

## Prof. Zehra Oya UYGUNER

### Personal Information

Office Phone: [+90 212 414 2000](tel:+902124142000) Extension: 32327

Office Phone: [+90 212 414 2000](tel:+902124142000) Extension: 35067

Email: [o.uyguner@istanbul.edu.tr](mailto:o.uyguner@istanbul.edu.tr)

Web: <http://aves.istanbul.edu.tr/o.uyguner/>

Address: Tibbi Genetik AD, Genetik Laboratuvarı, İstanbul Tıp Fakültesi, Millet Cad, Çapa

### International Researcher IDs

ScholarID: p\_9kR4oAAAAJ

ORCID: 0000-0002-2035-4338

Publons / Web Of Science ResearcherID: Y-3899-2018

ScopusID: 25622770200

Yoksis Researcher ID: 5968

### Education Information

Post Doctorate, University of Texas at San Antonio, Health Science Center, Obstetrics An Gynecology, United States Of America 1990 - 1991

Doctorate, Marmara University, Marmara Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Biyokimya Ana Bilim Dalı, Turkey 1985 - 1989

Postgraduate, Oakland University, Faculty of Science, Chemistry, United States Of America 1983 - 1985

Undergraduate, Oakland University, Faculty of Science, Biochemistry, United States Of America 1980 - 1983

### Foreign Languages

English, C1 Advanced

### Dissertations

Doctorate, Beta-Talasemi hastalarında gen amplifikasyonu ve sentetik oligonukleotid hibridizasyonu yöntemleri ile nokta mutasyonlarının araştırılması, Marmara University, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Biyokimya Ad, 1989

Postgraduate, Cloning of rat liver LP-26 gene in bacteria, Oakland University, Faculty of Science, Kimya, 1985

### Research Areas

Medicine, Health Sciences, Internal Medicine Sciences, Medical Genetics

### Academic Titles / Tasks

Professor, Istanbul University, Istanbul Medical Faculty, Division of Medical Sciences , 2012 - Continues

Associate Professor, Istanbul University, Istanbul Medical Faculty, Division of Medical Sciences , 2005 - 2012

Research Assistant PhD, Istanbul University, Institute of Child Health, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 1997 - 2005

Research Assistant PhD, University of Texas at San Antonio, Health Science Center, Obstetric And Gynecology, 1990 - 1991

Research Assistant, Oakland University, Faculty of Science, Chemistry, 1983 - 1985

## Academic and Administrative Experience

Head of Department, Istanbul University, Istanbul Medical Faculty, Division Of Medical Sciences , 2022 - Continues

## Courses

PRENATAL VE PREİMLANTASYON TANI VE DANIŞMANLIĞI, Postgraduate, 2022 - 2023

TEMEL TIBBİ GENETİK, Postgraduate, 2022 - 2023

GENETİK HASTALIKLARIN TARAMA VE TANI TESTLERİ, Postgraduate, 2023 - 2024, 2022 - 2023

İNSAN GENETİĞİ, Postgraduate

GENETİK DANIŞMA PRATİK UYGULAMALARI, Postgraduate, 2023 - 2024, 2022 - 2023

KLİNİK GENETİKTE LİTERATÜR ARAŞTIRMA STRATEJİLERİ VE ANALİZLERİ, Postgraduate, 2022 - 2023

MENDEL VE MENDEL DIŞI HASTALIKLAR, Doctorate, 2022 - 2023

Non Mendel Kalıtım-II Dinamik Mutasyon, Maternal Kalıtım, Undergraduate, 2012 - 2013

Moleküler Uygulamalar, Undergraduate, 2012 - 2013

Mutasyonlar, Polimorfizmler, Nomenklatürleri, Oluşum Mekanizmaları, Postgraduate, 2012 - 2013

Kopya Sayı Değişkenlikleri, Postgraduate, 2012 - 2013

Mutasyonların fonksiyonel yansımaları, Postgraduate, 2012 - 2013

Non Mendel Kalıtım-I UPD, Genomik İmprinting, Undergraduate, 2012 - 2013

Hemoglobinin moleküler patolojisi, yapısal mutasyonlara bağlı hemoglobinopatiler, Doctorate, 2012 - 2013

Genomik İmprinting ve UPD, Doctorate, 2012 - 2013

Dinamik Mutasyon Hastalıkları-II (Huntington, Frederich Ataksisi, Miyotonik Distrofi), Doctorate, 2012 - 2013

Seminer, Doctorate, 2012 - 2013

In Vivo ve In Vitro Klonlama, Postgraduate, 2012 - 2013

Seminer, Postgraduate, 2012 - 2013

UPD, Genomik İmprinting, Mitokondriyal Kalıtım, Dinamik Mutasyonlar, Postgraduate, 2012 - 2013

## Advising Theses

Uyguner Z. O., TOKSOY G., Santral Erken Puberte Olgularında Yeni Nesil Dizileme İle Moleküler Patolojinin Aydınlatılması, Doctorate, V.KARAMAN(Student), 2021

Uyguner Z. O., Oksidatif Fosforilasyon Sistemi Hastalıklarında Mitokondriyal DNA Varyantlarının Veri Madenciliği ile Araştırılması, Postgraduate, G.Şahin(Student), 2021

Uyguner Z. O., Tanı Konulamayan Kalıtsal Metabolik Hastalıklarda Tüm Ekzom Dizi Analizinin Katkısı, Doctorate, A.GEDİKBAŞI(Student), 2020

Uyguner Z. O., Güleç Ç., Contribution of next generation sequencing to definitive diagnosis in cases with suspected osteogenesis imperfecta in the differential diagnosis in the pre-perinatal period, Expertise In Medicine, L.Şentürk(Student), 2019

Uyguner Z. O., Toksoy G., PARKİNSON HASTALIĞINA NEDEN OLAN BİLİNER VE YENİ GENLERDE İLİŞKİLİ MUTASYONLARIN ARAŞTIRILMASI, Doctorate, F.TEPGEÇ(Student), 2018

Uyguner Z. O., Güleç Ç., The contribution of Molecular Genetic Methods to the Diagnosis of Classical Galactosemia and Investigation of Genotype-Phenotype correlation, Expertise In Medicine, D.İrem(Student), 2018

Uyguner Z. O., Toksoy G., Evaluation of disorders of sexual development associated genes by next generation sequencing technology, Postgraduate, A.AGHAYEV(Student), 2018

Uyguner Z. O., Toksoy G., SUBKORTİKAL ENFARKT VE LÖKOENSEFALOPATİ İLE GİDEN SEREBRAL ARTERİYOPATİ (CADASIL/CARASIL) HASTALIĞI İLE İLİŞKİLİ NOTCH3 VE HTRA1 GEN MUTASYONLARININ ARAŞTIRILMASI, Postgraduate, B.RÜSTEMOĞLU(Student), 2018

UYGUNER Z. O., Non-Sendromik Diş Agenezisi İle İlişkili Yeni Genlerin Ve Sinyal Yolaklarının Yeni Nesil Dizileme Teknolojileri İle Araştırılması, Doctorate, N.Dinçkan(Student), 2016

UYGUNER Z. O., Fanconi anemili olgularda, ilişkili genlerin yeni nesil dizileme teknolojisi ile taranması ve mutasyonların saptanması, Postgraduate, G.Bagirova(Student), 2016

UYGUNER Z. O., Radyal Işın Defektlerinin Klinik Sınıflandırılması ve Etyopatogenezinin Araştırılması, Expertise In Medicine, Ş.Avcı(Student), 2015

UYGUNER Z. O., Sendromik ve Non-Sendromik Kraniosinostoz Olgularında FGFR1, FGFR2, FGFR3, TWIST1, MSX2, POU, FREM1, ve RAB23 Genlerinde Moleküler Analizler, Postgraduate, V.Karaman(Student), 2015

UYGUNER Z. O., Moebius Sendromlu Olgularda HOXA1, HOXA2, HOXB1 ve HOXB2 Gen İlişkisinin DNA Dizileme Yöntemi ile Araştırılması, Postgraduate, H.Özgür(Student), 2011

UYGUNER Z. O., X'e Bağlı Sendromik ve Non-Sendromik Mental Retardasyonlu Hastalarda Aristaless-Related Homeobox (ARX) ve Metil-CpG Bağlıkayıcı protein 2 (MECP2) Genlerinin İncelenmesi, Expertise In Medicine, Ş.Candan(Student), 2010

UYGUNER Z. O., Non Spesifik Mental Retardasyon Olgularında FMR1 Etkileşimli Sitoplazmik protein 1 ve 2 (CYFIP1 ve CYFIP2) Genlerinin İncelenmesi, Postgraduate, Z.Gamze(Student), 2008

## Jury Memberships

PhD Thesis Monitoring Committee Member, PhD Thesis Monitoring Committee Member, İstanbul Üniversitesi, July, 2023

PhD Thesis Monitoring Committee Member, PhD Thesis Monitoring Committee Member, İstanbul Üniversitesi, June, 2023

Appointment to Academic Staff-Assistant Professorship, Appointment to Academic Staff-Assistant Professorship, İstanbul Üniversitesi, June, 2023

Associate Professor Exam, Associate Professor Exam, Akdeniz Üniversitesi, May, 2023

Doctoral Examination, Doctoral Examination, İstanbul Üniversitesi, May, 2023

Appointment to Academic Staff-Professorship, Appointment to Academic Staff-Professorship, İstanbul Üniversitesi, January, 2023

Appointment to Academic Staff-Assistant Professorship, Appointment to Academic Staff-Assistant Professorship, İstanbul Üniversitesi, January, 2023

Appointment to Academic Staff-Assistant Professorship, Appointment to Academic Staff-Assistant Professorship, İstanbul Üniversitesi, January, 2023

Doctorate, Doctorate, Koç Üniversitesi, January, 2023

Appointment to Academic Staff-Professorship, Appointment to Academic Staff-Professorship, Akdeniz Üniversitesi, November, 2022

Doctoral Examination, Doctoral Examination, Koç Üniversitesi, November, 2022

Doctoral Examination, Doctoral Examination, Koç Üniversitesi, October, 2022

Associate Professor Exam, Associate Professor Exam, Istanbul University, May, 2022

Doctoral Examination, Doctoral Examination, İstanbul Üniversitesi, April, 2022

Expertise In Medicine, Expertise In Medicine, İstanbul Üniversitesi, April, 2022

Doctoral Examination, Doctoral Examination, İstanbul Üniversitesi, April, 2022

Appointment to Academic Staff-Professorship, Appointment to Academic Staff-Professorship, Marmara Üniversitesi, February, 2022

Doctoral Examination, Doctoral Examination, Marmara Üniversitesi, January, 2022

Post Graduate, Post Graduate, İstanbul Üniversitesi, December, 2021

Expertise In Medicine, Expertise In Medicine, İstanbul Üniversitesi, July, 2021

Doctorate, Doctorate, Marmara Üniversitesi, June, 2021

Doctoral Examination, Doctoral Examination, İstanbul Üniversitesi, May, 2021

Post Graduate, Post Graduate, İstanbul Üniversitesi, February, 2021

Appointment to Academic Staff-Assistant Professorship, Appointment Academic Staff, İstanbul Okan Üniversitesi, September, 2020

Appointment to Academic Staff-Assistant Professorship, Appointment Academic Staff, İstanbul Okan Üniversitesi, September, 2020

Appointment to Academic Staff-Assistant Professorship, Appointment Academic Staff, İstanbul Okan Üniversitesi, September, 2020

Appointment to Academic Staff-Assistant Professorship, Appointment Academic Staff, İstanbul Okan Üniversitesi, September, 2020

Appointment to Academic Staff-Assistant Professorship, Appointment Academic Staff, İstanbul Okan Üniversitesi, September, 2020

Doctorate, Doctorate, Trakya Üniversitesi, September, 2020

Doctorate, Doctorate, İstanbul Üniversitesi, August, 2020

Appointment to Academic Staff-Assistant Professorship, Appointment Academic Staff, Marmara Üniversitesi, August, 2020

Doctorate, Doctorate, İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, July, 2020

Post Graduate, Akciğer Kanseri Hastalarında CHD5 Geninin Metillenme Analizinin Araştırılması, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, İstanbul Üniversitesi, January, 2013

Post Graduate, T Hücreli Akut Lenfoblastik Lösemili Hastalarda Mikro RNA (MiRNA) Gen Anlatımının Tespiti, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, İstanbul Üniversitesi, July, 2012

Post Graduate, Fetal Merkezi Sinir Sistemi Anomalilerinde Submikroskopik Kromozom Anomalilerinin Moleküler Tekniklerle Araştırılması, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, İstanbul Üniversitesi, July, 2012

Post Graduate, Hücre Soylarını Oluşturmada Kullanılan Plazmid Profiline Belirlenmesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, İstanbul Üniversitesi, July, 2012

Expertise In Medicine, Frontonazal dizostozlu olgularda klinik sınıflandırma ve nörokristopati ile ilişkilendirilmiş genlerin araştırılması, İstanbul Tıp Fakültesi, İstanbul Üniversitesi, June, 2012

Doctorate, Trombosit Glikoprotein IIb/IIIa (GPIIb/IIIa) Reseptör Polimorfizminin Kardiyopulmoner Baypas Sonrası Görülen İnflamatuar Yanıt ve Erken Klinik Sonuçlar Üzerindeki Etkilerinin Araştırılması, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Marmara Üniversitesi, June, 2012

Doctorate, Meme Kanseri Hastalarında Trombosit Glikoprotein IIB/IIIA (GPIIB/IIIA) Reseptörünün İzolasyonu ve Genetik Polimorfizmi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Marmara Üniversitesi, June, 2012

Doctorate, Glikoprotein IIB-IIIa Polimorfizminin Kronik Obstrüktif Akciğer Hastalığında İnflamatuar Yanıtla İlişkisi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Marmara Üniversitesi, June, 2012

Post Graduate, Doğumsal Ağız-Çene Malformasyonlarının Sınıflandırılması, Genetik Sendromlarla İlişkilendirilmesi ve Etyopatogenezi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, İstanbul Üniversitesi, December, 2011

Post Graduate, Moebius Sendromlu Olgularda HOXA1, HOXA2, HOXB1 ve HOXB2 Gen İlişkisinin DNA Dizileme Yöntemi ile Araştırılması, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, İstanbul Üniversitesi, September, 2011

Expertise In Medicine, Nöronal Migrasyon Anomalilerinde Genotip-Fenotip İlişkisi, İstanbul Tıp Fakültesi, İstanbul Üniversitesi, July, 2010

Expertise In Medicine, X'e Bağlı Sendromik ve Non-Sendromik Mental Retardasyonlu Hastalarda Aristaless-Related Homeobox (ARX) ve Metil-CpG Bağlıkayıcı protein 2 (MECP2) Genlerinin İncelenmesi, İstanbul Tıp Fakültesi, İstanbul Üniversitesi, June, 2010

Doctorate, "Subtractive" hibridizasyon cDNA kütüphanesinden elde edilen kalbe özgü yeni genlerin genomik organizasyonlarının belirlenmesi ve fonksiyonel analizleri, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, İstanbul Üniversitesi, January, 2010

Post Graduate, Apolipoprotein D Gen Varyasyonlarının Kardiyovasküler Hastalıklar ve Metabolik Sendrom İle İlişkisi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, İstanbul Üniversitesi, July, 2009

Academic Staff Examination, DETAE Tıbbi Genetik Anabilim Dalına öğretim görevlisi kadrosuna başvuran adaylara yapılan bilim sınavı, İstanbul Üniversitesi, July, 2009

Doctorate, Kalıtsal Aritmojenik Hastalıklarla ilişkili Yeni Genlerin, Gen Haritalama, Pozisyonel Klonlama ve Aday Gen Tarama Yöntemleri ile Tanımlanması, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, İstanbul Üniversitesi, February, 2009

Academic Staff Examination, DETAE Uzman kadrosuna başvuran adaylara yapılacak bilim sınavı, İstanbul Üniversitesi, December, 2008

Doctorate, Kalbe Özgü "Subtractive" Hibridizasyon Kütüphanesinden Seçilen Yeni Genlerin Analizi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, İstanbul Üniversitesi, November, 2008

Post Graduate, Non Spesifik Mental Retardasyon Olgularında FMR1 Etkileşimli Sitoplazmik protein 1 ve 2 (CYFIP1 ve CYFIP2) Genlerinin İncelenmesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, İstanbul Üniversitesi, July, 2008

Doctorate, Kalıtsal Duyma Kayıplarına Neden Olan Genlerin; Haritalama, Kritik Bölge Analizi, ve Mutasyon Tarama Yöntemleri ile Saptanması, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, İstanbul Üniversitesi, March, 2008

## Published journal articles indexed by SCI, SSCI, and AHCI

- I. **Novel variants ensued genomic imprinting in familial central precocious puberty.**  
Karaman V., Karakilic-Ozturan E., Poyrazoglu Ş., Gelmez M. Y., Bas F., Darendeliler F., Uyguner Z. O.  
Journal of endocrinological investigation, 2024 (SCI-Expanded)
- II. **Association of antenatal evaluations with postmortem and genetic findings in the series of fetal osteogenesis imperfecta.**  
Senturk L., Gulec Ç., Sarac Sivriköz T., Kayserili H., Kalelioglu I. H., Avcı S., Has R., Coucke P., Kalayci T., Wollnik B., et al.  
Fetal diagnosis and therapy, 2024 (SCI-Expanded)
- III. **Clinical and molecular characteristics of 26 fetuses with lethal multiple congenital contractures**  
Turgut G. T., Altunoglu U., Gulec Ç., Sarac Sivriköz T., Kalayci T., Toksoy G., Avcı Ş., Yıldırım B. T., Sayın G. Y., Kalelioglu I. H., et al.  
CLINICAL GENETICS, 2024 (SCI-Expanded)
- IV. **Novel GALT variations and genetic spectrum in Turkish population with the correlation of genotype and phenotype.**  
Kalay I., Gulec C., Balci M. C., Toksoy G., Gokcay G., Basaran S., Demirkol M., Uyguner Z. O.  
Annals of human genetics, vol.87, no.6, pp.285-294, 2023 (SCI-Expanded)
- V. **Trichothiodystrophy-associated MPLKIP maintains DBR1 levels for proper lariat debranching and ectodermal differentiation.**  
Theil A. F., Pines A., Kalayci T., Heredia-Genestar J. M., Raams A., Rietveld M. H., Sridharan S., Tanis S. E., Mulder K. W., Büyükbabani N., et al.  
EMBO molecular medicine, 2023 (SCI-Expanded)
- VI. **Phenotypic features of RETREG1-related hereditary sensory autonomic neuropathy**  
Çakar A., Bagirova G., Durmuş H., Uyguner O., Parman Y.  
Journal of the Peripheral Nervous System, vol.28, no.3, pp.351-358, 2023 (SCI-Expanded)
- VII. **A novel RNPC3 gene variant expands the phenotype in patients with congenital hypopituitarism and neuropathy**  
Abali Z. Y., Ili E. G., Baş F., Ozkan M. U., Güleç Ç., Toksoy G., Öztürk A. P., Ozturan E. K., Aslanger A. D., Caliskan M., et al.  
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, 2023 (SCI-Expanded)
- VIII. **Phenotype-genotype correlations of GH1 gene variants in patients with isolated growth hormone deficiency (IGHD) or multiple pituitary hormone deficiency (MPHD)**  
Öztürk A. P., Abali Z. Y., Aslanger A. D., Baş F., Toksoy G., Karaman V., Bagirova G., Poyrazoğlu Ş., Uyguner Z. O., Darendeliler F. F.  
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, 2023 (SCI-Expanded)
- IX. **Clinical and bi-genomic DNA findings of patients suspected to have mitochondrial diseases**  
GEDİKBAŞI A., TOKSOY G., KARACA M., GÜLEÇ Ç., BALCI M. C., Gunes D., Gunes S., ASLANGER A. D., ÜNVERENGİL G., KARAMAN B., et al.  
FRONTIERS IN GENETICS, vol.14, 2023 (SCI-Expanded)
- X. **PROKR2 Mutations in Patients with Short Stature Who Have Isolated Growth Hormone Deficiency and Multiple Pituitary Hormone Deficiency**  
Kardelen A. D., Najafli A., Baş F., Karaman B., Toksoy G., Poyrazoğlu Ş., Avcı Ş., Altunoglu U., Yavaş Abalı Z., Öztürk A.

