XVIII. **Mutations in BCKD-kinase Lead to a Potentially Treatable Form of Autism with Epilepsy**
Novarino G., El-Fishawy P., Kayserili H., Meguid N. A., Scott E. M., Schroth J., Silhavy J. L., Kara M., Khalil R. O., Ben-Omran T., et al.
SCIENCE, cilt.338, sa.6105, ss.394-397, 2012 (SCI-Expanded)
- XIX. **Down Syndrome Diagnosis Based on Gabor Wavelet Transform**
Saraydemir S., TAŞPINAR N., Eroglu O., Kayserili H., Dinckan N.
JOURNAL OF MEDICAL SYSTEMS, cilt.36, sa.5, ss.3205-3213, 2012 (SCI-Expanded)
- XX. **Goldenhar syndrome : a new case expanding the phenotype by costal agenesis and pulmonary hypoplasia**
Çekmez F., İnce E., Çoban A., Yıldırım S., Bulut E., KAYSERİLİ H.
Eur Rev Med Pharmacol, cilt.16, sa.9, ss.1307-1308, 2012 (SCI-Expanded)
- XXI. **Genotypic and phenotypic analysis of 396 individuals with mutations in Sonic Hedgehog.**
Solomon B., Bear K., Wyllie A., Keaton A., Dubourg C., David V., Mercier S., Odent S., Hehr U., Paulussen A., et al.
JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.49, sa.7, ss.473-479, 2012 (SCI-Expanded)
- XXII. **A large duplication involving the IHH locus mimics acrocallosal syndrome**
Yuksel-Apak M., Boegershausen N., Pawlik B., Li Y., Apak S., Uyguner O., Milz E., Nuernberg G., Karaman B., Gülgören A., et al.
EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.20, sa.6, ss.639-644, 2012 (SCI-Expanded)
- XXIII. **Mutations in IRX5 impair craniofacial development and germ cell migration via SDF1.**
Bonnard C., Strobl A., Shboul M., Lee H., Merriman B., Nelson S., Ababneh O., Uz E., Güran T., KAYSERİLİ H., et al.
NATURE GENETICS, cilt.44, sa.6, ss.709-713, 2012 (SCI-Expanded)
- XXIV. **Mutation analysis of 18 nephronophthisis associated ciliopathy disease genes using a DNA pooling and next generation sequencing strategy**
Otto E. A., Ramazwami G., Janssen S., Chaki M., Allen S. J., Zhou W., Airik R., KAYSERİLİ H., Hurd T. W., Ghosh A. K., et al.
JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.48, sa.2, ss.105-116, 2011 (SCI-Expanded)
- XXV. **Novel TMEM67 mutations and genotype-phenotype correlates in meckelin-related ciliopathies.**
Iannicelli M., Brancati F., Mougou-Zerelli S., Mazzota A., Elkhartoufi N., Thomas S., Travaglini L., Gomes C., Ardissino G., E B., et al.
Hum Mutat, cilt.31, sa.5, ss.1319-1331, 2010 (SCI-Expanded)
- XXVI. **Loss-of-function mutations in ATP6V0A2 impair vesicular trafficking, tropoelastin secretion and cell survival**
Huchtagowder V., Morava E., Kornak U., Lefeber D. J., Fischer B., Dimopoulou A., Aldinger A., Choi J., Davis E. C., Abuelo D. N., et al.
HUMAN MOLECULAR GENETICS, cilt.18, sa.12, ss.2149-2165, 2009 (SCI-Expanded)
- XXVII. **Mutational screening of BASP1 and transcribed processed pseudogene TPPsig-BASP1 in patients with Möbius syndrome.**
Üzümcü A., Candan Ş., Toksoy G., UYGUNER Z. O., KARAMAN B., Eriş H., TATLI B., KAYSERİLİ H., YÜKSEL A., Geçkinli B., et al.
journal genet BMC GENOMICS, cilt.36, sa.4, ss.251-6, 2009 (SCI-Expanded)
- XXVIII. **Craniodentofacial manifestations in Hallerman-Streiff Syndrome.**
TUNA İNCE E. B., SÜLÜN T., KAYSERİLİ H., AKTÖREN O.
The Journal of Craniomandibular Practice, cilt.27, sa.1, ss.33-38, 2009 (SCI-Expanded)
- XXIX. **Orodonal findings of a family with lacrimo-auriculo-dento-digital (LADD) syndrome**
GÜVEN Y., Rosti R. Ö., TUNA İNCE E. B., KAYSERİLİ H., AKTÖREN O.
ORAL SURGERY ORAL MEDICINE ORAL PATHOLOGY ORAL RADIOLOGY, cilt.106, ss.33-44, 2008 (SCI-Expanded)
- XXX. **Cobblestone-like brain dysgenesis and altered glycosylation in congenital cutis laxa, Debre type.**
KAYSERİLİ H., Van Maldergem L.
Hum Genet, cilt.11, sa.71, ss.1602-1608, 2008 (SCI-Expanded)
- XXXI. **Orodonal findings of Lacrimo-Auriculo-Dento-Digital (LADD) Syndrome.**

GÜVEN Y., TUNA İNCE E. B., KAYSERİLİ H., AKTÖREN O.

