

## Kişisel Bilgiler

İş Telefonu: [+90 462 377 5106](tel:+904623775106)

E-posta: [ayberkturkyilmaz@ktu.edu.tr](mailto:ayberkturkyilmaz@ktu.edu.tr)

Web: <https://avesis.ktu.edu.tr/ayberkturkyilmaz>

Posta Adresi: [ayberkturkyilmaz@ktu.edu.tr](mailto:ayberkturkyilmaz@ktu.edu.tr)



## Uluslararası Araştırmacı ID'leri

ScholarID: [wacXnrIAAAAJ](https://scholar.google.com/citations?user=wacXnrIAAAAJ)

ORCID: [0000-0001-9647-8970](https://orcid.org/0000-0001-9647-8970)

Publons / Web Of Science ResearcherID: [ABD-1459-2020](https://publons.com/researcher/abd-1459-2020)

ScopusID: [57205366024](https://scopus.com/authid/detail.uri?authorId=57205366024)

Yoksis Araştırmacı ID: [215318](https://yoksis.org.tr/yoksis/215318)

## Eğitim Bilgileri

Tıpta Uzmanlık, Marmara Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü,  
Türkiye 2014 - 2019

Lisans, Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Türkiye 2005 - 2012

## Yaptığı Tezler

Tıpta Uzmanlık, Ankilozan spondilit'te mikroRNA ekspresyonu ve etkili epigenetik mekanizmaların incelenmesi, Marmara Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2018

## Araştırma Alanları

Tıp, Dahili Tıp Bilimleri, Tıbbi Genetik

## Akademik Unvanlar / Görevler

Doç. Dr., Karadeniz Teknik Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp, 2023 - Devam Ediyor

Dr. Öğr. Üyesi, Karadeniz Teknik Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp, 2020 - 2023

Uzman, Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Erzurum Bölge Sağlık Uygulama Ve Araştırma Merkezi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü,  
2019 - 2020

Araştırma Görevlisi, Marmara Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2014 - 2019

## Akademik İdari Deneyim

Anabilim/Bilim Dalı Başkanı, Karadeniz Teknik Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp, 2023 - Devam Ediyor

## Verdiği Dersler

Doğumsal Metabolizma Hastalıkları ve Toplum Tarama Programları, Tıpta Uzmanlık, 2023 - 2024  
BİYOBİYOİNFORMATİK, Tıpta Uzmanlık, 2023 - 2024  
MİKRODELESYON SENDROMLARI, Tıpta Uzmanlık, 2023 - 2024  
TEZ DANIŞMANLIĞI, Tıpta Uzmanlık, 2023 - 2024  
PRENATAL TANI, Tıpta Uzmanlık, 2023 - 2024  
GEN TEDAVİSİ, Tıpta Uzmanlık, 2023 - 2024  
MOLEKÜLER GENETİK UYGULAMALAR, Tıpta Uzmanlık, 2023 - 2024  
GENETİK HASTALIKLARDAN KORUNMA, Tıpta Uzmanlık, 2023 - 2024  
AYAKTAN HASTA BAKIMI (POLİKLİNİK), Tıpta Uzmanlık, 2023 - 2024, 2021 - 2022  
KONJENİTAL MALFORMASYONLAR, DİSMORFOLOJİ, Tıpta Uzmanlık, 2023 - 2024  
KALITIM ŞEKİLLERİ, Tıpta Uzmanlık, 2023 - 2024, 2021 - 2022  
SUNUM/SEMİNER/MAKALE TARTIŞMASI, Tıpta Uzmanlık, 2021 - 2022  
LABORATUVAR EĞİTİMİ, Tıpta Uzmanlık, 2021 - 2022  
HÜCRE VE GENOM ORGANİZASYONU, Tıpta Uzmanlık, 2021 - 2022  
İmmün sistem genetiği ve hastalıkları, Lisans, 2021 - 2022  
Onkogenler ve Tümör Supresör genler, Lisans, 2021 - 2022  
OLGU/DOSYA TARTIŞMASI, Tıpta Uzmanlık, 2021 - 2022