P., et al.

JOURNAL OF CLINICAL RESEARCH IN PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY, vol.15, no.4, pp.338-347, 2023 (SCI-Expanded)

- XI. **Prenatal ultrasonographic features in Blomstrand osteochondrodysplasia: Antenatal case series confirmed by postmortem radiology and molecular diagnosis**  
Saraç Sivrikoz T., Kalayci T., Senturk L., Karaman V., Kalelioglu I. H., Has R., Kayserili H., Uyguner Z. O., Nishimura G., Altunoglu U.  
PRENATAL DIAGNOSIS, vol.42, no.12, pp.1503-1510, 2022 (SCI-Expanded)
- XII. **A cause of familial central precocious puberty: A Novel variant in the DLK1 gene and low serum DLK1 levels**  
Ozturan E. K., Karaman V., Gelmez M. Y., Yildiz M., Poyrazoglu S., Bas F., Uyguner Z. O., Darendeliler F.  
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, vol.95, no.SUPPL 2, pp.351, 2022 (SCI-Expanded)
- XIII. **Clinical and molecular genetic findings of Crisponi/cold-induced sweating syndrome (CS/CISS) spectrum in patients from Turkey.**  
Yılmaz Gulec E., Turgut G. T., Gezdirici A., Karaman V., Ozturk F. N., Avci S., Kalayci T., Senturk L., Ayaz A., Kayserili H., et al.  
Clinical genetics, vol.102, no.3, pp.201-217, 2022 (SCI-Expanded)
- XIV. **Evaluation of Genetic Etiology in Children Born Small for Gestational Age with Persistent Short Stature: Preliminary Results**  
Ozturk A. P., Aslanger A., Ozturan E. K., Konur E. N., Gulec C., Karaman V., Yildiz M., Yesil G., Toksoy G., Poyrazoglu S., et al.  
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, vol.95, no.SUPPL 2, pp.313, 2022 (SCI-Expanded)
- XV. **Evaluation of Early Puberty in Patients with MC2R Deficiency**  
Ozturan E. K., Bas F., Abali Z. Y., Karaman V., Poyrazoglu S., Uyguner Z. O., Darendeliler F.  
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, vol.95, no.SUPPL 2, pp.354, 2022 (SCI-Expanded)
- XVI. **Clinical and molecular evaluation of MEFV gene variants in the Turkish population: a study by the National Genetics Consortium**  
DÜNDAR M., FAHRİOĞLU U., Yildiz S. H., Bakir-Gungor B., TEMEL Ş. G., AKIN H., ARTAN S., Cora T., ŞAHİN F. İ., DURSUN A., et al.  
FUNCTIONAL & INTEGRATIVE GENOMICS, vol.22, no.3, pp.291-315, 2022 (SCI-Expanded)
- XVII. **Mutations in AR or SRD5A2 Genes: Clinical Findings, Endocrine Pitfalls, and Genetic Features of Children with 46,XY DSD**  
Akcan N., Uyguner O., Bas F., Altunoglu U., Toksoy G., Karaman B., Avci S., Abali Z. Y., Poyrazoglu S., Aghayev A., et al.  
JOURNAL OF CLINICAL RESEARCH IN PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY, vol.14, no.2, pp.153-171, 2022 (SCI-Expanded)
- XVIII. **Long-term follow-up findings in a Turkish girl with osteogenesis imperfecta type XX caused by a homozygous MESD variant**  
ULUDAĞ ALKAYA D., UYGUNER Z. O., Gunes N., TÜYSÜZ B.  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, vol.188, pp.1639-1646, 2022 (SCI-Expanded)
- XIX. **Functional loss of ubiquitin-specific protease 14 may lead to a novel distal arthrogryposis phenotype.**  
Turgut G. T., Altunoglu U., Sivrikoz T. S., Toksoy G., Kalayci T., Avci S., Karaman B., Gulec C., Basaran S., Sayin G., et al.  
Clinical genetics, vol.101, no.4, pp.421-428, 2022 (SCI-Expanded)
- XX. **BEND4 as a Candidate Gene for an Infection-Induced Acute Encephalopathy Characterized by a Cyst and Calcification of the Pons and Cerebellar Atrophy**  
KARA B., Uyguner O., Genc H., Islek E. E., KASAP M., TOKSOY G., AKPINAR G., Yalcin E. U., ANIK Y., Ustek D.  
MOLECULAR SYNDROMOLOGY, vol.13, no.1, pp.12-22, 2022 (SCI-Expanded)
- XXI. **Long-Term Follow-Up Outcomes of 19 Patients with Osteogenesis Imperfecta Type XI and Bruck Syndrome Type I Caused by FKBP10 Variants**  
YÜKSEL ÜLKER A., ULUDAĞ ALKAYA D., Elkanova L., ŞEKER A., Akpinar E., Akarsu N. A., Uyguner Z. O., TÜYSÜZ B.  
CALCIFIED TISSUE INTERNATIONAL, vol.109, no.6, pp.633-644, 2021 (SCI-Expanded)

- XXII. **Clinical and molecular genetic findings of hereditary Parkinson's patients from Turkey.**  
Emekli I., Tepgeç F., Samancı B., Toksoy G., Hasanoğulları Kına G., Tüfekçioğlu Z., Başaran S., Bilgiç B., Gürvit İ. H., Emre M., et al.  
Parkinsonism & related disorders, vol.93, pp.35-39, 2021 (SCI-Expanded)
- XXIII. **Frequency of frontotemporal dementia-related gene variants in Turkey**  
ARTAN S., ERZURUMLUOĞLU GÖKALP E., Samancı B., Adapınar D. O., Bas H., Tepgeç F., Ekenel E. Q., ÇİLİNGİR O., Bilgiç B., Gurvit H., et al.  
NEUROBIOLOGY OF AGING, vol.106, 2021 (SCI-Expanded)
- XXIV. **Response to growth hormone therapy with high IGF-1-levels and severe insulin resistance in two-cases with SOFT syndrome: A novel homozygous mutation in POC1A**  
Karakilic-Ozturan E., Altuoglu U., Ozturk A. P., Toksoy G., Turgut G. T., Poyrazoglu S., Bas F., Uyguner O., Darendeliler F.  
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, vol.94, no.SUPPL 1, pp.317, 2021 (SCI-Expanded)
- XXV. **Sequence of MKRN3 and DLK1 genes in cases with familial central precocious puberty**  
Karaman V., Karakilic-Ozturan E., Bas F., Poyrazoglu S., Basaran S., Darendeliler F., Uyguner Z. O.  
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, vol.94, no.SUPPL 1, pp.167-168, 2021 (SCI-Expanded)
- XXVI. **Skeletal and molecular findings in 51 Cleidocranial dysplasia patients from Turkey**  
Berkay E. G., Elkanova L., Kalayci T., ULUDAĞ ALKAYA D., Altunoglu U., Cefle K., Mihci E., NUR B., Tasdelen E., Bayramoglu Z., et al.  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, vol.185, no.8, pp.2488-2495, 2021 (SCI-Expanded)
- XXVII. **A novel PSEN2 p.Ser175Phe variant in a family with Alzheimer's disease**  
Güven G., Samancı B., Güleç Ç., Hanagasi H., Gürvit İ. H., Gokalp E. E., Tepgeç F., Guler S., Uyguner Z. O., Bilgiç B.  
NEUROLOGICAL SCIENCES, vol.42, no.6, pp.2497-2504, 2021 (SCI-Expanded)
- XXVIII. **Functional Connectivity Analysis in Heterozygous Glucocerebrosidase Mutation Carriers**  
Sezgin M., Kicik A., Bilgiç B., Kurt E., Bayram A., Hanagasi H. A., Tepgeç F., Toksoy G., Gurvit H., Uyguner O., et al.  
JOURNAL OF PARKINSONS DISEASE, vol.11, no.2, pp.559-568, 2021 (SCI-Expanded)
- XXIX. **A case report of a rare nonsense ZP1 variant in a patient with oocyte maturation defect**  
Berkay E. G., Karaman B., Toksoy G., Selçuk B. Ş., Uyguner Z. O., Başaran S.  
EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, vol.28, no.SUPPL 1, pp.155-156, 2020 (SCI-Expanded)
- XXX. **Gene mutation spectrum of thalassemia patients from Azerbaijan**  
Aghayev A., Huseynov V., Aliyev E., Najafli A., Jafarova K., Mammadova A., Bayramli R., UYGUNER Z. O.  
EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, vol.28, no.SUPPL 1, pp.318-319, 2020 (SCI-Expanded)
- XXXI. **Follow-up findings and genotype-phenotype correlation in 18 Turkish patients with biallelic mutation in the FKBP10 gene**  
Ulker A. Y., ULUDAĞ ALKAYA D., Yesil G., TOKSOY G., UYGUNER Z. O., Tuysuz B.  
EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, vol.28, no.SUPPL 1, pp.238, 2020 (SCI-Expanded)
- XXXII. **Two cases with central precocious puberty caused by paternally inherited novel variants in DLK1 gene**  
Karaman V., Ozturan E. K., Bas F., Başaran S., Uyguner Z. O.  
EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, no.SUPPL 1, pp.213, 2020 (SCI-Expanded)
- XXXIII. **Clinical and Molecular Characterization of Fanconi Anemia Patients in Turkey**  
Toksoy G., Uludağ Alkaya D., Bagirova G., Avci Ş., Aghayev A., Günes N., Altunoğlu U., Alanay Y., Başaran S., Berkay E. G., et al.  
MOLECULAR SYNDROMOLOGY, vol.11, no.4, pp.183-196, 2020 (SCI-Expanded)
- XXXIV. **Primary coenzyme Q10 Deficiency-6 (COQ10D6): Two siblings with variable expressivity of the renal phenotype**  
Yildirim Z. N., Toksoy G., Uyguner O., Nayir A., Yavuz S., Altunoglu U., Turkkan O. N., Sevinc B., Gokcay G. F., Gunes D. K., et al.  
EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, vol.63, no.1, 2020 (SCI-Expanded)
- XXXV. **Clinical and Genetic Investigation of Premature Ovarian Insufficiency Cases from Turkey**  
Oral E., Toksoy G., Sofiyeva N., Celik H. G., Karaman B., Basaran S., Azami A., Uyguner Z. O.

- JOURNAL OF GYNECOLOGY OBSTETRICS AND HUMAN REPRODUCTION, vol.48, pp.817-823, 2019 (SCI-Expanded)
- XXXVI. **Clinical phenotype and genotype association in patients with 21-hydroxylase deficiency**  
Aghayeva A., TURAN H., Toksoy G., Cakir A. D., Berkay E., Gunes N., Evliyaoglu O., Uyguner Z. O., DÜNDAR M., TÜYSÜZ B., et al.  
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, vol.91, pp.361-362, 2019 (SCI-Expanded)
- XXXVII. **The Clinical Features and Effect of Growth Hormone Treatment in 3-M Syndrome Cases with Severe Growth Retardation**  
Ozturk A. P., Altunoglu U., Ozturan E. K., Toksoy G., Poyrazoglu S., Bas F., Uyguner O., Darendeliler F. F.  
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, vol.91, pp.452, 2019 (SCI-Expanded)
- XXXVIII. **Targeted Panel Gene Sequencing for Identification of Genetic Etiology of 46, XY Disorders of Sex Development**  
Poyrazoglu S., Toksoy G., Aghayev A., Karaman B., Avci S., Altunoglu U., Yildiz M., Abali Z. Y., Bas F., Basaran S., et al.  
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, vol.91, pp.193, 2019 (SCI-Expanded)
- XXXIX. **Characteristics of puberty, pubertal height gain and final height in children with classical 21 hydroxylase deficiency**  
Abali Z. Y., Yildiz M., Bas F., Onal H., ABALI S., Cilsaat G., Uyguner Z. O., DEMİRCİOĞLU S., Darendeliler F. F., BEREKET A., et al.  
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, vol.91, pp.205-206, 2019 (SCI-Expanded)
- XL. **Genetic Evaluation of Idiopathic Short Stature**  
Karaman B., Bas F., Najafli A., Avci S., Al A. D. K., Toksoy G., Altunoglu U., Poyrazoglu S., Uyguner Z. O., Darendeliler F. F., et al.  
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, vol.91, pp.323, 2019 (SCI-Expanded)
- XLI. **Mutation spectrum of 260 dystrophinopathy patients from Turkey and important highlights for genetic counseling**  
Toksoy G., Durmus H., Aghayev A., Bagirova G., Rustemoglu B. S., Basaran S., Avci S., Karaman B., Parman Y., Altunoglu U., et al.  
NEUROMUSCULAR DISORDERS, no.8, pp.601-613, 2019 (SCI-Expanded)
- XLII. **Mutation spectrum and pivotal features for differential diagnosis of Mucopolysaccharidosis IVA patients with severe and attenuated phenotype**  
TÜYSÜZ B., ULUDAĞ ALKAYA D., Toksoy G., Gunes N., Yildirim T., Bayhan I. A., Uyguner Z. O.  
GENE, vol.704, pp.59-67, 2019 (SCI-Expanded)
- XLIII. **Original Article Clinical and Genetic Investigation of Premature Ovarian Insufficiency Cases from Turkey**  
ORAL E., TOKSOY G., SOFİYEVA N., Göksever H., KARAMAN B., BAŞARAN S., AZAMI A., BAŞARAN S.  
INTERNATIONAL JOURNAL OF GYNECOLOGY & OBSTETRICS, vol.1580, pp.1-7, 2019 (SCI-Expanded)
- XLIV. **NORMAL KARYOTİPLİ PATOLOJİK ULTRASON BULGUSU OLAN FETUSLARDA MLPA (MULTİPLEX LİGATION-DEPENDENT PROBE AMPLİFİCATION) UYGULAMALARI**  
TOKSOY G., KARAMAN B., UYGUNER Z. O., YILMAZ K., HAS R., KAYSERİLİ H., MINY P., BAŞARAN S.  
İstanbul Tıp Dergisi, vol.82, no.1, pp.2-3, 2019 (SCI-Expanded)
- XLV. **Evidence-Based Consensus and Systematic Review on Reducing the Time to Diagnosis of Duchenne Muscular Dystrophy**  
AARTSMA-RUS A., Hegde M., BEN-OMRAN T., BUCCELLA F., FERLINI A., GALLANO P., Howell R. R., LETURCQ F., MARTIN A. S., POTULSKA-CHROMIK A., et al.  
JOURNAL OF PEDIATRICS, vol.204, pp.305-327, 2019 (SCI-Expanded)
- XLVI. **Turkish Ectodermal Dysplasia Cohort: From Phenotype to Genotype in 17 Families.**  
Güven Y., Bal E., Altunoglu U., Yücel E., Hadj-Rabia S., Koruyucu M., Bahar T., Çıldır Ş., Aktören O., Bodemer C., et al.  
Cytogenetic and genome research, vol.157, pp.189-196, 2019 (SCI-Expanded)
- XLVII. **Pallister-Killian syndrome: clinical, cytogenetic and molecular findings in 15 cases**  
Karaman B., Kayserili H., Ghanbari A., Uyguner Z. O., Toksoy G., Altunoglu U., Basaran S.  
MOLECULAR CYTOGENETICS, vol.11, 2018 (SCI-Expanded)
- XLVIII. **Prevalence, clinical characteristics and long-term outcomes of classical 11  $\beta$ -hydroxylase deficiency (11BOHD) in Turkish population and novel mutations in CYP11B1 gene.**



Baş F., Toksoy G., Ergun-Longmire B., Uyguner Z. O., Abalı Z., Poyrazoğlu Ş., Karaman V., Avci Ş., Altunoglu U., Bundak R., et al.

The Journal of steroid biochemistry and molecular biology, vol.181, pp.88-97, 2018 (SCI-Expanded)

**XLIX. RSPO2 inhibition of RNF43 and ZNRF3 governs limb development independently of LGR4/5/6**

Szenker-Ravi E., Altunoglu U., Leushacke M., Boss-Lefevre C., Khatoor M., Hong Thi Tran H. T. T., Naert T., Noelanders R., Hajamohideen A., Beneteau C., et al.