Oral Med Oral Pathol Oral Radio, cilt.106, sa.6, ss.33-40, 2008 (SCI-Expanded)

XXXII. **Angelman syndrome: clinical findings and follow-up data of 14 patients**

Kara B., Karaman B., Ozmen M., Rosti R. O., Caliskan M., Kayserili H., Basaran S.

TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.50, sa.2, ss.137-142, 2008 (SCI-Expanded)

XXXIII. **CYP21 gene mutations in congenital adrenal hyperplasia: Genotype-phenotype correlation in Turkish children**

Bas F., Darendeliler F. F., Kayserili H., Uyguner O., Wollnik B., Saka N., Yuksel-Apak M., Basaran S., Bundak R., Gunoz H.

HORMONE RESEARCH, cilt.70, ss.156-157, 2008 (SCI-Expanded)

XXXIV. **MYO15A (DFNB3) mutations in Turkish hearing loss families and functional modeling of a novel motor domain mutation.**

Kalay E., Üzümcü A., Krieger E., Caylan R., UYGUNER Z. O., Ulubil-Emiroğlu M., Erdol H., Hafız G., Hafız G., Başarer N., et al.

AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.15, ss.2382-9, 2007 (SCI-Expanded)

XXXV. **Mutations in the lipoma HMGIC fusion partner-like 5 (LHFPL5) gene cause autosomal recessive nonsyndromic hearing loss.**

Kalay E., Li Y., Üzümcü A., UYGUNER Z. O., Karagüzel a., Becker C., Cremers C., KAYSERİLİ H., Hafız G., BAŞARAN S., et al.

HUMAN MUTATION, cilt.27, ss.633-9, 2006 (SCI-Expanded)

XXXVI. **The identification of small supernumerary marker chromosomes; the experiences of 15,792 fetal karyotyping from Turkey**

KARAMAN B., Aytan M., Yılmaz K., Toksoy G., Önal E. P., Ghanbari A., Engür A., KAYSERİLİ H., Yüksel Apak M., BAŞARAN S.

EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.49, sa.3, ss.207-14, 2006 (SCI-Expanded)

XXXVII. **18q deletion syndrome associated with autoimmune thyroid disease presenting as hyperthyroidism**

Tütüncüler F., Darendeliler F. F., Günöz H., Karaman B., Kayserili H.

JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.18, sa.4, ss.419-420, 2005 (SCI-Expanded)

XXXVIII. **Gender assignment in female congenital adrenal hyperplasia: a difficult experience**

Ozbey H., Darendeliler F. F., Kayserili H., Korkmazlar U., Salman T.

BJU INTERNATIONAL, cilt.94, sa.3, ss.388-391, 2004 (SCI-Expanded)

XXXIX. **Molecular characterisation of a new case of microphthalmia with linear skin defects (MLS).**

KAYSERİLİ H., Cox T. C., Cox L. L., BAŞARAN S., Kılıç G., Ballabio A., Yüksel Apak M.

Journal medical genetics, cilt.37, ss.411-7, 2001 (SCI-Expanded)

XL. **Activation-induced cytidine deaminase (AID) deficiency causes the autosomal recessive form of the hyper-IgM syndrome (HIGM2)**

Revy P., Muto T., Levy Y., Geissmann F., Plebani A., Sanal O., Catalan N., Forveille M., Dufourcq-Lagelouse R., Gennery A., et al.

CELL, cilt.102, sa.5, ss.565-575, 2000 (SCI-Expanded)

XLI. **Mutation of the gene encoding the ROR2 tyrosine kinase causes autosomal recessive Robinow syndrome**

van Bokhoven H., Celli J., Kayserili H., van Beusekom E., Balci S., Brussel W., Skovby F., Kerr B., Percin E., Akarsu N., et al.

NATURE GENETICS, cilt.25, sa.4, ss.423-426, 2000 (SCI-Expanded)

XLII. **Glycine to tryptophan substitution in type I collagen in a patient with OI type III: a unique collagen mutation**

Nuytinck L., Tükel T., Kayserili H., Apak M., De Paepe A.

JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.37, sa.5, ss.371-375, 2000 (SCI-Expanded)

XLIII. **Screening of deletions in SMN, NAIP and BTf2p44 genes in Turkish spinal muscular atrophy patients**

Savas S., Gokgoz N., Kayserili H., Ozkinay F., Yuksel-Apak M., Kirdar B.

HUMAN HEREDITY, cilt.50, sa.3, ss.162-165, 2000 (SCI-Expanded)

- XLIV. **A rare mutation [IVS-I-130 (G-A)] in a Turkish beta-thalassemia major patient**
Tadmouri G., Bilenoglu O., Kantarci S., Kayserili H., Perrin P., Basak A.
AMERICAN JOURNAL OF HEMATOLOGY, cilt.63, sa.4, ss.223-225, 2000 (SCI-Expanded)
- XLV. **Beckwith Wiedemann sendromlu 8 olguda klinik yaklaşımlar ve izlem süreci**
BAŞ F., KAYSERİLİ H., DARENDELİLER F. F., TÜKEL T., BUNDAK R., KABATAŞ ERYILMAZ S., APAK-YÜKSEL M., SAKA H. N., GÜNÖZ H.
İstanbul Tıp Dergisi, cilt.63, sa.2, ss.181-187, 2000 (SCI-Expanded)
- XLVI. **17 beta-hydroxysteroid dehydrogenase-3 deficiency: Diagnosis, phenotypic variability, population genetics, and worldwide distribution of ancient and de novo mutations**
Boehmer A., Brinkmann A., Sandkuijl L., Halley D., Niermeijer M., Andersson S., de Jong F., Kayserili H., de Vroede M., Otten B., et al.
JOURNAL OF CLINICAL ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.84, sa.12, ss.4713-4721, 1999 (SCI-Expanded)
- XLVII. **Identification of point mutations in Turkish DMD/BMD families using multiplex-single stranded conformation analysis (SSCA)**
ERASLAN S., Kayserili H., Apak M., KIRDAR B.
EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.7, sa.7, ss.765-770, 1999 (SCI-Expanded)
- XLVIII. **Genotype and phenotype in patients with dihydropyrimidine dehydrogenase deficiency**
Van Kuilenburg A., Vreken P., Abeling N., Bakker H., Meinsma R., Van Lenthe H., De Abreu R., Smeitink J., Kayserili H., Apak M., et al.
HUMAN GENETICS, cilt.104, sa.1, ss.1-9, 1999 (SCI-Expanded)
- XLIX. **Analysis of infertile brothers with congenital bilateral absence of vas deferens for mutations in the CFTR gene**
ONAY T., KAYSERİLİ H., Yüksel Apak M., KIRDAR B.
CLINICAL GENETICS, cilt.55, sa.1, ss.63-64, 1999 (SCI-Expanded)
- L. **Seven cases of Wiedemann-Beckwith syndrome, including the first reported case of mosaic paternal isodisomy along the whole chromosome 11**
Dutly F., Baumer A., Kayserili H., Yüksel-Apak M., Zerova T., Heibisch G., Schinzel A.
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.79, sa.5, ss.347-353, 1998 (SCI-Expanded)
- LI. **Analysis of the CFTR gene in Turkish cystic fibrosis patients: identification of three novel mutations (3172delAC, P1013L and M1028I)**
ONAY T., TOPALOĞLU Ö., ZIELENSKI J., GÖKGÖZ N., Kayserili H., Camcioglu Y., Cokugras H. C., Akcakaya N., Apak M., Tsui L., et al.
HUMAN GENETICS, cilt.102, sa.2, ss.224-230, 1998 (SCI-Expanded)