## Yönetilen Tezler

Türkyılmaz A., Obstrüktif Olmayan Azospermi Hastalarında Genetik Etiyolojilerin Araştırılması, Tıpta Uzmanlık, K.ADANUR(Öğrenci), Devam Ediyor

## Jüri Üyelikleri

Tez Savunma (Yüksek Lisans), Tez Savunma (Yüksek Lisans), Marmara Üniversitesi, Eylül, 2022  
Doktora Yeterlik Sınavı, Doktora Yeterlik Sınavı, Biruni Üniversitesi, Ocak, 2022

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

- A Rare Presentation of Homozygous Pathogenic Variant in MC2R Gene with Salt-Wasting Crisis in a Neonate**  
Kardas Yildiz A., Bulbul A., Ozer Bekmez B., TÜRKİYILMAZ A., Terali K., Dagdeviren Cakir A., Ucar A.  
Molecular Syndromology, cilt.15, sa.1, ss.77-82, 2024 (SCI-Expanded)
- A triple molecular diagnosis in a Turkish individual with hypotrichosis, deafness, and diabetes**  
Türkyılmaz A., Cimbeke E. A., Kardeş H., Çebi A. H., Acar Arslan E., Karagüzel G.  
CLINICAL DYSMORPHOLOGY, cilt.33, sa.3, ss.118-120, 2024 (SCI-Expanded)
- Secondary findings in genes related to cancer phenotypes in Turkish exome sequencing data from 2020 individuals**  
Demir O., Sağlam K., Yılmaz M., Apuhan T., Cebi A. H., Türkyılmaz A.  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, 2024 (SCI-Expanded)
- Somatic STK11 mosaicism in a Turkish patient with Peutz-Jeghers syndrome.**  
Yılmaz M., Bebek O., Colak Y., Türkyılmaz A.  
Familial cancer, 2024 (SCI-Expanded)
- The first Turkish family with a novel biallelic missense variant of the ALKBH8 gene: A study on the clinical and variant spectrum of ALKBH8-related intellectual developmental disorders**

Yılmaz M., Kamaşak T., Terali K., Çebi A. H., Türkyılmaz A.

American Journal of Medical Genetics, Part A, cilt.194, sa.5, 2024 (SCI-Expanded)