NATURE, vol.557, pp.564-584, 2018 (SCI-Expanded)

**L. The Characteristics and Long-Term Course of Epilepsy in Lipoid Proteinosis: A Spectrum From Mild to Severe Seizures in Relation to ECM1 Mutations.**

Akarsu E. O., Bir F. D., Baykal C., Tasdemir V., KARA B., Bebek N., Gurses C., Uyguner O., Baykan B.

Clinical EEG and neuroscience, vol.49, no.3, pp.192-196, 2018 (SCI-Expanded)

**LI. A biallelic ANTXR1 variant expands the anthrax toxin receptor associated phenotype to tooth agenesis**

Dinckan N., DU R., AKDEMİR Z. C., BAYRAM Y., JHANGIANI S. N., DODDAPANENI H., HU J., MUZNY D. M., Guven Y., Aktoren O., et al.

AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, vol.176, no.4, pp.1015-1022, 2018 (SCI-Expanded)

**LII. Nasu Hakola Disease: A Rare Cause of Dementia and Cystic Bone Lesions, Report of a New Turkish Family**

Koseoglu E., Tepgec F., YETKİN M. F., Uyguner O., Ekinci A., ABDÜLREZZAK Ü., Hanagasi H. A.

NOROPSIKIYATRI ARSIVI-ARCHIVES OF NEUROPSYCHIATRY, vol.55, no.1, pp.98-102, 2018 (SCI-Expanded)

**LIIL. Colorectal Cancer-Associated Genes Are Associated with Tooth Agenesis and May Have a Role in Tooth Development**

Williams M. A., Biguetti C., Romero-Bustillos M., Maheshwari K., Dinckan N., Cavalla F., Liu X., Silva R., Akyalcin S., Uyguner Z. O., et al.

SCIENTIFIC REPORTS, vol.8, 2018 (SCI-Expanded)

**LIV. Clinical, Laboratory and Molecular Genetic Findings of Patients with 17 beta-Hydroxysteroid Dehydrogenase 3 Deficiency**

Poyrazoglu S., Toksoy G., Aghayev A., Karaman B., Avci S., Altunoglu U., Kardelen A. A. D., Ozturan E. K., Bas F., Basaran S., et al.

HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, vol.90, pp.562, 2018 (SCI-Expanded)

**LV. PROKR2 Mutations in Patients With Growth Hormone Deficiency and Multiple Pituitary Hormone Deficiency**

Najafli A., Bas F., Karaman B., Kardelen A. A. D., Toksoy G., Poyrazoglu S., Uyguner O., Avci S., Altunoglu U., Ozturan E. K., et al.

HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, vol.90, pp.500, 2018 (SCI-Expanded)

**LVI. Copy-Number Variations of the Human Olfactory Receptor Gene Family in Patients with Macromastia and Prepubertal Gynecomastia**

Bas F., Karaman B., Kardelen A. A. D., Heidargholizadeh S., Najafli A., Toksoy G., Poyrazoglu S., Yildiz M., Uyguner O., Basaran S., et al.

HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, vol.90, pp.560, 2018 (SCI-Expanded)

**LVII. Evaluation of Genetic Etiology in Patients with 46,XY Disorders of Sex Development: One Center Experience**

Aghayev A., Toksoy G., Poyrazoglu S., Karaman B., Avci S., Yildiz M., Abalı Z. Y., Altunoglu U., Bas F., Darendeliler F., et al.

HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, vol.90, pp.542, 2018 (SCI-Expanded)

**LVIII. Evaluation of Three Patients with 46,XY Gonadal Dysgenesis due to Desert Hedgehog Gene Mutations**

Poyrazoglu S., Aghayev A., Toksoy G., Karaman B., Avci S., Kardelen A. A. D., Ozturan E. K., Altunoglu U., Bas F., Basaran S., et al.

HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, vol.90, pp.558-559, 2018 (SCI-Expanded)

**LIX. Homozygous, and compound heterozygous mutation in 3 Turkish family with Jervell and Lange-Nielsen syndrome: case reports**

Uysal F., Turkgenc B., Toksoy G., Bostan O. M., Evke E., Uyguner O., Yakicier C., Kayserili H., Cil E., Temel S. G.  
BMC MEDICAL GENETICS, vol.18, 2017 (SCI-Expanded)

- LX. **Cleidocranial dysplasia: Clinical, endocrinologic and molecular findings in 15 patients from 11 families.**  
Dinçsoy B., DINÇKAN N., GÜVEN Y., BAŞ F., ALTUNOĞLU U., KUVVETLİ S., Poyrazoğlu Ş., TOKSOY G., KAYSERİLİ H., UYGUNER Z. O.  
European journal of medical genetics, vol.60, pp.163-168, 2017 (SCI-Expanded)
- LXI. **A RARE CAUSE OF CONGENITAL ADRENAL HYPERPLASIA: CLINICAL AND GENETIC FINDINGS AND FOLLOW-UP OF SIX PATIENTS WITH 17 HYDROXYLASE DEFICIENCY**  
Kardelen A. D., Bas F., Toksoy G., Poyrazoglu Ş., Bundak R., Altunoglu U., Najafli A., Uyguner O., Darendeliler F. F.  
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, vol.88, pp.429-430, 2017 (SCI-Expanded)
- LXII. **Eyelid myoclonic status epilepticus: A rare phenotype in spinal muscular atrophy with progressive myoclonic epilepsy associated with ASAH1 gene mutation**  
Akarsu E. O., Tekturk P., Yapici Z., Tepgec F., Uyguner Z. O., Baykan B.  
SEIZURE-EUROPEAN JOURNAL OF EPILEPSY, vol.42, pp.49-51, 2016 (SCI-Expanded)
- LXIII. **Ungual squamous cell carcinoma in a patient with Mal de Meleda**  
Baykal C., Sari S. O., Uyguner Z. O., Ekinici A. P., Demir O., Babuna G., Buyukbabani N., Kayserili H.  
JOURNAL DER DEUTSCHEN DERMATOLOGISCHEN GESELLSCHAFT, vol.14, no.5, pp.514-516, 2016 (SCI-Expanded)
- LXIV. **Setleis syndrome: clinical, molecular and structural studies of the first TWIST2 missense mutation**  
ROSTI R. O., Uyguner Z. O., NAZARENKO I., Bekerecioglu M., CADILLA C. L., Ozgur H., LEE B. H., AGGARWAL A. K., Pehlivan S., DESNICK R. J.  
CLINICAL GENETICS, vol.88, no.5, pp.489-493, 2015 (SCI-Expanded)
- LXV. **Mutations in CDK5RAP2 cause Seckel syndrome.**  
YIGIT G., BROWN K., KAYSERILI H., POHL E., CALIEBE A., ZAHNLEITER D., ROSSER E., BÖGERSHAUSEN N., UYGUNER Z. O., Altunoglu U., et al.  
Molecular genetics & genomic medicine, vol.3, pp.467-80, 2015 (SCI-Expanded)
- LXVI. **A new hereditary congenital facial palsy case supports arg5 in HOX-DNA binding domain as possible hot spot for mutations.**  
Uyguner Z. O., Toksoy G., Altunoglu U., Ozgur H., Basaran S., Kayserili H.  
European journal of medical genetics, vol.58, pp.358-63, 2015 (SCI-Expanded)
- LXVII. **Molecular analysis of PROP1, POU1F1, LHX3, and HESX1 in Turkish patients with combined pituitary hormone deficiency: a multicenter study.**  
Bas F., Uyguner Z. O., Darendeliler F., Aycan Z., Çetinkaya E., Berberoglu M., Siklar Z., Ocal G., DARCAN Ş., Goksen D., et al.  
Endocrine, vol.49, no.2, pp.479-91, 2015 (SCI-Expanded)
- LXVIII. **Idiopathic angioedema with F12 mutation: is it a new entity?**  
Gelincik A., Demir S., Olgac M., Karaman V., Toksoy G., Colakoglu B., Buyukozturk S., Uyguner Z. O.  
Annals of allergy, asthma & immunology : official publication of the American College of Allergy, Asthma, & Immunology, vol.114, no.2, pp.154-6, 2015 (SCI-Expanded)
- LXIX. **Mild Nasal Clefting May be Predictive for ALX4 Heterozygotes**  
Altunoglu U., Satkin B., Uyguner Z. O., Kayserili H.  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, vol.164, no.8, pp.2054-2058, 2014 (SCI-Expanded)
- LXX. **Skull Defects, Alopecia, Hypertelorism, and Notched Alae Nasi Caused by Homozygous ALX4 Gene Mutation**  
Kariminejad A., Bozorgmehr B., Alizadeh H., Ghaderi-Sohi S., Toksoy G., Uyguner Z. O., Kayserili H.  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, vol.164, no.5, pp.1322-1327, 2014 (SCI-Expanded)
- LXXI. **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, vol.57, no.5, pp.240-246, 2014 (SCI-Expanded)
- LXXII. **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, vol.164, no.2, pp.484-489, 2014 (SCI-Expanded)
- LXXIII. **Novel indel Mutation in the GDF5 Gene Is Associated with Brachydactyly Type C in a Four-Generation Turkish Family.**  
UYGUNER Z. O., KOCAOĞLU M., TOKSOY G., Basaran S., KAYSERILI H.  
Molecular syndromology, vol.5, pp.81-6, 2014 (SCI-Expanded)
- LXXIV. **Clinical and Radiological Features in CADASIL and NOTCH3-Negative Patients: A Multicenter Study from Turkey**  
Ince B., Benbir G., Siva A., Saip S., Utku U., Celik Y., Necioglu-Orken D., Ozturk S., Afsar N., Aktan S., et al.  
EUROPEAN NEUROLOGY, vol.72, pp.125-131, 2014 (SCI-Expanded)
- LXXV. **Multiple synostoses syndrome in three members of a family displaying a novel mutation in NOGGIN gene**  
Aydin H. U., Altunoglu U., Uyguner Z. O., Ozkan T., Kayserili H.  
JOURNAL OF PLASTIC RECONSTRUCTIVE AND AESTHETIC SURGERY, vol.66, no.10, 2013 (SCI-Expanded)
- LXXVI. **Novel NLRP7 mutations in familial recurrent hydatidiform mole: are NLRP7 mutations a risk for recurrent reproductive wastage?**  
Ülker V., Gurkan H., Tozki H., Karaman V., Ozgur H., Numanoglu C., Gedikbası A., Akbayır O., Uyguner Z. O.  
EUROPEAN JOURNAL OF OBSTETRICS & GYNECOLOGY AND REPRODUCTIVE BIOLOGY, vol.170, no.1, pp.188-192, 2013 (SCI-Expanded)
- LXXVII. **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, vol.11, no.4, pp.42-46, 2012 (SCI-Expanded)
- LXXVIII. **A novel c.1255G > T (p.D419Y) mutation in SH3BP2 gene causes cherubism in a Turkish family**  
Dinçkan N., Guven Y., Kayserili H., Aktoren O., Uyguner O. Z.  
ORAL SURGERY ORAL MEDICINE ORAL PATHOLOGY ORAL RADIOLOGY, vol.114, no.5, 2012 (SCI-Expanded)
- LXXIX. **The relationship between platelet glycoprotein IIb RS5911 polymorphism and inflammation in COPD patients**  
Altınöz H., Ergün İ. S., Ak K., UYGUNER Z. O., Yardımcı T., Tetik Ş.  
THROMBOSIS RESEARCH, vol.130, pp.1-2, 2012 (SCI-Expanded)
- LXXX. **C0406 The relationship platelet glycoprotein IIb rs 5911 polymorphism and prognostic parameters in female Turkish patients with breast cancer**  
Ergün İ. S., Altınöz H., UYGUNER Z. O., Erdoğan N., Yardımcı T., Tetik Ş.  
THROMBOSIS RESEARCH, vol.130, pp.1-2, 2012 (SCI-Expanded)
- LXXXI. **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, vol.20, no.6, pp.639-644, 2012 (SCI-Expanded)
- LXXXII. **Mild Nasal Malformations and Parietal Foramina Caused by Homozygous ALX4 Mutations**  
Kayserili H., Altunoglu U., Ozgur H., Basaran S., Uyguner Z. O.  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, no.1, pp.236-244, 2012 (SCI-Expanded)
- LXXXIII. **Haploinsufficiency of SHH gene caused by deletion of 7q36 -> qter: holoprosencephaly sequence in 5 cases**  
Satkin B., Kayserili H., Kalelioglu I., Karaman B., Uyguner O., Has R., Yukse A., Basaran S.  
CHROMOSOME RESEARCH, vol.19, 2011 (SCI-Expanded)
- LXXXIV. **A Novel Homozygous COL11A2 Deletion Causes a C-Terminal Protein Truncation With Incomplete mRNA Decay in a Turkish Patient**  
Kayserili H., Wollnik B., Guven G., Emiroglu M. U., Baserer N., Uyguner Z. O.  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, no.1, pp.180-185, 2011 (SCI-Expanded)
- LXXXV. **The Turkish Hereditary Angioedema Pilot Study (TURHAPS): The First Turkish Series of Hereditary**

## Angioedema

KESİM B., Uyguner Z. O., Gelincik A., Gokmen N. M., SİN A. Z., KARAKAYA G., ERDENEN F., Ardeniz O., Ozseker F., GÜLBAHAR O., et al.

INTERNATIONAL ARCHIVES OF ALLERGY AND IMMUNOLOGY, vol.156, no.4, pp.443-450, 2011 (SCI-Expanded)

LXXXVI. **Migraine, White Matter Lesions and Subarachnoid Hemorrhage: Analysis of a Large Pedigree**

Matur Z., Poyraz M., Uyguner O., Kayserili H., Guveli B., Baykan B.

NOROPSIKIYATRI ARSIVI-ARCHIVES OF NEUROPSYCHIATRY, vol.47, no.2, pp.162-165, 2010 (SCI-Expanded)

LXXXVII. **ALX4 dysfunction disrupts craniofacial and epidermal development**

Kayserili H., Uz E., Niessen C., VARGEL İ., Alanay Y., Tuncbilek G., Yigit G., Uyguner O., Candan S., Okur H., et al.

HUMAN MOLECULAR GENETICS, vol.18, no.22, pp.4357-4366, 2009 (SCI-Expanded)

LXXXVIII. **Molecular genetic screening of MBS1 locus on chromosome 13 for microdeletions and exclusion of FGF9, GSH1 and CDX2 as causative genes in patients with Moebius syndrome**

Uzumcu A., Karaman B., Toksoy G., Uyguner Z. O., Candan S., Eris H., Tatlı B., Geçkinli B., Yuksel A., Kayserili H., et al.

EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, vol.52, no.5, pp.315-320, 2009 (SCI-Expanded)

LXXXIX. **Mutational screening of BASP1 and transcribed processed pseudogene TP Psi g-BASP1 in patients with Mobius syndrome**

Uzumcu A., Candan S., Toksoy G., Uyguner Z. O., Karaman B., Eris H., Tatlı B., Kayserili H., Yuksel A., Geçkinli B., et al.

JOURNAL OF GENETICS AND GENOMICS, vol.36, no.4, pp.251-256, 2009 (SCI-Expanded)

XC. **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, vol.36, no.4, pp.251-6, 2009 (SCI-Expanded)

XCI. **A Turkish family with a novel mutation in the promoter region of the C1 inhibitor gene**

Bueyuekoeztuerk S., Eroglu B. K., Gelincik A., UEZUEMCUE A., Oezseker F., Colakoglu B., Dal M., UYGUNER Z. O.

JOURNAL OF ALLERGY AND CLINICAL IMMUNOLOGY, vol.123, no.4, pp.962-964, 2009 (SCI-Expanded)

XCII. **A Mutation in the Signal Sequence of LRP5 in a Family With an Osteoporosis-Pseudoglioma Syndrome (OPPG)-Like Phenotype Indicates a Novel Disease Mechanism for Trinucleotide Repeats**

Chung B., Kayserili H., Ai M., Freudenberg J., Uezmcue A., Uyguner O., Bartels C. F., Hoening S., Ramirez A., Hanisch F., et al.

HUMAN MUTATION, vol.30, no.4, pp.641-648, 2009 (SCI-Expanded)

XCIII. **PITFALLS OF MAPPING A LARGE TURKISH CONSANGUINEOUS FAMILY WITH VERTICAL MONILETHRIX INHERITANCE**

Celep F., Uyumcu A., Sonmez F. M., Uyguner O., Balci Y. I., Bahadır S., Karaguzel A.

GENETIC COUNSELING, vol.20, no.1, pp.1-8, 2009 (SCI-Expanded)

XCIV. **Ataxia with vitamin E deficiency associated with deafness**

Kara B., Uezuemcue A., Uyguner O., Rosti R. O., Kocbas A., Oezmen M., Kayserili H.

TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, vol.50, no.5, pp.471-475, 2008 (SCI-Expanded)

XCv. **Mutation analysis of TMC1 identifies four new mutations and suggests an additional deafness gene at loci DFNA36 and DFNB7/11**

Hilgert N., Alasti F., Dieltjens N., Pawlik B., Wollnik B., Uyguner O., Delmaghani S., Weil D., Petit C., Danis E., et al.

CLINICAL GENETICS, vol.74, no.3, pp.223-232, 2008 (SCI-Expanded)

XCVI. **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, vol.70, pp.156-157, 2008 (SCI-Expanded)

XCvII. **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, vol.15, pp.2382-9, 2007 (SCI-Expanded)

XCVIII. **A new locus for autosomal recessive non-syndromic mental retardation maps to 1p21.1-p13.3.**

Uyguner O., Kayserili H., Li Y., Karaman B., Nuernberg G., Hennies H. C., Becker C., Nuernberg P., Basaran S., Apak M. Y., et al.

Clinical genetics, vol.71, no.3, pp.212-9, 2007 (SCI-Expanded)

XCIX. **The R110C mutation in Notch3 causes variable clinical features in two Turkish families with CADASIL syndrome**

Uyguner Z., Siva A., Kayserili H., Saip S., Altintas A., Apak M., Albayram S., Isik N., Akman-Demir G., Tasyurekli M., et al.