Diğer Dergilerde Yayımlanan Makaleler

- I. **SENDROMİK VE NON-SENDROMİK KRANİYOSİNOSTOZ OLGULARINDA FGFR1-3, TWIST1, MSX2, POU, FREM1 VE RAB23 GENLERİNİN MOLEKÜLER ANALİZİ**
Karaman V., TOKSOY G., KARAMAN B., KAYSERİLİ KARABEY H., BAŞARAN S., ALTUNOĞLU U., UYGUNER Z. O.
İSTANBUL TIP FAKÜLTESİ DERGİSİ, cilt.82, sa.2, ss.9-10, 2019 (Hakemli Dergi)
- II. **Türk Noonan Sendromlu Hastalarda Genotip Fenotip İlişkisi**
Altunoğlu U., Denmeyer E., Rosti R. Ö., KARAMAN B., KAYSERİLİ H.
TÜRKİYE KLİNİKLERİ PEDIATRİ DERGİSİ, cilt.18, sa.3, ss.174-80, 2009 (Scopus)
- III. **Mandibuloakral displazi: Vaka sunumu ve laminopatilere genel bakış**
Pehlivan D., BAŞ F., Rosti R. Ö., DARENDELİLER F. F., KAYSERİLİ H.
ÇOCUK DERGİSİ, cilt.8, sa.4, ss.251-256, 2008 (Hakemli Dergi)
- IV. **Down Sendromlu 1416 Postnatal Olgunun Kromozom Analiz Sonuçları**
KARAMAN B., Öztürk H., Yılmaz K., BAŞARAN S., KAYSERİLİ H., Yüksel Apak M.
Çocuk Kliniği Dergisi, cilt.7, ss.15-17, 2007 (Hakemli Dergi)
- V. **Fragil-X Sendromu Tanısında 20 Yıllık Süreçteki Gelişmeler ve Deneyimlerimiz**

KAYSERİLİ H., Tükel T., KARAMAN B., UYGUNER Z. O., Rosti R. Ö., Açarsöz D., Eriş H., BAŞARAN S., Yüksel Apak M.
Çocuk Kliniği ANADOLU KARDIOLOJİ DERGİSİ-THE ANATOLIAN JOURNAL OF CARDIOLOGY, cilt.7, ss.18-22, 2007
(Hakemli Dergi)

- VI. **Gebelikte trizomi 21 ve 18 için biokimyasal tarama testleri**
BAŞARAN S., KARAMAN B., Öztürk H., Yılmaz K., Tükel T., KAYSERİLİ H., Yüksel Apak M.
Çocuk Kliniği Dergisi, cilt.7, ss.10-14, 2007 (Hakemli Dergi)
- VII. **Kuşkulu genitalyalı 103 hastanın etyoloji, tanı ve cinsel kimlik açısından değerlendirilmesi**
DARENDELİLER F. F., BAŞ F., Saka H. N., KAYSERİLİ H., Apak M., Karaaslan N., BUNDAK R., SALMAN F. T., Günöz H.
KLİNİK GELİŞİM, cilt.13, ss.109-114, 2000 (Hakemli Dergi)
- VIII. **Genetik Hastalıkların Prenatal Tanısı, 1995-1997 yıllarındaki uygulama ve araştırmalarımızın sonuçları**
Yüksel Apak M., BAŞARAN S., Aydın K., KAYSERİLİ H., KARAMAN B., Açarsöz D., Eriş H., YÜKSEL A., İbrahimoglu L.,
Ermis H., et al.
İst. Tıp Fakültesi Mecmuası, cilt.62, sa.4, ss.354-362, 1999 (Hakemli Dergi)
- IX. **Duchenne Kas Distrofisi İçin Riskli Ailelerde Taşıyıcılığın Belirlenmesi ve Prenatal Tanı Uygulamalarında Karşılaşılan Sorunlar**
KAYSERİLİ H., Açarsöz D., Gökgöz N., BAŞARAN S., KARAMAN B., Kırdar B., Tolun A., Aydın K., YÜKSEL A., Yüksel Apak M.
İstanbul Çocuk Kliniği Dergisi, cilt.30, ss.200-206, 1995 (Hakemli Dergi)

Kitap & Kitap Bölümleri

- I. **Tıbbi Genetik**
KAYSERİLİ H., BAŞARAN S., KARAMAN B., UYGUNER Z. O.
Pediatriye Rutinler, ömer devocioğlu, Editör, İstanbul Tıp Kitabevi, İstanbul, ss.300-305, 2014
- II. **Konjenital Adrenal Hiperplazi; Moleküler Tanı, Fenotip/Genotip Korelasyonu ve Antenatal İzlem Deneyimlerimiz (1990-2009).**
Kayserili H., Uyguner Z. O., Karaman B., Başaran S.
Endokrinoloji Diyabet Yıllığı, Yarman S,Alagöl F., Editör, İstanbul Tıp Fakültesi, İstanbul, ss.103-113, 2012
- III. **Ekstremitte Anomalileri**
KALELİOĞLU İ. H., YAŞA C., KAYSERİLİ KARABEY H.
Obstetrik ve Jinekolojide Ultrason, Özden S, Editör, Doğan Tıp Kitabevi, İstanbul, ss.336-358, 2009