- VI. **Experience with the Ketogenic Diet in a Boy with CLCN4 Related Neurodevelopmental Disorder**  
Sağır G., Yükselmiş U., Güzel O., Türkyılmaz A., Akçay M.  
BALKAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.26, sa.2, ss.77-82, 2024 (SCI-Expanded)
- VII. **Smith-Lemli-Opitz Syndrome with Biallelic c.1295A>G (p.Tyr432Cys) Variant in the DHCR7 Gene in a 73-Year-Old Woman: Report of the Oldest Patient**  
Yılmaz M., Bebek O., Türkyılmaz A.  
MOLECULAR SYNDROMOLOGY, 2024 (SCI-Expanded)
- VIII. **Natural history of ENPP1 deficiency: Nationwide Turkish Cohort Study of autosomal-recessive hypophosphataemic rickets type 2.**  
Dursun F., Turan İ., Bitkin E. Ç., Bayramoğlu E., Çayır A., Erdeve Ş. S., Çakır E. D. P., Çamtosun E., Dilek S. O., Kırmızıbekmez H., et al.  
Clinical endocrinology, 2024 (SCI-Expanded)
- IX. **Biallelic Deletion of PEX26 Exon 4 in a Boy with Phenotypic Features of both Zellweger Syndrome and Infantile Refsum Disease**  
Yalçınkaya B., Sağlam K., Terali K., Tekin E., Taslak H., Türkyılmaz A.  
Molecular Syndromology, 2024 (SCI-Expanded)
- X. **Prediction of molecular phenotypes for novel <i>SCN1A</i> variants from a Turkish genetic epilepsy syndromes cohort and report of two new patients with recessive Dravet syndrome**  
Terali K., Türkyılmaz A., Sağır S. G., Çebi A. H.  
CTS-CLINICAL AND TRANSLATIONAL SCIENCE, cilt.17, sa.1, 2024 (SCI-Expanded)
- XI. **Severe Early-Onset Obesity and Diabetic Ketoacidosis due to a Novel Homozygous c.169C>T p.Arg57\*Variant in <i>CEP19</i> Gene**  
Çayır A., Türkyılmaz A., Rabenstein H., Guven F., Karagoz Y. S., Vurallı D., Wabitsch M., DEMİR BİLEK H.  
MOLECULAR SYNDROMOLOGY, cilt.15, sa.2, ss.104-113, 2023 (SCI-Expanded)
- XII. **Identification of novel variants in Turkish families with non-syndromic congenital cataracts using whole-exome sequencing.**  
Türkyılmaz A., Kaplan A. T., Öskan Yalçın S., Sağır S. G., Şimşek Ş.  
International ophthalmology, cilt.43, sa.12, ss.4573-4583, 2023 (SCI-Expanded)
- XIII. **Expanding the clinical and immunological phenotypes of PAX1-deficient SCID and CID patients**  
YAKICI N., Kreins A. Y., Catak M. C., Babayeva R., ERMAN B., Kenney H., Gungor H. E., Cea P. A., Kawai T., Bosticardo M., et al.  
Clinical immunology (Orlando, Fla.), cilt.255, ss.109757, 2023 (SCI-Expanded)
- XIV. **Pyrroline-5-carboxylate reductase 2 (PYCR2) deficiency causes hereditary spastic paraplegia in late childhood**  
Sager G., TÜRKYLMAZ A., Gunbey H. P., Tas I., Ozhelvacı F., Akin Y.  
EUROPEAN JOURNAL OF PAEDIATRIC NEUROLOGY, cilt.44, ss.51-56, 2023 (SCI-Expanded)
- XV. **Novel, homozygous <i>RAB3GAP1</i> c.2606+1G>A, p.Glu830ValfsTer9 variant and chromosome 3q29 duplication in a Turkish individual with Warburg micro syndrome**  
Geckinli B., TÜRKYLMAZ A., Alavanda C., Sager G., ARSLAN ATEŞ E., SÖYLEMEZ M. A., ARMAN A.  
CLINICAL DYSMORPHOLOGY, cilt.32, sa.2, ss.55-61, 2023 (SCI-Expanded)
- XVI. **Evaluation of long-term neurocognitive functions in patients with epileptic encephalopathy with continuous spike-and-wave during sleep (CSWS)/epileptic encephalopathy with spike-and-wave activation in sleep (EE-SWAS)**  
Sager G., Takis G., Pinar Z. V., Duzkalir H., TÜRKYLMAZ A., Cag Y., Akin Y.  
NEUROPHYSIOLOGIE CLINIQUE-CLINICAL NEUROPHYSIOLOGY, cilt.53, sa.1, 2023 (SCI-Expanded)
- XVII. **A novel de novo TET3 loss-of-function variant in a Turkish boy presenting with neurodevelopmental delay and electrical status epilepticus during slow-wave sleep**  
Sager S. G., TÜRKYLMAZ A., Gunbey H. P., Karatoprak E. Y., Aslan E. S., Akin Y.  
Brain and Development, cilt.45, sa.2, ss.140-145, 2023 (SCI-Expanded)