JOURNAL OF THE NEUROLOGICAL SCIENCES, vol.246, pp.123-130, 2006 (SCI-Expanded)

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

Kalay E., Li Y., Uzumcu A., Uyguner O., Collin R. W., Caylan R., Ulubil-Emiroglu M., Kersten F. F. J., Hafiz G., van Wijk E., et al.

HUMAN MUTATION, vol.27, no.7, pp.633-639, 2006 (SCI-Expanded)

CI. **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., Hafiz G., BAŞARAN S., et al.

HUMAN MUTATION, vol.27, pp.633-9, 2006 (SCI-Expanded)

CII. **Mutations in different components of FGF signaling in LADD syndrome**

Rohmann E., Brunner H., Kayserili H., Uyguner O., Nurnberg G., Lew E., Dobbie A., Eswarakumar V., Uzumcu A., Ulubil-Emeroglu M., et al.

NATURE GENETICS, vol.38, no.4, pp.414-417, 2006 (SCI-Expanded)

CIII. **Loss of desmoplakin isoform I causes early onset cardiomyopathy and heart failure in a Naxos-like syndrome**

Uzumcu A., Norgett E., Dindar A., Uyguner O., Nisli K., Kayserili H., Sahin S., Dupont E., Severs N., Leigh I., et al.

JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, vol.43, no.2, 2006 (SCI-Expanded)

CIV. **A new syndrome, congenital extraocular muscle fibrosis with ulnar hand anomalies, maps to chromosome 21qter**

Tukel T., Uzumcu A., Gezer A., Kayserili H., Apak M., Uyguner O., Gultekin S., Hennies H., Nurnberg P., Desnick R., et al.

JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, vol.42, no.5, pp.408-415, 2005 (SCI-Expanded)

CV. **Migren, Ak Madde Lezyonları ve Subaraknoid Kanama: Geniş Bir Aile Ağacının Hikâyesi, Nöropsikiyatri**

Matur Z., Poyraz M., UYGUNER Z. O., Kayserili H., Baykan B., Güvenli B., Kayserili H.

NÖROPSİKİYATRİ ARŞİVİ, vol.47, pp.162-165, 2005 (SCI-Expanded)

CVI. **A novel semiquantitative polymerase chain reaction/enzyme digestion-based method for detection of large scale deletions/conversions of the CYP21 gene and mutation screening in Turkish families with 21-hydroxylase deficiency**

TÜKEL T., Uyguner O., Wei J., Yüksel-Apak M., Saka N., Song D., KAYSERİLİ H., Bas F., Günöz H., Wilson R. C., et al.

JOURNAL OF CLINICAL ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, vol.88, no.12, pp.5893-5897, 2003 (SCI-Expanded)

CVII. **Homozygous and heterozygous inheritance of PAX3 mutations causes different types of Waardenburg syndrome**

Wollnik B., Tukel T., Uyguner O., Ghanbari A., Kayserili H., Emiroglu M., Yuksel-Apak M.

AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, no.1, pp.42-45, 2003 (SCI-Expanded)

CVIII. **Molecular analyses of the HGO gene mutations in Turkish alkaptonuria patients suggest that the R58fs mutation originated from Central Asia and was spread throughout Europe and Anatolia by human migrations**

Uyguner O., De Jorge E., Cefle A., Baykal T., Kayserili H., Cefle K., Demirkol M., Yuksel-Apak M., de Cordoba S., Wollnik B.

JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, vol.26, no.1, pp.17-23, 2003 (SCI-Expanded)

- CIX. **Frequencies of gap- and tight-junction mutations in Turkish families with autosomal-recessive non-syndromic hearing loss**  
Uyguner O., Emiroglu M., Uzumcu A., Hafiz G., Ghanbari A., Baserer N., Yuksel-Apak M., Wollnik B.  
CLINICAL GENETICS, vol.64, no.1, pp.65-69, 2003 (SCI-Expanded)
- CX. **Haploinsufficiency of TBX3 causes ulnar-mammary syndrome in a large Turkish family**  
Wollnik B., Kayserili H., Uyguner O., Tukel T., Yuksel-Apak M.  
ANNALES DE GENETIQUE, vol.45, no.4, pp.213-217, 2002 (SCI-Expanded)
- CXI. **The novel R75Q mutation in the GJB2 gene causes autosomal dominant hearing loss and palmoplantar keratoderma in a Turkish family**  
Uyguner O., Tukel T., Baykal C., Eris H., Emiroglu M., Hafiz G., Ghanbari A., Baserer N., Yuksel-Apak M., Wollnik B.  
CLINICAL GENETICS, vol.62, no.4, pp.306-309, 2002 (SCI-Expanded)
- CXII. **CADASIL syndrome in a large Turkish kindred caused by the R90C mutation in the Notch3 receptor**  
Utku U., Celik Y., Uyguner O., Yuksel-Apak M., Wollnik B.  
EUROPEAN JOURNAL OF NEUROLOGY, vol.9, no.1, pp.23-28, 2002 (SCI-Expanded)
- CXIII. **HKChIP2 is a functional modifier of hKv4.3 potassium channels: Cloning and expression of a short hKChIP2 splice variant**  
Decher N., Uyguner O., Scherer C., Karaman B., Yuksel-Apak M., Busch A., Steinmeyer K., Wollnik B.  
CARDIOVASCULAR RESEARCH, vol.52, no.2, pp.255-264, 2001 (SCI-Expanded)
- CXIV. **Molecular cloning and characterization of cDNA for androgen-repressible rat liver protein, SMP-2**  
Chatterjee B., Majumdar D., UYGUNER Z. O., Murty C., Roy A. K.  
JOURNAL OF BIOLOGICAL CHEMISTRY, vol.262, no.2, pp.822-825, 1987 (SCI-Expanded)

## Articles Published in Other Journals

- I. **HETEROPLASMY-ASSOCIATED MITOCHONDRIAL DNA VARIANTS IN HUMAN BLOOD AND SKELETAL MUSCLE SAMPLES**  
Güleç Ç., Gedikbaşı A., Sahin G., Toksoy G., Duramaz A., Uyguner Z. O.  
JOURNAL OF ISTANBUL FACULTY OF MEDICINE-ISTANBUL TIP FAKULTESİ DERGİSİ, 2024 (ESCI)
- II. **JAG1 MUTATION SPECTRUM IN CASES WITH ALAGILLE SYNDROME FROM TURKIYE**  
Aslanger A. D., Yildirim B. T., Kalayci T., Şentürk L., Avcı Ş., Altunoğlu U., Güleç Ç., Karaman V., Doğan G., Önal Z., et al.  
JOURNAL OF ISTANBUL FACULTY OF MEDICINE-ISTANBUL TIP FAKULTESİ DERGİSİ, vol.86, no.4, pp.327-335, 2023 (ESCI)
- III. **A CASE REPORT OF A RARE NONSENSE ZP1 VARIANT IN A PATIENT WITH OOCYTE MATURATION DEFECT**  
Berkay E. G., Karaman B., Uyguner Z. O., Başaran S.  
JOURNAL OF ISTANBUL FACULTY OF MEDICINE-ISTANBUL TIP FAKULTESİ DERGİSİ, vol.86, no.3, pp.264-268, 2023 (ESCI)
- IV. **The Clinical and Molecular Spectrum of Trichorhinophalangeal Syndrome Types I and II in a Turkish Cohort Involving 22 Patients**  
Güneş N., Usluer E., Ülker A. Y., ULUDAĞ ALKAYA D., Sunamak E. Ç., Eyüpoğlu F. C., Uyguner Z. O., TÜYSÜZ B.  
Turkish Archives of Pediatrics, vol.58, no.1, pp.98-104, 2023 (Scopus)
- V. **Fetal Hand Anomalies: 18 Cases Diagnosed Between 2020-2022 from a Single Tertiary Care Center**  
Aslanger A. D., Saraç Sivrikoz T., Kalaycı T., Başaran S., Uyguner Z. O.  
Experimed, vol.12, no.3, pp.149-154, 2022 (Peer-Reviewed Journal)
- VI. **CLINICAL AND MOLECULAR RESULTS OF SIX CASES WITH ROBERTS SYNDROME: REVIEW OF CASES FROM TURKIYE**  
Aslanger A. D., Kalaycı T., Konur E. N., Güleç Ç., Avcı Ş., Altunoğlu U., Karaman V., Toksoy G., Karaman B., Başaran S., et al.  
JOURNAL OF ISTANBUL FACULTY OF MEDICINE-ISTANBUL TIP FAKULTESİ DERGİSİ, vol.85, no.4, pp.501-510,

2022 (Scopus)

- VII. **LİZENSEFALİ SPEKTRUMU OLGULARINDA GENOTİP-FENOTİP İLİŞKİSİ**  
ASLANGER A. D., UYGUNER Z. O., KARAMAN B., BAŞARAN S., KAYSERİLİ KARABEY H.  
Sabiad , 2022 (Peer-Reviewed Journal)
- VIII. **INTER-POPULATION COMPARISONS AND THE IMPORTANCE IN INFECTIOUS DISEASES OF THE IRF7, TBK1, IFNAR1, IFNAR2 AND TLR3 GENE VARIANTS IN TURKISH INDIVIDUALS**  
Karacan A., Toksoy G., Uyguner O., Karaman B., Basaran S., Komurcu-Bayrak E.  
JOURNAL OF ISTANBUL FACULTY OF MEDICINE-ISTANBUL TIP FAKULTESİ DERGİSİ, vol.85, no.3, pp.344-354, 2022 (Scopus)
- IX. **Clinical and Molecular Genetic Findings of Cerebral Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy**  
Rustemoglu B. S., Samanci B., Tepgeç F., Kürtüncü M., Altunoglu U., Gündüz T., Sayin G. Y., Avci S., Gürvit İ. H., Bilgiç B., et al.  
TURKISH JOURNAL OF NEUROLOGY, vol.27, no.3, pp.240-247, 2021 (ESCI)
- X. **Association between HBA locus copy number gains and pathogenic HBB gene variants**  
Toksoy G., Akay N., Aghayev A., Karaman V., Avci Ş., Kalaycı T., Altunoğlu U., Karakaş Z., Uyguner Z. O.  
INTERNATIONAL JOURNAL OF MEDICAL BIOCHEMISTRY, vol.4, no.2, pp.91-95, 2021 (Peer-Reviewed Journal)
- XI. **NOONAN SENDROMU'NUN PRENATAL TANISINDA PTPN11 GEN ANALİZLERİNİN ETKİNLİĞİ**  
TOKSOY G., TEPGEÇ F., SARAÇ SİVRİKOZ T., KALELİOĞLU İ. H., DEMİR S., HAS R., YÜKSEL A., UYGUNER Z. O., BAŞARAN S.  
JOURNAL OF ISTANBUL FACULTY OF MEDICINE-ISTANBUL TIP FAKULTESİ DERGİSİ, vol.84, no.1, pp.34-39, 2021 (ESCI)
- XII. **Association of HBA gene copy number gains with pathogenic HBB gene variants**  
Toksoy G., Akay N., Aghayev A., Karaman V., Avci Ş., Kalaycı T., Altunoğlu U., Karakaş Z., Uyguner Z. O.  
International Journal of Medical Biochemistry, vol.4, no.2, pp.91-96, 2021 (Peer-Reviewed Journal)
- XIII. **Different phenotypes of transthyretin-associated familial amyloid polyneuropathy due to a mutation in p.Glu109Gln in members of the same family**  
ERDOĞAN Ç., Tekin S., Unluturk Z., Uyguner Z. O.  
NORTHERN CLINICS OF ISTANBUL, vol.8, no.4, pp.398-401, 2021 (ESCI)
- XIV. **MOLECULAR ANALYSIS OF FGFR1-3, TWIST1, MSX2, POR, FREM1 AND RAB23 GENES IN SYNDROMIC AND NON-SYNDROMIC CRANIOSYNOSTOSIS CASES**  
Karaman V., Toksoy G., Karaman B., Kayserili Karabey H., Basaran S., Altunoglu U., Avci S., Uyguner Z. O.  
JOURNAL OF ISTANBUL FACULTY OF MEDICINE-ISTANBUL TIP FAKULTESİ DERGİSİ, vol.82, no.2, pp.116-122, 2019 (ESCI)
- XV. **SENDROMİK VE NON-SENDROMİK KRANİYOİNOSTOZ OLGULARINDA FGFR1-3, TWIST1, MSX2, POR, 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, vol.82, no.2, pp.9-10, 2019 (Peer-Reviewed Journal)
- XVI. **APPLICATION OF MLPA (MULTIPLEX LIGATION-DEPENDENT PROBE AMPLIFICATION) IN FETUSES WITH AN ABNORMAL SONOGRAM AND NORMAL KARYOTYPE**  
Toksoy G., Karaman B., Uyguner Z. O., Yılmaz K., Has R., Kayserili H., Miny P., Basaran S.  
JOURNAL OF ISTANBUL FACULTY OF MEDICINE-ISTANBUL TIP FAKULTESİ DERGİSİ, vol.82, no.1, pp.5-11, 2019 (ESCI)
- XVII. **RADİYAL IŞIN DEFECTLERİNİN KLİNİK SINIFLANDIRMASI VE ETYOPATOGENEZİNİN ARAŞTIRILMASI**  
AVCI Ş., Toksoy G., BAGİROVA G., Altunoglu U., KARAMAN B., BAŞARAN S., KAYSERİLİ KARABEY H., UYGUNER Z. O.  
JOURNAL OF ISTANBUL FACULTY OF MEDICINE-ISTANBUL TIP FAKULTESİ DERGİSİ, 2018 (Peer-Reviewed Journal)
- XVIII. **A Case of Fibrodysplasia Ossificans Progressiva in a 5-year-old Boy withall Musculoskeletal Features and Review of the Literature**  
Civan M., BİLGİLİ F., KILIÇ A., UYGUNER Z. O., TOKSOY G.  
JOURNAL OF ORTHOPAEDIC CASE REPORTS, vol.8, pp.36-39, 2018 (Peer-Reviewed Journal)

- XIX. **A duplication mutation in KCNQ1 gene in Romano-Ward syndrome**  
Coşkun S., Yıldırım Y., Cim A., İslamoğlu Y., Altunoğlu U., UYGUNER Z. O., Gökalep O.  
Official Journal of Turkish Society of Medical Genetics, vol.1, no.1, pp.1-3, 2015 (Peer-Reviewed Journal)
- XX. **Galactosemia and phantom absence seizures**  
Aydin-Ozemer Z., Tekturk P., UYGUNER Z. O., BAYKAL B.  
JOURNAL OF PEDIATRIC NEUROSCIENCES, vol.9, no.3, pp.253-256, 2014 (ESCI)
- XXI. **CYP21A2 gene mutations in congenital adrenal hyperplasia: Genotype-phenotype correlation in Turkish children**  
BAŞ F., Kayserili H., DARENDELİLER F. F., BUNDAK R., UYGUNER Z. O., GÜNÖZ H., Yüksel-Apak M., ATALAR F., Wilson R. C., New M. I., et al.  
JOURNAL OF CLINICAL RESEARCH IN PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY, vol.1, no.3, pp.116-128, 2009 (Scopus)
- XXII. **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 KARDİYOLOJİ DERGİSİ-THE ANATOLIAN JOURNAL OF CARDIOLOGY, vol.7, pp.18-22, 2007 (Peer-Reviewed Journal)

## Books & Book Chapters

- I. **KONVANSİYONEL MOLEKÜLER GENETİK TEST SONUÇLARININ RAPORLANMASI**  
Uyguner Z. O.  
in: Klinisyenler için Genetik Testler, Şükrü Öztürk, Kıvanç Cefle, Editor, EMA Tıp Kitabevi Yayıncılık Tic. Ltd. Şti, İstanbul, pp.49-59, 2022
- II. **Alfa Talasemiler**  
Karakaş Z., Uyguner Z. O., Demir S.  
in: Kalıtsal Anemiler, Özcan Bör, Hüseyin Gülen, Şule Ünal, Editor, Galenos Yayınevi, İstanbul, pp.60-68, 2021
- III. **Hamoglobin ve Hemoglobin Sentezinin Genetiği**  
Demir S., Uyguner Z. O.  
in: Haemoglobinopati Tanısı, Zeynep Karakaş, Editor, Nobel Yayınevi, Ankara, pp.1-29, 2021
- IV. **HİPOPİTÜİTARİZM**  
BAŞ F., TOKSOY G., UYGUNER Z. O.  
in: Çocuk Endokrinolojisi ve Diyabet, Prof. Dr. Feyza Darendeliler, Prof. Dr. Zehra Aycan, Prof. Dr. Cengiz Kara, Doç. Dr. Samim Özen, Doç. Dr. Erdal Eren, Editor, İSTANBUL TIP KİTABEVLERİ, İstanbul, pp.367-424, 2021
- V. **Alfa Talasemiler**  
KARAKAŞ Z., UYGUNER Z. O., DEMİR S.  
in: Kalıtsal Anemiler, Özcan Bör, Hüseyin Gülen, Şule Ünal, Editor, Galenos, İstanbul, pp.60-68, 2021
- VI. **COVID-19 Salgınında Anjiyotensin Dönüştürücü Enzim 2 Reseptörü Gen Varyantlarının Önemi**  
Bayrak A. E., Toksoy G., Uyguner Z. O., Karaman B., Başaran S.  
in: COVID-19: Moleküler ve Klinik Yaklaşım, Bedia Çakmakoglu, Sema Sırma Ekmekçi, Umut Can Küçüksezer, Vuslat Yılmaz, Günnur Deniz, Editor, Istanbul University, İstanbul, pp.66-76, 2020
- VII. **Taşıyıcı Tarama Testleri**  
Güleç Ç., Uyguner Z. O.  
in: Güncel Genetik Tabanlı Tarama Testleri, Haluk Akın, Editor, Türkiye Klinikleri Yayınevi, Ankara, pp.45-54, 2020
- VIII. **Tıbbi Genetik ve Genetik Hastalıklar-Moleküler Genetikte Temel Bilgiler**  
Uyguner Z. O., Toksoy G.  
in: Pediatri, Prof. Dr. Olcay Neyzi, Prof. Dr. Türkan Ertuğrul, Prof. Dr. Feyza Darendeliler, Editor, Nobel Yayın Dağıtım, İstanbul, pp.163-170, 2020
- IX. **Genetik Hastalıklarda Tedavi**  
Uyguner Z. O.  
in: Pediatri, Olcay Neyzi, Türkan Ertuğrul, Feyza Darendeliler, Editor, Nobel Tıp Kitapevi, İstanbul, pp.179-181, 2020
- X. **Familial Amiloid Polinöropatinin Genetiğini Anlamak**