Hakemli Kongre / Sempozyum Bildiri Kitaplarında Yer Alan Yayınlar

- I. **The Application of array CGH for Monogenic Disorders; Clinical and Molecular Cytogenetic Characterization of Twenty Patients.**
KARAMAN B., NAJAFİLİ A., Toksoy G., KAYSERİLİ KARABEY H., BAŞARAN S.
European Cytogenetic Conference, Floransa, İtalya, 29 Haziran - 02 Temmuz 2017, ss.8
- II. **Familial Microdeletion of 3 Mb at 22q11.2 With Unusual Phenotype**
Toksoy G., Satkın B. N., KAYSERİLİ H., KARAMAN B., BAŞARAN S.
European Cytogenetic Conference, İrlanda, 1 - 04 Haziran 2013, ss.69
- III. **Molecular Test Results of Syndromic Craniosynostosis Patients:genotype-phenotype correlations**
Karaman V., Altunoğlu U., Toksoy G., KARAMAN B., KAYSERİLİ H., UYGUNER Z. O.
European Human Genetic Congress, Fransa, 1 - 04 Haziran 2013, ss.99
- IV. **Array-CGH Findings of de novo Apparently Balanced Chromosomal Rearrangements in Phenotypically Affected 20 Cases**
KARAMAN B., Satkın B. N., KAYSERİLİ H., BAŞARAN S.
European Cytogenetic Conference, İrlanda, ss.122

- V. **A novel molecular and functional mechanism predisposing to ototoxicity**
KAYSERİLİ H.
American Society of Human Genetics 62nd Annual Meeting, Amerika Birleşik Devletleri, 1 - 04 Ekim 2012, ss.10-15
- VI. **Konjenital Eritropoietik Porfiride Eritrodonti: Bir Olgu Raporu**
AKTÖREN O., KAYSERİLİ H., GÜVEN Y.
19. Türk Pedodonti Derneği Kongresi, Antalya, Türkiye, 1 - 04 Ekim 2012, ss.163
- VII. **Next generation sequencing detects mutations in ISPD as a common cause of Walker-Warburg syndrome with defective glycosylation of adystroglycan**
KAYSERİLİ H.
American Society of Human Genetics 62nd Annual Meeting, Amerika Birleşik Devletleri, 1 - 04 Ekim 2012, ss.48-9
- VIII. **DYNC2H1 mutations are commonly found in Juene Asphyxating Thoracic Dyspilasia (JATD) without extraskkeletal features while IFT140 mutations cause JATD with renal involvement**
KAYSERİLİ H.
American Society of Human Genetics 62nd Annual Meeting, Amerika Birleşik Devletleri, 1 - 04 Ekim 2012, ss.23-24
- IX. **Continuum from monogenic to polygenic and multifactorial disease**
KAYSERİLİ H.
P4 Predictive Preventive Personalized Participatory Medicine Meeting, Türkiye, 1 - 04 Eylül 2012, ss.3-6
- X. **Further molecular characterization of PYCR1-related cutis laxa**
KAYSERİLİ H.
European Human Genetics Conference, Almanya, 1 - 04 Haziran 2012, ss.60-61
- XI. **Increased sensitivity to DNA damage in a recessive form of Weaver syndrome caused by functional loss of an E3 ubiquitin ligase**
KAYSERİLİ H.
European Human genetics Conference 2012, Almanya, 1 - 04 Haziran 2012, ss.3-5
- XII. **Mutation in RIPK4 that encodes Receptor-Interacting Serine/Threonine Kinase Protein 4 cause the autosomal recessive form of popliteal ptergium syndrome**
KAYSERİLİ H.
European Human Genetics Conference, Almanya, 1 - 04 Haziran 2012, ss.45-46
- XIII. **Novel c.1731delC mutation in RIN2 gene in two Turkish siblings with MACS/RIN2 syndrome**
KAYSERİLİ H.
European Human Genetics Conference, Almanya, 1 - 04 Haziran 2012, ss.57-58
- XIV. **Indications for Fetal Karyotyping and Ultrasonographic Findings in Common Trisomies; Alterations in over 2 Decades**
Başaran S., Karaman B., Aytan M., Toksoy G., Kalelioğlu İ. H., Has R., Aydın K., Ermiş H., Kayserili H., Dehgan T., et al.
European Human Genetics Congress 2012, Nuremberg, Almanya, 23 - 26 Haziran 2012, ss.147-148
- XV. **Chromosomal Imbalances in Holoprosencephaly Sequence; Results of 87 Cases Diagnosed Prenatally**
KARAMAN B., Satkın B. N., Kalelioğlu İ. H., HAS R., KAYSERİLİ H., Ermiş H., YÜKSEL A., BAŞARAN S.
European Human Genetic Congress, Almanya, ss.148-149
- XVI. **The Efficiency Of Multiplex Ligation-Dependent Probe Amplification Technique In The Diagnosis Of Fetal Chromosomal Abnormalities**
Toksoy G., Karaman B., Uyguner Z. O., Yılmaz K., Has R., Kayserili H., Başaran S.
European Human Genetics Conference 2012, Nuremberg, Almanya, 23 - 26 Haziran 2012, ss.150
- XVII. **Array-CGH results in fetuses with central nervous system**
Ergin S., KARAMAN B., Satkın B. N., Kalelioğlu İ. H., KAYSERİLİ H., YÜKSEL A., BAŞARAN S.
European Human Genetic Congress, Almanya, ss.144
- XVIII. **How to approach lissencephaly/subcortical band heterotopia spectrum.**
Aslanger A. D., Toksoy G., Kayserili Karabey H., Karaman B., Başaran S., Uyguner Z. O.
9th National Medical Genetics Congress of Turkish Medical Genetics Society with International Participation, İstanbul, Türkiye, 1 - 05 Aralık 2010, cilt.78, ss.13
- XIX. **CLINICAL AND ULTRASONOGRAPHIC FINDINGS OF FETUSES WITH TRISOMY 21, 18 AND 13 CASES DIAGNOSED PRENATALLY IN AMNIOTIC FLUID SAMPLES. FROM JANUARY 1989 TO JULY 2010, 142**