Uyguner Z. O.

in: Nadir Hastalıklar Pompe, Fabry ve TTR-FAP, Hilmi Uysao, Editor, Palme Yayın Dağıtım, Ankara, pp.169-176, 2020

- XI. **Türk Bireylerde Tanımlanan ACE2, TMPRSS2, CTSB ve CTSL GenVaryantlarının Populasyonlar Arası Karşılaştırmalı Analizi**  
KÖMÜRCÜ BAYRAK E., TOKSOY G., UYGUNER Z. O., KARAMAN B., BAŞARAN S.  
in: COVID-19: MOLEKÜLER VE KLİNİK YAKLAŞIM, Prof. Dr. Bedia ÇAKMAKOĞLU, Prof. Dr. Sema SİRMA EKMEKÇİ, Doç. Dr. Umut Can KÜÇÜKSEZER, Doç. Dr. Vuslat YILMAZ, Prof. Dr. Günnur DENİZ, Editor, Istanbul University Press, İstanbul, pp.67-76, 2020
- XII. **Prematür Over Yetmezliğine Yol Açan Gen Defektleri**  
Uyguner Z. O.  
in: İnfertilite ve Genetik Yönü, Şükrü Öztürk, Kıvanç Cefle, Editor, Türkiye Klinikleri Yayınevi, Ankara, pp.43-56, 2019
- XIII. **Nefrotik sendromda genetik**  
Toksoy G., Uyguner Z. O.  
in: Genetik ve Multidisipliner Yaklaşımlar, Semerci Gündüz CN, Editor, Türkiye Klinikleri Yayınevi, Ankara, pp.8-21, 2019
- XIV. **Tıbbi Genetik**  
KAYSERİLİ H., BAŞARAN S., KARAMAN B., UYGUNER Z. O.  
in: Pediatride Rutinler, ömer devocioğlu, Editor, İstanbul Tıp Kitabevi, İstanbul, pp.300-305, 2014
- XV. **Konjenital Adrenal Hiperplazi; Moleküler Tanı, Fenotip/Genotip Korelasyonu ve Antenatal İzlem Deneyimlerimiz (1990-2009).**  
Kayserili H., Uyguner Z. O., Karaman B., Başaran S.  
in: Endokrinoloji Diyabet Yıllığı, Yarman S, Alagöl F., Editor, İstanbul Tıp Fakültesi, İstanbul, pp.103-113, 2012

## Refereed Congress / Symposium Publications in Proceedings

- I. **A NOVEL SPLICE SITE VARIANT IN FLNA GENE IDENTIFIED IN THREE SIBLINGS AFFECTED WITH MULTIPLE CONGENITAL ANOMALIES**  
Bulut G., Toksoy G., Altunoğlu U., Turgut G. T., Uyguner Z. O., Karaman B.  
14th Balkan Congress of Human Genetics & 9th Rare Disease SEE Meeting 2023, Skopje, Macedonia, 5 - 07 October 2023, pp.100
- II. **Mutation spectrum of Fanconi anemia associated genes in five patients from Azerbaijan**  
Aghayev A., Hüseyinov V., Toksoy G., Hasanova S., Mammadova G., Uyguner Z. O.  
<https://2023.eshg.org/>, Glasgow, England, 10 - 13 June 2023, vol.31, pp.443
- III. **Undiagnosed arthrogryposis: further expanding the molecular and phenotypic spectrum**  
Turgut G. T., Altunoğlu U., Saraç Sivrikoz T., Kalaycı T., Toksoy G., Avcı Ş., Karaman B., Güleç Ç., Yeşil Sayın G., Başaran S., et al.  
European Human Genetics Conference, Glasgow, England, 10 - 13 June 2023, vol.31, pp.101
- IV. **B Homozygous NRP1 truncating variant in a multiplex family with conotruncal heart defects, lymphatic malformations and genitourinary anomalies**  
Altunoğlu U., Kaya M., Kalaycı T., Uyguner Z. O.  
European Human Genetics Conference, Glasgow, England, 10 - 13 June 2023, vol.31, pp.524
- V. **İyi Bilinen Bir Fenotipin Nadir Prezantasyonu; Perinatal Lethal Gaucher Hastalığı**  
Akbaş S., Kalaycı T., Saraç Sivrikoz T., Aslanger A. D., Toksoy G., Uyguner Z. O.  
2. Ulusal HematoOnkoGenetik Kongresi, Gazimagusa, Cyprus (Kktc), 4 - 07 May 2023, pp.92
- VI. **Nadir Bir Antite Ghosal Hematodiyafizyel Displazi Tanılı Olgu**  
Hacer Demirbilek Ö., Aslanger A. D., Güleç Ç., Şahin Ş., Ağırbaşı D., Kalaycı Yiğın A., Tuğcu D., Uyguner Z. O.  
Ulusal HematoOnkoGenetik Kongresi, Gazimagusa, Cyprus (Kktc), 4 - 07 May 2023, pp.108
- VII. **Lenfoproliferatif Hastalıklarda Ayırıcı Tanıda Düşünülmesi Gereken Nadir Bir Sendrom: RAS İlişkili Otoimmün Lökoproliferatif Hastalık**

- Yıldırım B. T., Akbaş S., Aslanger A. D., Karaman V., Yılmaz Y., Karaman S., Karaman B., Ünüvar A., Kılıç A., Uyguner Z. O.
2. Uluslararası Katılımlı Ulusal HematoOnkoGenetik Kongresi, Gazimagusa, Cyprus (Kktc), 4 - 07 May 2023, pp.111
- VIII. **PIEZO1 İlişkili Dehidrate Herediter Stomasitoz-Herediter Kserositoz: Olgu Sunumu**  
Konur E. N., Aslanger A. D., Ocak S., Karaman V., Uyguner Z. O., Yeşil Sayın G.  
2. Ulusal HematoOnkoGenetik Kongresi, Gazimagusa, Cyprus (Kktc), 4 - 07 May 2023, pp.90
- IX. **Mikobakteriyel Enfeksiyona Mendeliyen Yatkınlıkla İlişkili Gen Varyantlarının Primer İmmün Yetmezlik Altgruplarında Analizi**  
Karacan A., Akbaş S., Yücel E., Aslanger A. D., Yeşil Sayın G., Toksoy G., Uyguner Z. O., Bayrak A. E.  
15. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Muğla, Turkey, 09 November 2022, pp.171-172
- X. **Frank-Ter Haar Sendromu Tanılı 3 Olgu ve Literatür Derlemesi**  
Konur E. N., Aslanger A. D., Kalaycı T., Altunoğlu U., Karaman V., Yeşil Sayın G., Kayserili Karabey H., Uyguner Z. O.  
15. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Muğla, Turkey, 09 November 2022, pp.91
- XI. **Birden Fazla Etkilenmiş Olgu Bulunan Ailelerde Tüm Ekzom Dizileme Yönteminin Tanıdaki Etkinliği**  
Bulut G., Toksoy G., Altunoğlu U., Turgut G. T., Uyguner Z. O., Başaran S., Karaman B.  
15.ULUSLARARASI KATILIMLI, ULUSAL TIBBİ GENETİK KONGRESİ, Muğla, Turkey, 9 - 13 November 2022, pp.116
- XII. **Gebelik Haftasına Göre Küçük Doğan (Sga) Çocuklarda Sebat Eden Boy Kısalığının Etiyolojisinin Genetik Analizler İle Değerlendirilmesi**  
Karaman V., Aslanger A. D., Konur E. N., Öztürk A. P., Toksoy G., Özsait Selçuk B. Ş., Baş F., Darendeliler F. F., Karaman B., Uyguner Z. O., et al.  
15.ULUSLARARASI KATILIMLI, ULUSAL TIBBİ GENETİK KONGRESİ, Muğla, Turkey, 9 - 13 November 2022, pp.189
- XIII. **Fetal Dönemde Kontraktürler İle Seyreden Fenotiplerin Moleküler Tanısında Tüm Ekzom Dizileme Analizinin Katkısı**  
Turgut G. T., Altunoğlu U., Güleç Ç., Kalaycı T., Saraç Sivrikoz T., Toksoy G., Karaman B., Yeşil Sayın G., Kayserili Karabey H., Uyguner Z. O.  
15.ULUSLARARASI KATILIMLI, ULUSAL TIBBİ GENETİK KONGRESİ, Muğla, Turkey, 9 - 13 November 2022, pp.85
- XIV. **Investigation of Genes Associated with Multiple Pituitary Hormone Deficiencies via Next Generation Sequencing Technology**  
ÖZTÜRK A. P., TOKSOY G., BAŞ F., YAVAŞ ABALI Z., BAGIROVA G., KARAMAN V., YILDIZ M., ASLANGER A., YEŞİL SAYIN G., POYRAZOĞLU Ş., et al.  
60th Annual Meeting of the European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE), Roma, Italy, 15 September 2022
- XV. **Diagnostic Usefulness of Whole Exome Sequence Analysis in cases with suspected mitochondrial disease: Single center experience**  
Gedikbaşı A., Balcı M. C., Karaca M., Toksoy G., Güleç Ç., Selamioğlu A., Durmuş A., Ak B., Körbeyli H. K., Uyguner Z. O., et al.  
XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Hatay, Turkey, 28 May - 01 June 2022, pp.144-146
- XVI. **High Serum Transaminase Levels in Asymptomatic Children: An Early Sign of Muscular Dystrophy ?**  
ASLANGER A. D., UYGUNER Z. O.  
11. INTERNATIONAL TRAKYA FAMILY MEDICINE CONGRESS, Turkey, 23 March 2022, pp.137-139
- XVII. **Diagnostic Utility of Whole Exome Sequencing in patients with suspected mitochondrial disease: the single center experience in Turkish population**  
Gedikbaşı A., Toksoy G., Karaca M., Balcı M. C., Güleç Ç., Selamioğlu A., Karaman B., Başaran S., Gökçay G. F., Uyguner Z. O.  
International Congress on Inborn Errors in Metabolism (ICIEM), Sydney, Australia, 19 - 24 November 2021, pp.1-3
- XVIII. **A case of polycythemia diagnosed as Hemoglobin Andrew-Minneapolis**  
BİLİCİ M., KARAMAN S., ÜNÜVAR A., TUĞCU D., TANYILDIZ H. G., ASLANGER A. D., UYGUNER Z. O., TUNA DEVECİ R., ŞAHİN Ş., KARAKAŞ Z.  
XIIth Eurasian Hematology Oncology Congress, İstanbul, Turkey, 10 - 13 November 2021
- XIX. **A case of Polycyththemia Diagnosed as Hemoglobin Andrew-Minneapolis**

BİLİCİ M., KARAMAN S., ÜNÜVAR A., TUĞCU D., TANYILDIZ H. G., ASLANGER A. D., UYGUNER Z. O., TUNA DEVECİ R., ŞAHİN Ş., KARAKAŞ Z.

XII. Eurasian Hematology Oncology Congress, İstanbul, Turkey, 10 - 13 November 2021, vol.43, pp.62-63

- XX. **Türkiye'deki olgu örneklerinde SARS-CoV-2 enfeksiyonunda rol alan aday immünite gen varyantlarının incelenmesi ve popülasyonlar arasında karşılaştırılması**

Karacan A., Toksoy G., Uyguner Z. O., Başaran S., Karaman B., Bayrak A. E.

XVII. Tıbbi Biyoloji ve Genetik Kongresi, İstanbul, Turkey, 28 - 31 October 2021, pp.166-167

- XXI. **Çoğul Hipofiz Hormon Eksikliklerinde İlişkili Genlerin Yeni Nesil Dizileme Teknolojisi İle Araştırılması**

ÖZTÜRK A. P., TOKSOY G., BAŞ F., YAVAŞ ABALI Z., KARAMAN V., YILDIZ M., POYRAZOĞLU Ş., UYGUNER Z. O., DARENDELİLER F. F.

XXV. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Kongresi, Turkey, 06 October 2021

- XXII. **Response to growth hormone therapy with high IGF-1-levels and severe insulin resistance in two-cases with SOFT syndrome: A novel homozygous mutation in POC1A**

KARAKILIÇ ÖZTURAN E., ALTUNOĞLU U., ÖZTÜRK A. P., TOKSOY G., TUTKU TURGUT G., POYRAZOĞLU Ş., BAŞ F., UYGUNER Z. O., DARENDELİLER F. F.

59th Annual ESPE (ESPE 2021 Online), 22 - 23 September 2021, vol.94, pp.277

- XXIII. **Three Nance Horan Syndrome Families from Turkey; Three Different Approaches for Molecular Diagnosis**

Saraçoğlu H. P., Güven Y., Aksakal S. D., Kalaycı T., Altunoğlu U., Uyguner Z. O., Eraslan S., Börklü E., Kayserili Karabey H.

European Human Genetics Conference, 28 - 31 August 2021, pp.1

- XXIV. **MECP2 Spektrumundan Etkilenmiş 27 Olgunun Klinik ve Moleküler Bulguları**

Kalaycı T., Aslanger A. D., Altunoğlu U., Toksoy G., Konur E. N., Avcı Ş., Karaman V., Karaman B., Yeşil Sayın G., Kayserili Karabay H., et al.

14. TIBBİ GENETİK KONGRESİ, 20 - 22 December 2020, vol.31, no.4, pp.53

- XXV. **Nadir Hastalıkların Tanı ve Takibinde Biyokimyasal Testlerin Tamamlayıcı Rolü: Olgu Sunumu**

Gedikbaşı A., Toksoy G., Kalaycı T., Gelmez M. Y., Karaman B., Deniz G., Uyguner Z. O.

Uluslararası Laboratuvar Tıbbi ve XX.Ulusal Klinik Biyokimya Kongresi, İstanbul, Turkey, 25 - 26 December 2020, pp.1

- XXVI. **Mitokondriyal Hastalıklara Bütünsel Yaklaşım: Beş Aile Örneği**

Gedikbaşı A., Toksoy G., Karaca M., Balcı M. C., Güleç Ç., Karaman B., Kayserili Karabay H., Başaran S., Gökçay G. F., Uyguner Z. O.

14. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İstanbul, Turkey, 20 - 22 December 2020, pp.45

- XXVII. **Alport sendromlu 15 olgunun klinik ve moleküler bulguları**

Aslanger A. D., Yürük Yıldırım Z. N., Toksoy G., Aksu B., Durmaz D., Göksu Çetinkaya A. P., Kalaycı T., Çam Delebe E. Ö., Karaman V., Yavuz S., et al.

14. TIBBİ GENETİK KONGRESİ, İstanbul, Turkey, 20 - 22 December 2020, vol.31, no.4, pp.49

- XXVIII. **Sebebi Açıklanamayan Tekrarlayan Gebelik Kaybı ve Tekrarlayan İmplantasyon Defekti Olgularında Etiyolojinin Açıklanmasına Yönelik Yeni Yolaklar ve Genler**

Berkay E. G., Toksoy G., Güleç Ç., Uyguner Z. O., Başaran S.

14. ULUSAL TIBBİ GENETİK KONGRESİ, Ankara, Turkey, 20 - 22 November 2020, vol.1, no.1, pp.11

- XXIX. **Ailevi Erken Puberte Olgularında MKRN3 ve DLK1 Genlerinin Dizilenmesi**

Karaman V., Karakılıç Özturan E., Baş F., Poyrazoğlu Ş., Başaran S., Darendeliler F. F., Uyguner Z. O.

XXIV. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Çevrimiçi Kongresi, 30 October - 01 November 2020, pp.12

- XXX. **Nadir bir boy kısalığı nedeni olan SOFT sendromu tanılı olgularımızda çok yüksek IGF1 düzeyleri ve ağır insülin direnci birlikteliği ile büyüme hormonu tedavisine yanıtın değerlendirilmesi**

KARAKILIÇ ÖZTURAN E., ALTUNOĞLU U., TOKSOY G., ÖZTÜRK A. P., KARDELEN AL A. D., TURGUT G. T., YILDIZ M., POYRAZOĞLU Ş., BAŞ F., UYGUNER Z. O., et al.