TRISOMY 21, 39 TRISOMY 18, 12 TRISOMY 13 CASES WERE DIAGNOSED IN AMNIOTIC FLUID SAMPLES

Satkın B. N., Kalelioğlu İ. H., KARAMAN B., HAS R., KAYSERİLİ H., Aydınlı K., Açarsöz D., Ermiş H., YÜKSEL A., BAŞARAN S.

Tıbbi Genetik Kongresi, İstanbul, Türkiye, ss.104-105

- XX. **Novel P.D419Y Mutation in SH3P2 Gene Cause Cherubism in a Turkish Family.**
AKTÖREN O., KAYSERİLİ H., GÜVEN Y.
9th National Medical Genetics Congress of Turkish Medical Genetics Society with International Participation, İstanbul, Türkiye, 1 - 04 Aralık 2010, ss.18-19
- XXI. **A novel molecular and functional mechanism predisposing to ototoxicity**
Pohl E., Offenhauser N., Kersten F., Üzümcü A., Yun L., KAYSERİLİ H., KARAMAN B., Yüksel Apak M., Gudrun N., BAŞARAN S., et al.
European Human Genetic Congress, Almanya, 1 - 04 Mayıs 2010, ss.5
- XXII. **Girl with left hemiatrophy reveals confined mosaicisms for r(13)in fibroblasts**
Altunoğlu U., KARAMAN B., BAŞARAN S., KAYSERİLİ H.
European Human Genetic Congress, Avusturya, ss.125
- XXIII. **Investigation of CYFIP1 and CYFIP2 genes in patients with autosomal recessive non-syndromic mental retardation**
Güven G., KAYSERİLİ H., Üzümcü A., Eriş H., KARAMAN B., BAŞARAN S., UYGUNER Z. O.
European Human Genetics, İspanya, ss.271
- XXIV. **Detection of Y chromosomal material in patients with a 45,X karyotype by PCR method**
Semerci C. N., Tufan Şatiroğlu L., Bereket A., TÜYSÜZ B., Yılmaz E., KAYSERİLİ H., KARAMAN B., Düzcan F., Bağcı H.
European Cytogenetic Conference, Türkiye, 1 - 04 Temmuz 2007, ss.125
- XXV. **Dicentric chromosome 22 causing partial trisomy of 22q10Yq13 in a child with Cat Eye syndrome phenotype**
Demir Z., KARAMAN B., KAYSERİLİ H., Yüksel Apak M., BAŞARAN S.
European Cytogenetic Conference, Türkiye, ss.61
- XXVI. **A case of monosomy 8p23.3Yter and trisomy 16p13.3Yter; cytogenetic, molecular cytogenetic and clinical findings**
Candan Ş., KARAMAN B., KAYSERİLİ H., Kırmızı N., BAŞARAN S.
European Cytogenetic Conference, Türkiye, ss.96
- XXVII. **Oro dental findings of lacrimo-auriculo-dento-digital(LADD) syndrome**
GÜVEN Y., Rosti R. Ö., TUNA İNCE E. B., KAYSERİLİ H., AKTÖREN O.
12th. Congress of the Balkan Stomatological Society (BASS), Türkiye, ss.143-144
- XXVIII. **Identification of parental origins and delineation of structural abnormalities involving chromosome 9**
Uzumcu A., Ghanbari A., Karaman B., Uyguner Z. O., Kayserili H., Wollnik B., Yuksel-Apak M., Basaran S.
6th European Cytogenetics Conference, İstanbul, Türkiye, 7 - 10 Temmuz 2007, cilt.15, ss.261
- XXIX. **Detection of Y chromosomal material in patients with a 45,X karyotype by PCR method**
Semerci C. N., Satiroglu-Tufan N. L., Turan S., Bereket A., Tuysuz B., Yilmaz E., Kayserili H., Karaman B., Semiz S., Duzcan F., et al.
6th European Cytogenetics Conference, İstanbul, Türkiye, 7 - 10 Temmuz 2007, cilt.15, ss.125-126
- XXX. **Notch3 mutations in two Turkish families with CADASIL syndrome**
SİVA A., Altintas A., SAİP S., UYGUNER Z. O., Kayserili H., Eskazan E., Albayram S., Yuksel-Apak M., Wollnik B.
56th Annual Meeting of the American-Academy-of-Neurology, San-Francisco, Kostarika, 24 Nisan - 01 Mayıs 2004, cilt.62
- XXXI. **Cockayne Sendromu: 2 Olgu Bildirimi**
PINAR ERDEM A., ÜSTÜN A., SEPET E., KAYSERİLİ H.
Türk Pedodonti Derneği 13. Ulusal Kongresi, Muğla, Türkiye, ss.29