XXIV ULUSAL PEDIATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ, Çevrim içi, Turkey, 30 October - 01 November 2020

- XXXI. **Klasik tip 21 hidroksilaz eksikliğine bağlı konjenital adrenal hiperplazi tanılı olgularda puberte özellikleri, pubertal boy kazanımı ve final boya etki eden faktörlerin değerlendirilmesi: çok merkezli çalışma**  
YAVAŞ ABALI Z., YILDIZ M., BAŞ F., ÖNAL H., ABALI S., ÇILSAAT G., UYGUNER Z. O., DEMİRCİOĞLU S., DARENDELİLER F. F., BEREKET A., et al.  
XXIV. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Kongresi, Ankara, Turkey, 30 October 2020
- XXXII. **SOFT Sendromu Tanılı Olgularımızda Çok Yüksek IGF1 Düzeyleri Ve Ağır İnsülin Direnci Birlikteliği İle Büyüme Hormonu Tedavisine Yanıtın Değerlendirilmesi**  
Karakılıç Özturan E., Altunoğlu U., Toksoy G., Öztürk A. P., Kardelen Al A. D., Turgut G. T., Yıldız M., Poyrazoğlu Ş., Baş F., Uyguner Z. O., et al.  
XXIV. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Çevrimiçi Kongresi , 30 October - 01 November 2020, pp.1-2
- XXXIII. **A case report of a rare nonsense ZP1 variant in a patient with oocyte maturation defect**  
Berkay E. G., Karaman B., Toksoy G., Selçuk B. Ş., Uyguner Z. O., Başaran S.  
European Human Genetics Virtual Conference (ESHG 2020.2), Vienna, Austria, 6 - 09 June 2020
- XXXIV. **Follow-up findings and genotype-phenotype correlation in 18 Turkish patients with biallelic mutation in the FKBP10 gene**  
YÜKSEL ÜLKER A., ULUDAĞ ALKAYA D., YEŞİL SAYIN G., TOKSOY G., UYGUNER Z. O., TÜYSÜZ B.  
European Human Genetics Virtual Conference ESHG 2020, Austria, 6 - 09 June 2020
- XXXV. **Clinical phenotype and genotype association in patients with 21-hydroxylase deficiency**  
Aghayeva A., Turan H., Toksoy G., Dagdeviren Cakir A., Berkay E., Güneş N., Evliyaoğlu S. O., Uyguner Z. O., Dündar M., Tüysüz B., et al.  
58th Annual Meeting of the European Society for Paediatric Endocrinology /ESPE), Vienna, Austria, 19 - 21 September 2019, vol.1, no.1, pp.361
- XXXVI. **Genetic Evaluation of Idiopathic Short Stature**  
Karaman B., Baş F., Najaflı A., Şahin A., Toksoy G., Darendeliler F., Başaran S., Poyrazoğlu Ş., Altunoğlu U., Uyguner Z. O.  
European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE), Vienna, Austria, 19 - 21 September 2019, pp.323
- XXXVII. **Targeted Panel Gene Sequencing for Identification of Genetic Etiology of 46,XY Disorders of Sex Development.**  
Aghayeva A., Turan H., Toksoy G., Dağdeviren Çakır A., Berkay E., Güneş N., Evliyaoğlu S. O., Uyguner Z. O., Dündar M., Tüysüz B., et al.  
58th Annual Meeting of the European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE), Vienna, Austria, 19 - 21 September 2019, vol.91, no.1, pp.361
- XXXVIII. **Parkinson Hastalığı için Yüksek Risk Grubunda Yer Alan Kişilerin Klinik ve Nörogörüntüleme Yöntemleri ile Değerlendirilmesi**  
Sezgin M., Bilgiç B., Kurt E., Bayram A., Hanağası H. A., Uyguner Z. O., Gökçay G. F., Gürvit İ. H., Demiralp T., Emre M.  
55. Ulusal Nöroloji Kongresi, Antalya, Turkey, 15 - 21 November 2019, pp.48
- XXXIX. **Novel variants in DHH gene identified with 46,XY gonadal dysgenesis**  
Aghayev A., Toksoy G., Poyrazoglu S., Karaman B., Avci S., Abali Z. Y., Altunoglu U., Bas F., Darendeliler F. F., Basaran S., et al.  
52nd Conference of the European-Society-of-Human-Genetics (ESHG), Gothenburg, Sweden, 15 - 18 June 2019, vol.27, pp.1250-1251
- XL. **Pre-perinatal dönemde ayırıcı tanıda osteogenezis imperfekta düşünülen olgularda yeni nesil dizilemenin kesin tanıya katkısı**  
Şentürk L., Altunoğlu U., Güleç Ç., Toksoy G., Tüysüz B., Uludağ Alkaya D., Başaran S., Has R., Yüksel A., Kayserili Karabay H., et al.  
4. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, Ankara, Turkey, 25 - 27 September 2019, pp.28
- XLI. **Targeted Panel Gene Sequencing for Identification of Genetic Etiology of 46, XY Disorders of Sex Development**  
Poyrazoğlu Ş., TOKSOY G., Aghayev A., KARAMAN B., Şahin A., ALTUNOĞLU U., YAVAŞ A. Z., BAŞ F., BAŞARAN S., UYGUNER Z. O., et al.

European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE), Basel, Switzerland, 20 - 22 September 2019, pp.193

- XLII. **Fetal skeletal dysplasia experience of a single tertiary referral center in Istanbul, Turkey**  
Kalaycı T., Altunoğlu U., Saraç Sivriköz T., Çorbacioğlu A., Avcı Ş., Has R., Uyguner Z. O., Yüksel A., Başaran S., Kayserili H.  
14th International Skeletal Dysplasia Society Meeting, Oslo, Norway, 11 - 14 September 2019, pp.35
- XLIII. **The Clinical Features and Effect of Growth Hormone Treatment in 3-M Syndrome Cases with Severe Growth Retardation**  
Öztürk A. P., Altunoğlu U., Toksoy G., Karakılıç Özturan E., Poyrazoğlu Ş., Baş F., Uyguner Z. O., Darendeliler F. F.  
58th Annual Meeting of European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE), Vienna, Austria, 19 - 21 September 2019, vol.1, no.1, pp.452
- XLIV. **Diagnostic contribution of in house designed next generation sequencing panel gene test for Disorders of Sexual Development from Turkey**  
Aghayev A., Toksoy G., Poyrazoglu S., Karaman B., Avcı S., Abali Z. Y., Altunoglu U., Bas F., Darendeliler F. F., Basaran S., et al.  
51st Conference of the European-Society-of-Human-Genetics (ESHG) in conjunction with the European Meeting on Psychosocial Aspects of Genetics (EMPAG), Milan, Italy, 16 - 19 June 2018, vol.27, pp.79-80
- XLV. **Boy Kısaliğının Genetik Etiyolojisinin Araştırılması**  
KARAMAN B., BAŞ F., NAJAFLI A., AVCI Ş., KARDELEN AL A. D., TOKSOY G., ALTUNOĞLU U., POYRAZOĞLU Ş., UYGUNER Z. O., DARENDELİLER F. F., et al.  
XXIII Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Kongresi, Antalya, Turkey, 17 - 21 April 2019
- XLVI. **Interpretation of m.3243A>G in mtDNA in Clinical Expressivity Versus Tissue Heteroplasmy Ratios with Text Mining Analysis**  
Şahin G., Güleç Ç., Başaran S., Uyguner Z. O.  
13th Balkan Congress of Human Genetics, Edirne, Turkey, 17 - 20 April 2019, pp.42
- XLVII. **Novel FGFR2 variant in a Case with Crouzon Syndrome**  
Karaman V., Kalaycı T., Başaran S., Pempegül Yıldız E., Altunoğlu U., Uyguner Z. O.  
Balkan Congress of Human Genetics, Edirne, Turkey, 17 - 20 April 2019, vol.22, pp.209
- XLVIII. **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, Turkey, 10 - 14 April 2019, pp.1-547
- XLIX. **Clinical and Molecular Characterization of Stuve-Wiedmann Syndrome in Six Cases**  
Şentürk L., Güleç Ç., Kayserili Karabay H., Kalaycı T., Uyguner Z. O., Altunoğlu U.  
13. Uluslararası Katılımlı Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Antalya, Turkey, 7 - 11 November 2018, pp.123
- L. **3M Sendromlu iki oğluda CUL7 geninde saptanan üç yeni varyant**  
Güleç Ç., Altunoğlu U., Gedikbaşı A., Avcı Ş., Toksoy G., Uyguner Z. O., Başaran S.  
13. "Uluslararası Katılımlı" Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Antalya, Turkey, 7 - 11 November 2018, vol.1, no.1, pp.272
- LI. **Clinical and molecular findings of seven Turkish nonphotosensitive trichothiodystrophy patients with two novel mutations in MPLKIP**  
Kalaycı T., Altunoğlu U., Karaman B., Uyguner Z. O., Kayserili Karabay H.  
50th European Society of Human Genetics Conference, Kobenhavn, Denmark, 27 - 30 May 2017, pp.394
- LII. **Nekrotizan pannikülit ve asimetrik oligoartrit tablosu ile prezente olan alfa-1 antitripsin eksikliği olgusu**  
Çetin Ç., Kapar C., Ersoy A., Bektaş M., Baykal C., Öçal M. L., İnanç M., Gül A., Uyguner Z. O., Artım Esen B.  
Ulusal Romatoloji Kongresi, Muğla, Turkey, 26 - 30 September 2018, pp.159-160
- LIII. **Evaluation of Three Patients with 46,XY Gonadal Dysgenesis due to Desert Hedgehog Gene Mutations**  
POYRAZOĞLU Ş., KARAMAN B., BAŞ F., Darendeliler F., TOKSOY G., BAŞARAN S., ALTUNOĞLU U., UYGUNER Z. O., Darendeliler F., TOKSOY G., et al.  
57th Annual Meeting of the European Society for Paediatric Endocrinology, Atina, Greece, 27 - 29 September 2018, pp.558

- LIV. Copy-Number Variations of the Human Olfactory Receptor Gene Family in Patients with Macromastia and Prepubertal Gynecomastia**  
BAŞ F., KARAMAN B., KARDELEN A., DARENDELİLER F., TOKSOY G., BAŞARAN S., POYRAZOĞLU Ş., ALTUNOĞLU U., UYGUNER Z. O.  
57th Annual Meeting of the European Society for Paediatric Endocrinology, Atina, Greece, 27 - 29 September 2018, pp.562
- LV. PROKR2 Mutations in Patients with Growth Hormone Deficiency and Multiple Pituitary Hormone Deficiency**  
Najafli A., BAŞ F., KARAMAN B., UYGUNER Z. O., BAŞARAN S., POYRAZOĞLU Ş., DARENDELİLER F. F.  
57. ESPE 2018, 27 - 29 September 2018
- LVI. A CASE OF TRANSTRETIN FAMILIAL AMYLOID POLYNEUROPATHY PATIENT WITH THE MONONEUROPATHY MULTIPLEX**  
Matur Z., Avci S., Akan O., Altunrende B., UYGUNER Z. O.  
Annual Meeting of the American Association of Neuromuscular and Electrodiagnostic Medicine (AANEM), Washington, Kiribati, 10 - 13 October 2018, vol.58
- LVII. 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, Turkey, 7 - 10 March 2018
- LVIII. Genetic Investigation in Parkinson Disease.**  
Tepgeç F., Bilgiç B., Toksoy G., Demirtaş Tatlıdere A., Tüfekçioğlu Z., Şahin İ., Hanağası H. A., Gürvit İ. H., Uyguner Z. O., Başaran S.  
Erciyes Medical Genetics Days 2018, Kayseri, Turkey, 7 - 10 March 2018, vol.1, no.1, pp.52
- LIX. Molecular Genetic diagnostic efficiency of targeted next generation sequencing on "disorders of sex development"**  
Toksoy G., Agayev A., Poyrazoğlu Ş., Avci Ş., Karaman B., Yavaş Abalı Z., Baş F., Darendeliler F. F., Başaran S., Uyguner Z. O.  
Erciyes Medical Genetics Days 2018, Kayseri, Turkey, 7 - 10 March 2018, vol.1, no.1, pp.51
- LX. GALT mutation spectrum including four novel alterations in Turkish Cases With Galactosemia**  
Kalay İ., Balcı M. C., Güleç Ç., Avci Ş., Toksoy G., Gökçay G. F., Demirkol M., Başaran S., Uyguner Z. O.  
Erciyes Medical Genetics Days 2018, Kayseri, Turkey, 7 - 10 March 2018, vol.1, no.1, pp.46
- LXI. Primer Koenzim Q10 eksikliği-6 (COQ10D6), Olgu Sunumu**  
Yürük Yıldırım Z. N., Nayır A. N., Uyguner Z. O., Toksoy G., Yavuz S., Altunoğlu U., Türkkan Ö. N., Sevinç B., Gökçay G. F., Kürkcü D., et al.  
4. Çocuk Nefroloji Olgu Panayırı, İzmir, Turkey, 3 - 04 November 2017, pp.4
- LXII. A rare cause of congenital adrenal hyperplasia: Clinical and genetic findings and follow-up of six patients with 17 hydroxylase deficiency.**  
KARDELEN A. D., BAŞ F., TOKSOY G., POYRAZOĞLU Ş., BUNDAK R., ALTUNOĞLU U., NAJAFLI A., UYGUNER Z. O., DARENDELİLER F. F.  
10 th International Meeting of Pediatric Endocrinology, Washington, Kiribati, 14 - 17 September 2017, vol.88, pp.457-458
- LXIII. "Primary coenzyme Q10 deficiency-6 (COQ10d6): case report "**  
YÜRÜK YILDIRIM Z. N., NAYIR A. N., UYGUNER Z. O., TOKSOY G., YAVUZ S., ALTUNOĞLU U., TÜRKKAN Ö. N., SEVİNÇ B., GÖKÇAY G. F., KÜRKÇÜ GÜNEŞ D., et al.  
50th ESPN meeting, GLASCOW, England, 6 - 09 September 2017, vol.32, pp.1763
- LXIV. Mutation spectrum of Fanconi anemia associated genes in eleven patients from Turkey**  
UYGUNER Z. O., TOKSOY G., Uludağ Alkaya D., Aghayev A., Celkan T., Başaran S., Tüysüz B.  
ESHG-2017, Kopenhagen, Denmark, 27 - 30 May 2017, pp.1
- LXV. 46, XY Cinsiyet Gelişim Bozukluğu olan Dört Olguda AR ve SRD5A2 Geninde Yeni Mutasyonlar**  
Aghayev A. R., Toksoy G., Baş F., Altunoğlu U., Karaman B., Poyrazoğlu Ş., Darendeliler F., Kayserili H., Başaran S., UYGUNER Z. O.  
2. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, İzmir, Turkey, 23 - 25 February 2017, pp.1

- LXVI. **Osteoporoz psödoglioma sendromu**  
SAPMAZ S., YAVAŞ ABALI Z., GENENŞ M., ALTUNOĞLU U., POYRAZOĞLU Ş., BAŞ F., BUNDAK R., DARENDELİLER F. F., UYGUNER Z. O.  
38. Pediatri Günleri ve 17. Pediatri Hemşireliği Günleri, Turkey, 3 - 06 April 2016
- LXVII. **Nonklasik konjenital adrenal hiperplazi hastalarının genotip ve fenotip özellikleri**  
Abalı S., Akcan N., Toksoy G., Baş F., Güran T., Atay Z., Uyguner Z. O., Altunoğlu U., Baş S., Haliloğlu B., et al.  
38. Pediatri Günleri ve 17. Pediatri Hemşireliği Günleri, İstanbul, Turkey, 3 - 06 April 2016, vol.1, no.1, pp.95
- LXVIII. **Fanconi Anemisi olgularında ilişkili genlerin yeni nesil dizileme teknolojisi ile araştırılması**  
Bagirova G., Toksoy G., Uyguner Z. O., Başaran S., Avcı Ş., Altunoğlu U., Kayserili Karabay H.  
3. Metabolik Dismorfoloji Sempozyumu, İstanbul, Turkey, 10 - 12 March 2016, vol.1, no.1, pp.65
- LXIX. **Erken Başalayan Alzheimer Hastalığında PSEN1 ve APP Gen Mutasyonlarının Araştırılması**  
Tepgeç F., Bilgiç B., Toksoy G., Demirtaş Tatlıdere A., Tüfekçioğlu Z., Hanağası H. A., Gürvit İ. H., Uyguner Z. O., Başaran S.  
Uluslararası katkılı 'Gevher Nesibe Günleri' 2016, Kayseri, Turkey, 11 - 13 February 2016, vol.38, no.1, pp.36
- LXX. **Erken Başlayan Alzheimer Hastalığında PSEN1 ve APP Gen Mutasyonlarının Araştırılması.**  
TEPGEÇ F., BİLGİÇ B., TOKSOY G., DEMİRTAŞ TATLİDERE A., TÜFEKÇİOĞLU Z., HANAĞASI H. A., GÜRVİT İ. H., UYGUNER Z. O., BAŞARAN S.  
Uluslararası katkılı 'Gevher Nesibe Günleri 2016, Kayseri, Turkey, 11 - 13 February 2016, pp.36
- LXXI. **The evaluation of AR and SRD5A2 gene mutations in 87 patients with 46, XY DSD children in Turkey**  
Akcan N., Toksoy G., Uyguner Z. O., Saka N., Altunoğlu U., Yavaş Abalı Z., Genens M., Poyrazoğlu Ş., Baş F., Bundak R., et al.  
54th Annual Meeting of the ESPE, Barcelona, Spain, 01 October 2015 - 03 October 2019, vol.84, no.1, pp.203
- LXXII. **CYP11B1 gene mutations in patients congenital adrenal hyperplasia in Turkey**  
Baş F., Ergun-Longmire B., Saka N., Toksoy G., Uyguner Z. O., Poyrazoğlu Ş., Ahmed S., Cobb E., Altunoğlu U., Bundak R., et al.  
54th Annual Meeting of the European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE), Barcelona, Spain, 30 September - 03 October 2015, vol.84, no.1, pp.315
- LXXIII. **New Fetal Case of Blomstrand Chondrodysplasia and Review of the Literature**  
Kalaycı T., Altunoğlu U., Şentürk L., Uyguner Z. O., Kayserili Karabay H.  
12th International Skeletal Dysplasia Society Meeting, İstanbul, Turkey, 11 - 13 September 2015
- LXXIV. **Multiple Pituitary Hormone Deficiency Associated with Pituitary Hyperplasia: A Case Report**  
Genenş M., Akcan N., Yavaş Abalı Z., Baş F., Uyguner Z. O., Poyrazoğlu Ş., Toksoy G., Bundak R., Darendeliler F. F.  
1.Ege Endocrinology and Genetic Symposium, İstanbul, Turkey, 25 - 27 February 2015, vol.7, no.56, pp.81
- LXXV. **Homozygous and Compound Hetrozygous Mutation in 3 Turkish Family with Jervell and Lange-Nielsen Syndrome**  
Temel Ş. G., Toksoy G., Uysal F., Bostan O., Evke E., Uyguner Z. O., Kayserili Karabay H., Çil E.  
European Human Genetics Conference 2015, Glasgow, United Kingdom, 6 - 09 June 2015, vol.1, no.1, pp.122-123
- LXXVI. **CYP21A2 gene aberrations in patients with nonclassical congenital adrenal hyperplasia**  
AKCAN N., UYGUNER Z. O., TOKSOY G., BAŞ F., ALTUNOĞLU U., POYRAZOĞLU Ş., SAKA N., BUNDAK R., KAYSERİLİ KARABEY H., DARENDELİLER F. F.  
The Endocrine Society's 97th Annual Meeting, 5 - 08 March 2015
- LXXVII. **CYP21A2 gene aberrations in patients with non classical congenital adrenal hyperplasia**  
Akcan N., Uyguner Z. O., Toksoy G., Baş F., Altunoğlu U., Poyrazoğlu Ş., Saka N., Bundak R., Kayserili Karabay H., Darendeliler F. F.  
Endocrine Society's 97th Annual Meeting and Expo, California, United States Of America, 5 - 08 March 2015, vol.36, no.1, pp.1
- LXXVIII. **Training Course on Haemoglobin Disorders Laboratory Daignosis and Clinical Management**  
KARAKAŞ Z., KOÇ B. Ş., Toksoy G., KARAMAN S., KAYSERİLİ KARABEY H., UYGUNER Z. O.  
European School of Haematology. Training Course on Haemoglobin Disorders: Laboratory Daignosis and Clinical Management, Barselona, Spain, 23 - 24 January 2015
- LXXIX. **BEKLENMEYENMOLEKÜLER PATOLOJİ GÖSTEREN ÜÇBETA TALASEMİ OLGUSU DELESYONEL**

## MUTASYONLAR

KARAKAŞ Z., KOÇ B. Ş., KARAMAN S., KAYSERİLİ KARABEY H., UYGUNER Z. O.

Ulusal Hematoloji Kongresi, Turkey, 21 - 24 October 2015

- LXXX. **Genotype and phenotype characteristics of patients with nonclassical congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency**  
Akcan Tombalak N., Toksoy G., Uyguner Z. O., Karakılıç Özturan E., Aydın B., Baş F., Saka N., Poyrazoğlu Ş., Bundak R., Kayserili Karabay H., et al.  
53 rd Annual Meeting of the European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE), Dublin, Ireland, 18 - 20 September 2014, vol.82, no.1, pp.176-177
- LXXXI. **Clinical features and genetic analyses of type III hereditary angioedema patients**  
Gelincik A., Unal D., Demirturk M., Olgac M., Demir S., Toksoy G., Karaman V., Uyguner O., Colakoglu B., Buyukozturk S.  
European-Academy-of-Allergy-and-Clinical-Immunology Congress, Copenhagen, Denmark, 7 - 11 June 2014, vol.69, pp.483-484
- LXXXII. **Novel alteration in AMPD2 gene segregates with non-syndromic intellectual disability linked to MRT4 locus, conjointly responsible from Pontocerebellar hypoplasia**  
Uyguner Z. O., Üstek D., Toksoy G., Görmez Z., Hacıoğlu O., Sağiroğlu M., Başaran S., Kayserili Karabay H.  
European Human Genetics Conference 2014, Milan, Italy, 31 May - 03 June 2014, vol.22, no.1, pp.140
- LXXXIII. **Molecular Diagnostic Algorithm of Syndromic Craniosynostosis**  
Karaman V., Toksoy G., Avci Ş., Karaman B., Altunoğlu U., Başaran S., Kayserili Karabay H., Uyguner Z. O.  
European Human Genetics. Conference 2014, Milan, Italy, 31 May - 03 June 2014, vol.22, no.1, pp.215
- LXXXIV. **Homozygous SHOX gene deletion detected by array CGH in a girl with langer mesomelic dysplasia**  
Karaman B., Satkın N., Altunoğlu U., Toksoy G., Kayserili Karabay H., Uyguner Z. O., Başaran S.  
European Human Genetics Conference 2014, Milan, Italy, 31 May - 03 June 2014, vol.22, no.1, pp.404
- LXXXV. **HBB gene mutation spectrum of beta-thalassemia patients from Turkey.**  
Toksoy G., Karakaş Z., Kayserili Karabay H., Karaman V., Başaran S., Uyguner Z. O.  
European Human Genetics Conference 2014, Milan, Italy, 31 May - 03 June 2014, vol.22, no.1, pp.140
- LXXXVI. **HBB gene mutation spectrum of beta-thalassemia patients from Turkey**  
Toksoy G., Karakaş Z., Kayserili H., Karaman B., Başaran S., UYGUNER Z. O.  
ESHG 2014, Milano, Italy, 31 May - 03 June 2014, vol.22, no.1, pp.140
- LXXXVII. **Joubert sendromu tanılı olguda çoğul hipofiz hormon eksikliği**  
Akcan Tombalak N., Altunoğlu U., Toksoy G., Poyrazoğlu Ş., Uyguner Z. O., Baş F., Kayserili Karabay H., Bundak R., Saka N., Darendeliler F. F.  
Çocuk Endokrinolojisi Olgu Sunumları-6, , 2014, İzmir, Turkey, 18 - 19 April 2014, vol.1, no.1, pp.6
- LXXXVIII. **Tip III Herediter Anjiödem Hastalarının Klinik ve Genetik Özelliklerinin Analizi**  
GELİNCİK A., ÜNAL D., DEMİRTÜRK M., OLGAC M., DEMİR S., TOKSOY G., KARAMAN V., UYGUNER Z. O., ÇOLAKOĞLU B., BÜYÜKÖZTÜRK S.  
XX. Ulusal Allerji ve Klinik immunoloji Kongresi, Antalya, Turkey, 2 - 06 November 2013, pp.51
- LXXXIX. **Is Arg5 in HOXDNA binding domain of HOXB1 hot spot for congenital facial paralysis mimicking Moebius syndrome?**  
Uyguner Z. O., Özgür H., Altunoğlu U., Toksoy G., Başaran S., Bokhoven H. V., Kayserili Karabay H.  
European Human Genetics Conference 2013, Paris, France, 8 - 11 June 2013, vol.21, no.1, pp.98
- XC. **Drawbacks of genotype-phenotype correlation in Cleidocranial Dysplasia in eleven families.**  
DİNÇSOY BİR F., GÜVEN Y., DİNÇKAN N., ALTUNOĞLU U., SELVİ KUVVETLİ S., BAŞ F., UYGUNER Z. O., KAYSERİLİ KARABEY H.  
European Human Genetics Conference 2013, Paris, France, 8 - 11 June 2013
- XCI. **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, France, 1 - 04 June 2013, pp.99
- XCII. **The relationship between platelet glycoprotein IIb RS5911 polymorphism and inflammation in COPD patients**



Altinoz H., Ergun S., AK K., Uyguner Z. O., Yardimci T., Tetik S.

22nd International Congress on Thrombosis, Nice, France, 6 - 09 October 2012, vol.130

- XCIII. Novel indel mutation in CDMP1 gene is associated with brachydactyly type C in a four generation Turkish family**

Uyguner Z. O., Kocaoğlu M., Toksoy G., Başaran S., Kayserili Karabay H.

European Human Genetics Conference 2012, Nuremberg, Germany, 23 - 26 June 2012, vol.20, no.1, pp.295

- XCIV. 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, Germany, 23 - 26 June 2012, pp.150

- XCIV. Novel De Novo Splice Site Mutation In EFNB1 Gene Cause Craniofrontonasal Syndrome**

Özgür H., Toksoy G., Altunoğlu U., Kayserili H., Başaran S., Uyguner Z. O.

9th National Medical Genetics Congress of Turkish Medical Society with international Participation, 2010, İstanbul, Turkey, 1 - 05 December 2010, vol.78, no.1, pp.25

- XCVI. Molecular analysis of the PROP1 gene in the cohort of Turkish patients with Combined Pituitary Hormone Deficiency**

Uyguner Z. O., Toksoy G., Baş F., Darendeliler F. F., Aycan Z., Çetinkaya E., Berberoğlu M., Silkar Z., Yüksel B., Darcan Ş., et al.

9th National Medical Genetics Congress of Turkish Medical Society with international Participation, 2010, İstanbul, Turkey, 1 - 05 December 2010, vol.78, no.1, pp.96

- XCVII. How to approach lissencephaly/subcortical band heterotopia spectrum.**

Aslanger A. D., Toksoy G., Kayserili Karabay H., Karaman B., Başaran S., Uyguner Z. O.

9th National Medical Genetics Congress of Turkish Medical Genetics Society with International Participation, İstanbul, Turkey, 1 - 05 December 2010, vol.78, pp.13

- XCVIII. İlk Türk Herediter Anjioödem Pilot çalışması**

Kesim B., UYGUNER Z. O., GELİNCİK A., Mete Gökmen N., Sin A., karakaya G., Erdenen F., Ardeniz Ö., Özşeker F., Gülbahar O., et al.

XVIII. Ulusal Allerji ve Klinik İmmunoloji Kongresi, Antalya, Turkey, 3 - 07 November 2010, pp.57

- XCIX. 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, Germany, 1 - 04 May 2010, pp.5

- C. Investigation of CYFIP1 and CYFIP2 genes in patients with autosomal recessive non-syndromic mental retardation**

Güven Z. G., Kayserili Karabay H., Üzümcü A., Eriş H., Karaman B., Başaran S., Uyguner Z. O.

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2008, Barcelona, Spain, 31 May - 03 June 2008, vol.16, pp.271

- CI. A novel homozygous COLL11A2 deletion causes a C-terminal protein truncation without mRNA decay in a Turkish patient**

Uyguner Z. O., Kayserili Karabay H., Güven Z. G., Ulubil Emiroğlu M., Başarer N., Wollnik B.

European Human Genetics Conference 2008, Barcelona, Spain, 31 May - 03 June 2008, vol.16, pp.74

- CII. Otozomal resesif non-sendromik mental retardasyon olgularında CYFIP1 ve CYFIP2 genlerinin incelenmesi**

Güven Z. G., Kayserili Karabay H., Üzümcü A., Eriş H., Yılmaz K., Karaman B., Başaran S., Uyguner Z. O.

8. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Çanakkale, Turkey, 6 - 09 May 2008, pp.1

- CIII. Moebius sendromu ile 13q11.2-q13.3 kromozomal bölgesi ilişkisinin delesyon haritalaması yöntemi ile incelenmesi**

Üzümcü A., Toksoy G., Candan Ş., Uyguner Z. O., Karaman B., Eriş H., Tatlı B., Kayserili H., Geçkinli B., Yüksel Apak M., et al.

8. uluslararası katılımlı Ulusal Genetik Kongresi, 2008, Çanakkale, Turkey, 6 - 09 May 2008, vol.1, no.1, pp.198

- CIV. Tip I Herediter Anjioödemli Olgularda Hastalığa Neden Olan Mutasyonların Araştırılması**

Eroğlu Kesim B., BÜYÜKÖZTÜRK S., GELİNCİK A., Eraslan S., Üzümcü A., Mete N., UYGUNER Z. O.

Uluslararası Katılımlı VIII. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Çanakkale, Turkey, 6 - 09 May 2008, pp.45

- CV. **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, Spain, pp.271
- CVI. **Hereditör Anjioödemde Homozigot C1 İnhibitör Gen Mutasyonu: Bildirilmiş Üçüncü Olgu**  
BÜYÜKÖZTÜRK S., Kesim B., GELİNCİK A., ÇOLAKOĞLU B., DAL B. M., UYGUNER Z. O.  
Allerjik Hastalıklar ve Astım Kongresi, İstanbul, Turkey, 27 - 30 March 2008, pp.132
- CVII. **Analysis of genetic mutations in patients with hereditary angioedema (HAE) type I identified one family with novel homozygous mutation indicating rare instance of autosomal recessive inheritance**  
Kesim B., Buyukozturk S., Gelincik A., Eraslan S., Uzumcu A., Mete N., Sin A., Ozseker F., Erdenen F., Colakoglu B., et al.  
27th Congress of the European-Academy-of-Allergology-and-Clinical-Immunology, Barcelona, Spain, 7 - 11 June 2008, vol.63, pp.340
- CVIII. **Tip I Hereditör Anjioödemli Olgularda Hastalığa Neden Olan Mutasyonların Araştırılması**  
Kesim B., BÜYÜKÖZTÜRK S., GELİNCİK A., Eraslan s., Üzümcü A., Mete Gökmen N., Sin A. Z., Özşeker F., Erdenen F., ÇOLAKOĞLU B., et al.  
XIV. Ulusal Allerji ve Klinik İmmünoloji Kongresi, Antalya, Turkey, 16 - 20 October 2007, pp.43
- CIX. **The formation of isochromosome 12p in 8 cases with Pallister-Killian syndrome**  
Uyguner O., Ghanbari A., Uzumcu A., Karaman B., Kayserili H., Wollnik B., Yuksel-Apak M., Basaran S.  
6th European Cytogenetics Conference, İstanbul, Turkey, 7 - 10 July 2007, vol.15, pp.258
- CX. **A case with non-mosaic de novo monosomy Xp and trisomy Xq21.2 -> Xqter: paternal in origin**  
Yilmaz K., Karaman B., Uzumcu A., Kocbas A., Kirmizi N., Demir Z., Uyguner O., Kayserili H., Basaran S.  
6th European Cytogenetics Conference, İstanbul, Turkey, 7 - 10 July 2007, vol.15, pp.50
- CXI. **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, Turkey, 7 - 10 July 2007, vol.15, pp.261
- CXII. **Notch3 mutations in Turkish families with CADASIL syndrome.**  
Apak M., Uyguner O., Kayserili H., Siva A., Altintas A., Saip S., Akman-Deniz G., Isik N., Yilmaz Z., Wollnik B.  
Annual Clinical Meeting of the American-College-of-Medical-Genetics, Florida, United States Of America, 04 March 2004, vol.6, pp.347
- CXIII. **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, Costa Rica, 24 April - 01 May 2004, vol.62

## Supported Projects

UYGUNER Z. O., YILDIRIM B. T., Project Supported by Higher Education Institutions, Fetal Radyal Aplazi / Hipoplazi Olgularının Genetik Etiyolojisinin Araştırılması, 2022 - Continues

UYGUNER Z. O., PARMAN F. Y., TÜYSÜZ B., KARA B., AKÇAYA N. H., YEŞİL SAYIN G., TOKSOY G., BAGIROVA G., ULUDAĞ ALKAYA D., ASLANGER A. D., et al., Project Supported by Higher Education Institutions, Dinamik mutasyon hastalıkları için moleküler genetik tanı kitlerinin geliştirilmesi, 2022 - Continues

UYGUNER Z. O., TOKSOY G., YAVAŞ ABALI Z., Project Supported by Higher Education Institutions, Çoklu hipofiz hormon eksikliği olan olgularda Yeni Nesil Dizileme Tekniklerinin moleküler patolojinin aydınlatılmasına katkısı ve genotip fenotip ilişkisinin araştırılması, 2022 - Continues

ASLANGER A. D., GEDİKBAŞI A., YEŞİL SAYIN G., TOKSOY G., UYGUNER Z. O., YAVUZ B. T., KINA B. G., Project Supported by Higher Education Institutions, Fenilketonüri, Fruktöz 1-6bifosfataz eksikliği, Hereditör Fruktöz İntoleransı, Galaktozemi, Krabbe ve Propiyonik Asidemi hastalığına sahip olgularda büyük delesyon ve duplikasyon tipi mutasyonlarının

dışlanması, 2021 - Continues

PARMAN F. Y., DURMUŞ TEKÇE H., ÇAKAR A., UYGUNER Z. O., Other International Funding Programs, Herediter Duysal Nöropati ve Ağrı Duyarsızlığı Avrupa Ağı (ENISNIP) , 2020 - 2023

UYGUNER Z. O., ENSARİ T., ŞAHİN G., Project Supported by Higher Education Institutions, Oksidatif Fosforilasyon Sistemi Hastalıklarında Mitokondriyal DNA Varyantlarının Veri Madenciliği ile Araştırılması, 2019 - 2021

BAŞARAN S., BERKAY E. G., KARAMAN B., UYGUNER Z. O., KALAYCI T., Project Supported by Higher Education Institutions, Sebebi Açıklanamayan İnfertilite ile İlişkili Genlerin Araştırılması, 2018 - 2021

UYGUNER Z. O., GEDİKBAŞI A., Project Supported by Higher Education Institutions, Tanı Konulamayan Kalıtsal Metabolik Hastalıklarda Tüm Ekzom Dizi Analizinin Katkısı, 2018 - 2021

UYGUNER Z. O., KARAMAN V., KARAMAN V., Project Supported by Higher Education Institutions, Santral Erken Puberte Olgularında Yeni Nesil Dizileme İle Moleküler Patolojinin Aydınlatılması, 2018 - 2021

KARAMAN B., HEİDARGHOLİZADEH S., TOKSOY G., BAŞARAN S., GÜLEÇ Ç., YÜKSEL A., Project Supported by Higher Education Institutions, Diyafragmatik Herni Olgularında Genetik Etiyolojinin Araştırılması, 2018 - 2021

Uyguner Z. O., TUBITAK Project, Osteogenezis İmperfekta hastalarında yeni nesil dizileme teknolojisi ile ilişkili genlerin taranması ve bilinmeyen genlerin araştırılması, 2018 - 2021

UYGUNER Z. O., GÜLEÇ Ç., ŞENTÜRK L., Project Supported by Higher Education Institutions, Preperinatal dönemde ayırıcı tanıda osteogenezis imperfekta düşünülen olgularda yeni nesil dizilemenin kesin tanıya katkısı, 2018 - 2019

UYGUNER Z. O., KALAY İ., GÜLEÇ Ç., Project Supported by Higher Education Institutions, Klasik Galaktozemide GALT Geni Mutasyon Spektrumu ve GenotipFenotip İlişkisinin Araştırılması, 2018 - 2019

UYGUNER Z. O., AGHAYEV A., TOKSOY G., Project Supported by Higher Education Institutions, Cinsiyet Gelişim Bozuklukları İle İlişkili Genlerin Yeni Nesil Dizileme Tekniği İle Araştırılması, 2017 - 2018

UYGUNER Z. O., TEPGEÇ F., TOKSOY G., TOKSOY G., Project Supported by Higher Education Institutions, Parkinson Hastalığı İle İlişkili Bilinen Genlerin Hedefli Gen Paneli Ve Yeni Genlerin Tüm Ekzom Analizleri İle Araştırılması, 2016 - 2018