Desteklenen Projeler

- KARAMAN B., BAŞARAN S., UYGUNER Z. O., ALTUNOĞLU U., AVCI Ş., TOKSOY G., KAYSERİLİ H., HEİDARGHOLİZADEH S., KUMBASAR G., SATKIN B. N., et al., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, The Application of array CGH for Monogenic Disorders Clinical and Molecular Cytogenetic Characterizations of Twenty Patients, 2017 - 2017
- UYGUNER Z. O., KAYSERİLİ KARABEY H., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, NON-SENDROMİK DİŞ AGENEZİSİ İLE İLİŞKİLİ YENİ GENLERİN VE SİNYAL YOLAKLARININ YENİ NESİL DİZİLEME TEKNOLOJİLERİ İLE ARAŞTIRILMASI, 2014 - 2016
- KAYSERİLİ KARABEY H., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Hamamy sendromlu üç yeni olgu; klinik ve mutasyon spektrumunun genişletilmesi, 2014 - 2014
- KAYSERİLİ KARABEY H., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Non-Spesifik Mental Retardasyonlu Olgularda submikroskopik Mikrodelesyon/Mikroduplikasyonların Array Teknolojisi ile Araştırılması, 2011 - 2014
- KAYSERİLİ KARABEY H., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Endoplazmik Retikulum (ER) stres transdüksiyonu OASIS'i kodlayan CREB3L1'in yokluğu otozomal resesif kalıtılan ağır osteogenezis imperfektaya neden olmaktadır, 2013 - 2013
- KAYSERİLİ KARABEY H., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Frontonazal dizostozlu olgularda klinik sınıflandırma ve nörokristopati ile ilişkilendirilmiş genlerin araştırılması, 2010 - 2013
- KAYSERİLİ KARABEY H., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, MACS /RIN2 sendromlu iki Türk kardeşte yeni mutasyon tanımlanması, 2012 - 2012
- KAYSERİLİ KARABEY H., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, DOĞUMSAL AĞIZ-ÇENE MALFORMASYONLARININ SINIFLANDIRILMASI, GENETİK SENDROMLARLA İLİŞKİLİLENDİRİLMESİ VE ETYOPATOGENEZİ, 2011 - 2012
- KAYSERİLİ KARABEY H., AB Çerçeve Programları Destekli Proje, Kraniyofasiyel Malformasyonlara Klinik ve Genetik Yaklaşım CRANIRARE, 2009 - 2012
- KAYSERİLİ KARABEY H., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Gelişmekte olan ülkelerde 1. basamak hizmetlerinde genetiğin rolü, 2011 - 2011
- KAYSERİLİ KARABEY H., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, nöronal migrasyon anomalilerinde genotip-fenotip ilişkisi, 2009 - 2011
- KAYSERİLİ KARABEY H., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Otozomal resesif mikrosefali'de klinik ve moleküler çalışmalar, 2008 - 2011
- KAYSERİLİ KARABEY H., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Nadir Hastalıkların Moleküler Temellerinin Araştırılması, 2008 - 2011
- KAYSERİLİ KARABEY H., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, JUBERT SENDROMUNUN OKÜLO-RENAL FORMUNDA SAPTANAN CEP290 MUTASYON ARAŞTIRMALARI, 2007 - 2010
- KAYSERİLİ KARABEY H., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, 25 ve 31 Haftalarda Kısa Femur Saptanması Nedeniyle Yapılan Testlerde Leroy I-Cell Tanısı alan Fetüslerin Postnatal Takibi, 2007 - 2008