UYGUNER Z. O., SEVİNÇ B., TOKSOY G., Project Supported by Higher Education Institutions, Subkortikal Enfarkt ve Lökensefalopati ile giden Serebral Arteriyopati CADASILCARASIL hastalığı ile ilişkili NOTCH3 ve HTRA1 gen mutasyonlarının araştırılması, 2016 - 2018

KARAMAN B., BAŞARAN S., UYGUNER Z. O., ALTUNOĞLU U., AVCI Ş., TOKSOY G., KAYSERİLİ H., HEİDARGHOLİZADEH S., KUMBASAR G., SATKIN B. N., et al., Project Supported by Higher Education Institutions, The Application of array CGH for Monogenic Disorders Clinical and Molecular Cytogenetic Characterizations of Twenty Patients, 2017 - 2017

TÜYSÜZ B., ULUDAĞ ALKAYA D., GÜNEŞ N., TOKSOY G., UYGUNER Z. O., Project Supported by Higher Education Institutions, Clinical and molecular findings in Turkish patients with MPS IV, 2017 - 2017

TOKSOY G., BAGİROVA G., ALTUNOĞLU U., PARMAN F. Y., UYGUNER Z. O., OFLAZER Z. P., AVCI Ş., YAPICI Z., AGHAYEV A., DURMUŞ TEKÇE H., et al., Project Supported by Higher Education Institutions, 32 novel pathogenic sequence variants in 253 DMD/BMD patients from Turkey, 2017 - 2017

UYGUNER Z. O., AGHAYEV A., TOKSOY G., CELKAN T. T., TÜYSÜZ B., BAŞARAN S., ULUDAĞ ALKAYA D., Project Supported by Higher Education Institutions, Türkiye'den 11 Fanconi anemili olguda ilişkili genlerde mutasyonların araştırılması, 2017 - 2017

BAŞ F., TOKSOY G., UYGUNER Z. O., KARAMAN B., POYRAZOĞLU Ş., BAŞARAN S., Project Supported by Higher Education Institutions, PREPÜBERTAL JİNEKOMASTİ VE MAKROMASTİ TANILI VAKALARDA KLİNİK BULGULAR VE GENETİK ÇALIŞMA, 2016 - 2017

UYGUNER Z. O., TOKSOY G., Project Supported by Higher Education Institutions, RADİYAL IŞIN DEFECTLERİNİN KLİNİK SINIFLANDIRMASI VE ETYOPATOGENEZİNİN ARAŞTIRILMASI, 2015 - 2016

UYGUNER Z. O., TOKSOY G., Project Supported by Higher Education Institutions, Fankoni Anemili olgularda ilişkili genlerin yeni nesil dizileme teknolojisi ile taranması ve mutasyonların saptanması, 2015 - 2016

UYGUNER Z. O., KAYSERİLİ KARABEY H., Project Supported by Higher Education Institutions, NON-SENDROMİK DIŞ AGENEZİSİ İLE İLİŞKİLİ YENİ GENLERİN VE SİNYAL YOLAKLARININ YENİ NESİL DİZİLEME TEKNOLOJİLERİ İLE ARAŞTIRILMASI, 2014 - 2016

ORAL E., KARAMAN B., BAŞARAN S., UYGUNER Z. O., TOKSOY G., SOFİYEVA N., Project Supported by Higher Education Institutions, Prematür Ovaryan Yetmezliğinde Genetik Etiyoloji, 2013 - 2016

KARAMAN B., UYGUNER Z. O., PALANDUZ Ş., TÜYSÜZ B., BAŞARAN S., ÇEFLE K., Project Supported by Higher Education

Institutions, Dengesiz genomik yeniden düzenlenmelerin tanısında SNP mikro-array teknolojisinin katkıları, 2013 - 2016

UYGUNER Z. O., Project Supported by Higher Education Institutions, SENDROMİK VE NON-SENDROMİK KRANİYOİNOSTOZ OLGULARINDA FGFR1, FGFR2, FGFR3, TWIST1, MSX2, POR, FREM1 VE RAB23 GENLERİNDE MOLEKÜLER ANALİZLER, 2013 - 2016

Kayserili Karabay H., Toksoy G., Uyguner Z. O., Karaman B., FP1 Project, Kraniofasial Malformasyonlara Klinik ve Genetik Yaklaşım II , 2012 - 2016

UYGUNER Z. O., Project Supported by Higher Education Institutions, Non sendromik zihinsel yetersizlik ile ilişkili MRT4 lokusundaki pontocerebellar hypoplasiden sorumlu AMPD2 geninde yeni bir mutasyon, 2014 - 2014

UYGUNER Z. O., Project Supported by Higher Education Institutions, HOXB1 in HOX\_DNA bağlayan domainindeki Arg5, Moebius fenotipini andıran konjenital fasiyal paraliz için hot spot mudur?, 2013 - 2014

UYGUNER Z. O., Project Supported by Other Official Institutions, Beyin Sapında Kistle Seyreden Nörodejeneratif Bozukluklu Ailede Aday Gen Çalışması, 2012 - 2013

UYGUNER Z. O., Project Supported by Higher Education Institutions, Dört kuşakta Brakidaktili tip C den etkilen bireylerin bulunduğu bir Türk ailesinde, CDMP1 geninde yeni bir indel mutasyon, 2012 - 2012

UYGUNER Z. O., Project Supported by Higher Education Institutions, Moebius Sendromlu Olgularda HOXA1, HOXA2, HOXB1 ve HOXB2 Gen İlişkisinin DNA Dizileme Yöntemi ile İncelenmesi, 2010 - 2012

UYGUNER Z. O., EU Framework Program Project, Kraniofasial malformasyonlara klinik ve bilimsel yaklaşım; CRANIRARE, 2009 - 2012

UYGUNER Z. O., Project Supported by Higher Education Institutions, X'e Bağlı Sendromik ve Non-Sendromik Mental Retardasyonlu Hastalarda Aristaless-Related Homeobox (ARX) ve Metil-CpG Bağlayıcı protein 2 (MECP2) Genlerinin İncelenmesi, 2008 - 2011

UYGUNER Z. O., Project Supported by Higher Education Institutions, Genetik Hastalıklar İçin Mutasyon Veri Tabanı, 2008 - 2011

UYGUNER Z. O., TUBITAK Project, Çoğul Hipofizer Hormon Eksikliklerinde PROP1, PIT1, HESX3 ve LHX3 Mutasyonlarının Analizi, 2007 - 2009

Darendeliler F. F., Baş F., Uyguner Z. O., Güven Z. G., TUBITAK Project, Molecular Analysis of PROP1, POU1F1, LHX3, and HESX1 in Turkish Patients with Combined Pituitary Hormone Deficiency, 2007 - 2009

Uyguner Z. O., Karaman B., TUBITAK Project, Kalıtsal mental retardasyonda moleküler analizler: bağlantı analizi ve aday gen taramaları, 2006 - 2009

UYGUNER Z. O., Project Supported by Higher Education Institutions, A novel homozygous COLL11A2 deletion causes a C-terminal protein truncation without mRNA decay in a Turkish patient, 2008 - 2008

UYGUNER Z. O., TUBITAK Project, Uzun QT Sendromunun Klinik ve Moleküler Analizi, 2003 - 2005

UYGUNER Z. O., Other International Funding Programs, Türk Toplumunda Kalıtsal Sağırılıkta Connexin 26 Gen Mutasyonlarının Analizi, 2000 - 2001

UYGUNER Z. O., EU Supported Other Project, Kardiyak Aritmi Moleküler Tanı ve Araştırma Merkezinin Kurulması, 1998 - 2001

UYGUNER Z. O., Project Supported by Other Official Institutions, İdyopatik dilate kardiyomiopatilerde, yeni iyon kanal genlerinin (hHCN2 ve hHCN4) analizi, 1999 - 2000

## Patent

Uyguner Z. O., DMPK gene CTG repeat size analysis kit, Patent, CHAPTER C Chemistry; Metallurgy, The Invention Recourse Number: Ü2023-123 , Standard Registration, 2023

## Memberships / Tasks in Scientific Organizations

Tıbbi Genetik Derneği, Member, 1992 - Continues, Turkey

Tıbbi Genetik Derneği, Vice President, 2017 - 2019, Turkey

## Scientific Refereeing

FRONTIERS IN GENETICS, Journal Indexed in SCI-E, June 2023  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, PART A, Journal Indexed in SCI-E, April 2023  
ANNALS OF HUMAN GENETICS, Journal Indexed in SCI-E, April 2023  
JCRPE JOURNAL OF CLINICAL RESEARCH IN PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY, Journal Indexed in SCI-E, March 2023  
CLINICAL GENETICS, Journal Indexed in SCI-E, March 2023  
ACTA NEUROLOGICA SCANDINAVICA, Journal Indexed in SCI-E, January 2023  
Turkish Journal of Nephrology, Journal Indexed in SCI-E, November 2022  
FRONTIERS IN GENETICS, Journal Indexed in SCI-E, November 2022  
JCRPE JOURNAL OF CLINICAL RESEARCH IN PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY, Journal Indexed in SCI-E, November 2022  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, PART A, Journal Indexed in SCI-E, November 2022  
JOURNAL OF APPLIED ORAL SCIENCE, Journal Indexed in SCI-E, November 2022  
CLINICAL GENETICS, Journal Indexed in SCI-E, November 2022  
TRANSLATIONAL NEUROSCIENCE, Journal Indexed in SCI-E, November 2022  
DIAGNOSTICS, Journal Indexed in SCI-E, August 2022  
JOURNAL OF ISTANBUL FACULTY OF MEDICINE-ISTANBUL TIP FAKULTESI DERGISI, Other Journals, July 2022  
Project Supported by Higher Education Institutions, BAP Research Project, Altinbas University, Turkey, December 2021  
NEUROPEDIATRICS, Journal Indexed in SCI-E, November 2021  
INTERNATIONAL JOURNAL OF ENDOCRINOLOGY, Journal Indexed in SCI-E, November 2021  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, Journal Indexed in SSCI, August 2021  
BALKAN MEDICAL JOURNAL, Journal Indexed in SSCI, May 2021  
Project Supported by Higher Education Institutions, BAP Research Project, Altinbas University, Turkey, December 2020  
TUBITAK Project, 1002 - Quick Support Program, Ege University, Turkey, October 2020  
ORAL DISEASES, SCI Journal, June 2020  
Project Supported by Higher Education Institutions, BAP Research Project, İstanbul University-Cerrahpaşa, Turkey, June 2020  
Turkey Institutes of Health Administration Project, Kastamonu University, Turkey, June 2020  
Turkey Institutes of Health Administration Project, ZET MEDİKAL TEKSTİL DIŞ TİCARET LTD ŞTİ, Turkey, April 2020  
TUBITAK Project, 1002 - Quick Support Program, Istanbul University, Turkey, April 2020  
TUBITAK Project, 1002 - Quick Support Program, Sivas Cumhuriyet University, Turkey, April 2020  
Project Supported by Higher Education Institutions, BAP Research Project, Bursa Uludağ University, Turkey, February 2020  
NEUROPEDIATRICS, SCI Journal, January 2020  
JOURNAL OF CLINICAL RESEARCH IN PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY, Journal Indexed in SCI-E, January 2020  
Turkey Institutes of Health Administration Project, Bahcesehir University, Turkey, January 2020  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, SCI Journal, October 2019  
Project Supported by Higher Education Institutions, BAP Research Project, Istanbul University, Turkey, July 2019  
NEUROMUSCULAR DISORDERS, SCI Journal, May 2019  
TUBITAK Project, 1001 - Program for Supporting Scientific and Technological Research Projects, İzmir Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Turkey, May 2019  
TUBITAK Project, 1001 - Program for Supporting Scientific and Technological Research Projects, Acibadem Mehmet Ali Aydınlar University, Turkey, May 2019  
TUBITAK Project, 1001 - Program for Supporting Scientific and Technological Research Projects, Suleyman Demirel University, Turkey, May 2019  
Project Supported by Higher Education Institutions, BAP Research Project, İstanbul University-Cerrahpaşa, Turkey, April 2019  
TUBITAK Project, November 2016  
TUBITAK Project, November 2015  
TUBITAK Project, October 2015  
TUBITAK Project, May 2015

TUBITAK Project, May 2015  
TUBITAK Project, May 2015  
TUBITAK Project, May 2015  
TUBITAK Project, May 2015  
TUBITAK Project, March 2015  
TUBITAK Project, March 2015  
TUBITAK Project, November 2013

## Scientific Consultations

Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü Doku Organ Nakli ve Diyaliz Hizmetleri, Scientific Consultancy, Istanbul University, Istanbul Medical Faculty, Division Of Medical Sciences , Turkey, 2019 - Continues  
T.C. SAĞLIK BAKANLIĞI Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü, Scientific Consultancy, Istanbul University, Istanbul Medical Faculty, Division Of Medical Sciences , Turkey, 2018 - Continues  
İstanbul İl Sağlık Müdürlüğü, Scientific Consultancy, Istanbul University, Istanbul Medical Faculty, Division Of Medical Sciences , Turkey, 2019 - 2019  
T.C. SAĞLIK BAKANLIĞI Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü, Scientific Consultancy, Istanbul University, Istanbul Medical Faculty, Division Of Medical Sciences , Turkey, 2019 - 2019

## Scientific Research / Working Group Memberships

CRANIRARE-2, İSTANBUL ÜNİVERSİTESİ, Turkey, <http://www.cranirare.eu/>, 2012 - 2016  
CRANIRARE-1, İSTANBUL ÜNİVERSİTESİ, Turkey, <http://www.cranirare.eu/>, 2008 - 2012

## Metrics

Publication: 264  
Citation (WoS): 1443  
Citation (Scopus): 1513  
H-Index (WoS): 20  
H-Index (Scopus): 21

## Congress and Symposium Activities

2. Ulusal HematoOnkoGenetik Kongresi, Session Moderator, Gazimagusa, Cyprus (Kktc), 2023  
AZLTK&LAB EXPO , Invited Speaker, Baku, Azerbaijan, 2023  
45. Pediatri Günleri 24. Pediatri Hemşireliği Günleri, Session Moderator, İstanbul, Turkey, 2023  
Nörogenetik Kursu ve Nörometabolik Hastalıklar sempozyumu, Session Moderator, İstanbul, Turkey, 2023  
15. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Session Moderator, Muğla, Turkey, 2022  
VI. Nadir Görülen Hastalıklar Sempozyumu ve Nörogenetik Kursu Bağlantı Linkleri, Session Moderator, İstanbul, Turkey, 2022  
GENÇ MERAKLILAR İÇİN NÖROGENETİK SEMİNERİ, Invited Speaker, İstanbul, Turkey, 2022  
7. Uluslararası Erciyes Tıp Tıbbi Genetik Kongresi, Session Moderator, Kayseri, Turkey, 2022  
44. Pediatri Günleri 23. Pediatri Hemşireliği Günleri Kongres, Session Moderator, İstanbul, Turkey, 2022  
Tıbbi Genetik Derneği Akademisi, Invited Speaker, Ankara, Turkey, 2022  
American Society of Human Genetics Congress, Attendee, Maryland, United States Of America, 2015  
19.Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Kongresi, Attendee, İstanbul, Turkey, 2015  
European Society of Pediatric Endocrinology, 54rd Annual Meeting, Attendee, Barcelona, Spain, 2015

European Society of Human Genetics Congress, Attendee, Glasgow, United Kingdom, 2015  
International Association for Dental Research (IADR), Attendee, Massachusetts, United States Of America, 2015  
Endocrine Society's 97th Annual Meeting and Expo, Attendee, California, United States Of America, 2015  
I. Endokrin-Genetik Sempozyumu, Attendee, İzmir, Turkey, 2015  
European Society of Pediatric Endocrinology, 53rd Annual Meeting, Attendee, Dublin, Ireland, 2014  
European Academy of Allergy and Clinical Immunology Congress, Attendee, København, Denmark, 2014  
European Human Genetic Conference, Attendee, Milano, Italy, 2014  
European Human Genetics Conference, Attendee, Paris, France, 2013  
6th Dysmophology Days, Attendee, İstanbul, Turkey, 2013  
European Human Genetics Conference, Attendee, Nürnberg, Germany, 2012  
European Human Genetics Conference, Attendee, Amsterdam, Netherlands, 2011  
5th Dysmophology Days, Attendee, İstanbul, Turkey, 2011  
9. Ulusal Prenatal Tanı ve Tıbbi Genetik Kongresi, Attendee, İstanbul, Turkey, 2010  
9. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Attendee, İstanbul, Turkey, 2010  
4th Dysmophology Days, Attendee, İstanbul, Turkey, 2009  
European Human Genetics Conference, Attendee, Barcelona, Spain, 2008  
8. Ulusal Prenatal Tanı ve Tıbbi Genetik Kongresi, Attendee, Çanakkale, Turkey, 2008  
European Cytogenetics Conference, Attendee, İstanbul, Turkey, 2007  
6. Ulusal Pediatrik Kardiyoloji ve Kardiyak Cerrahi Kongresi, Attendee, İstanbul, Turkey, 2006  
International Congress of Human Genetics Conference, Attendee, Brisbane, Australia, 2006  
7. Ulusal Prenatal Tanı ve Tıbbi Genetik Kongresi, Attendee, Kayseri, Turkey, 2006  
I. Ulusal Moleküler Tıp Kongresi, Attendee, İstanbul, Turkey, 2005  
6. Ulusal Prenatal Tanı ve Tıbbi Genetik Kongresi, Attendee, Antalya, Turkey, 2004  
5. Ulusal Prenatal Tanı ve Tıbbi Genetik Kongresi, Attendee, Konya, Turkey, 2002  
Internatioanal Congress of Human Genetics, Attendee, Vienna, Austria, 2001  
4. Ulusal Prenatal Tanı ve Tıbbi Genetik Kongresi, Attendee, İzmir, Turkey, 2000  
3. Ulusal Prenatal Tanı ve Tıbbi Genetik Kongresi, Attendee, Marmaris, Turkey, 1998

## **Non Academic Experience**

Abdi İbrahim İlaç Sanayi ve Ticaret A.Ş.  
University of Texas at San Antonio  
Wyeth Laboratuarları A.Ş.  
Oakland Üniversitesi  
Oakland Üniversitesi