Bilimsel Dergilerdeki Faaliyetler

- American Journal of Medical Genetics Part A , Yayın Kurul Üyesi, 2013 - Devam Ediyor
- European Journal of Medical Genetics , Yayın Kurul Üyesi, 2005 - Devam Ediyor

Bilimsel Kuruluşlardaki Üyelikler / Görevler

- European Society of Human Genetics, Üye, 1994 - Devam Ediyor
- Tıbbi Genetik Derneği, Yönetim Kurulu Üyesi, 2007 - 2011

Bilimsel Hakemlikler

European Journal of Medical Genetics , SCI Kapsamındaki Dergi, Temmuz 2013
American Journal of Medical Genetics Part A , SCI Kapsamındaki Dergi, Mayıs 2013
American Journal of Medical Genetics Part A, SCI Kapsamındaki Dergi, Nisan 2013
Cocuk Dergisi İstanbul Tıp Fakültesi / İstanbul Üniversitesi , Hakemli Bilimsel Dergi, Ekim 2012

Metrikler

Yayın: 94
Atıf (WoS): 2954
Atıf (Scopus): 2905
H-İndeks (WoS): 18
H-İndeks (Scopus): 18

Kongre ve Sempozyum Katılımı Faaliyetleri

6. Dismorfoloji Günleri, Katılımcı, Salt Galata Karaköy / İstanbul, Türkiye, 2013
10.Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Katılımcı, Uludağ Üniversitesi / Bursa, Türkiye, 2012
Tıbbi Genetikle Tanışma, Katılımcı, İÜ Baltalimanı Sosyal Tesisleri / İstanbul, Türkiye, 2012
24.Endokrinoloji ve Metabolizma Hastalıkları Mezuniyet Sonrası Eğitim Kursu, Katılımcı, Askeri Müze Kültür Sitesi / İstanbul, Türkiye, 2012
P4 Predictive Preventive Personalized Participatory, Katılımcı, Anadolu Üniversitesi / Eskişehir, Türkiye, 2012
European Human Genetics Conference 2012, Katılımcı, Nürnberg / Almanya, Almanya, 2012
3.Pediatric Günleri ve 13. Pediatric Hemşireliği Günleri, Katılımcı, Ceylan Intercontinental, Türkiye, 2012
Acıbadem Üniv Pediatric Anabil Dalı Toplantıları OTİZM PANELİ, Katılımcı, Acıbadem Üniversitesi Tıp Fakültesi, Türkiye, 2012
Mezuniyet Sonrası Eğitim Programı 2011-2012, Katılımcı, İstanbul Tıp Fakültesi İSTEM Salonu / İstanbul, Türkiye, 2012
Fourth European Course in Clinical Dysmorphology, Katılımcı, Roma / İtalya, İtalya, 2011
International Genetics Education Network, Katılımcı, Montreal , Birleşik Krallık, 2011
European Biotechnology Congress, Katılımcı, İstanbul, Türkiye, 2011
European of Human Genetics Conference, Katılımcı, Amsterdam , Hollanda, 2011
5. Dismorfoloji Günleri, Katılımcı, Nippon Otel / Taksim / İstanbul, Türkiye, 2011
33.Pediatric Günleri ve 12.Pediatric Hemşireliği Günleri, Katılımcı, Ceylan Intercontinental / İstanbul, Türkiye, 2011
7.Uludağ Pediatric Kış Kongresi, Katılımcı, Uludağ Üniv. Tıp Fak. / Bursa, Türkiye, 2011
1. Nörometabolik Dismorfoloji Sempozyumu, Katılımcı, İstanbul , Türkiye, 2011
Mezuniyet Sonrası Eğitim Programı 2010-2011, Katılımcı, İstanbul Tıp Fakültesi Çocuk Sağ. ve Hastalıkları AD, Türkiye, 2011
4. Dismorfoloji Günleri, Katılımcı, Nippon Otel / Taksim / İstanbul, Türkiye, 2009