- XVIII. **De novo Pure Partial Trisomy 6p Associated with Facial Dysmorphism, Developmental Delay, Brain Anomalies, and Primary Congenital Hypothyroidism**  
Türkyılmaz A, Cimbe E. A., Çebi A. H., Acar Arslan E., Karagüzel G.  
MOLECULAR SYNDROMOLOGY, cilt.14, sa.1, ss.35-43, 2023 (SCI-Expanded)
- XIX. **Chromosomal microarray and exome sequencing in unexplained early infantile epileptic encephalopathies in a highly consanguineous population**  
TÜRKOĞAN D., Turkyılmaz A., Sager G., Ozturk G., ÜNVER O., Say M.  
INTERNATIONAL JOURNAL OF NEUROSCIENCE, cilt.133, sa.7, ss.683-700, 2023 (SCI-Expanded)
- XX. **Novel guanosine diphosphate-mannose pyrophosphorylase A variant in an individual with achalasia, alacrima, and intellectual disability**  
Sager G., TÜRKYILMAZ A., Hanedar Y. D., Günbey H. P., Akin Y.  
Clinical dysmorphology, cilt.32, sa.1, ss.18-20, 2023 (SCI-Expanded)
- XXI. **Microstructural evaluation of the brain with advanced magnetic resonance imaging techniques in cases of electrical status epilepticus during sleep (ESES)**  
Düzkalir H. G., Genç B., Sağır S. G., TÜRKYILMAZ A., Günbey H. P.  
Turkish Journal of Medical Sciences, cilt.53, sa.6, ss.1840-1851, 2023 (SCI-Expanded)
- XXII. **Evaluation of optical coherence tomography findings and visual evoked potentials in Charcot-Marie-Tooth disease**  
Kaplan A. T., Oskan Yalcin S., Sager S. G., Türkyılmaz A., İnan R.  
INTERNATIONAL OPHTHALMOLOGY, cilt.43, sa.1, ss.333-341, 2023 (SCI-Expanded)
- XXIII. **Autosomal Recessive Primary Microcephaly (MCPH) and Novel Pathogenic Variants in ASPM and WDR62 Genes**  
Bolat H., Sağır S. G., TÜRKYILMAZ A., ÇEBİ A. H., Akin Y., Onay H., Özknay F., Ünsel-Bolat G.  
Molecular Syndromology, cilt.13, sa.5, ss.363-369, 2022 (SCI-Expanded)
- XXIV. **Genotype, phenotype characteristics and long-term follow-up of patients with Vitamin D Dependent Rickets Type IA (VDDR1a): A nationwide multicentre retrospective cross-sectional study**  
Cayir A., DEMİRBİLEK H., TÜRKYILMAZ A., DEMİRCİOĞLU S., BEREKET A., Darendeliler F., Ozbek M. N., Unal E., Okdemir D., Esen I., et al.  
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, sa.SUPPL 2, ss.100, 2022 (SCI-Expanded)
- XXV. **Novel LNPK variant causes progressive cerebral atrophy: Expanding the clinical phenotype.**  
Türkyılmaz A., Sağır S. G., Günbey H. P., Akin Y.  
Clinical genetics, cilt.102, sa.3, ss.218-222, 2022 (SCI-Expanded)
- XXVI. **Differential Diagnosis of Acromegaly: Pachydermoperiostosis Two New Cases from Turkey**  
Kartal Baykan E., Türkyılmaz A.  
JOURNAL OF CLINICAL RESEARCH IN PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY, cilt.14, sa.3, ss.350-355, 2022 (SCI-Expanded)
- XXVII. **Molecular characterization of Turkish patients with demyelinating Charcot-Marie-Tooth disease.**  
Karakaya T., Turkyılmaz A., Sager G., Inan R., Yarali O., Cebi A. H., Akin Y.  
Neurogenetics, cilt.23, sa.3, ss.213-221, 2022 (SCI-Expanded)
- XXVIII. **Genetic Landscape of SCN1A Variants in a Turkish Cohort with GEFS plus Spectrum and Dravet Syndrome**  
TÜRKYILMAZ A., Tekin E., Yarali O., ÇEBİ A. H.  
MOLECULAR SYNDROMOLOGY, cilt.13, sa.4, ss.270-281, 2022 (SCI-Expanded)
- XXIX. **HACE1, GLRX5, and ELP2 gene variant cause spastic paraplegias**  
Sager G., Turkyılmaz A., Ates E. A., Kutlubay B.  
ACTA NEUROLOGICA BELGICA, cilt.122, sa.2, ss.391-399, 2022 (SCI-Expanded)
- XXX. **Familial Hypomagnesemia with Hypercalciuria and Nephrocalcinosis Due to CLDN16 Gene Mutations: Novel Findings in Two Cases with Diverse Clinical Features**  
Eltan M., Abali Z. Y., TÜRKYILMAZ A., GÖKCE İ., Abali S., ALAVANDA C., ARMAN A., Kirkgoz T., GÜRAN T., Hatun S., et al.  
CALCIFIED TISSUE INTERNATIONAL, cilt.110, sa.4, ss.441-450, 2022 (SCI-Expanded)
- XXXI. **Whole-exome sequencing reveals new potential genes and variants in patients with premature**

**ovarian insufficiency**

TÜRKYILMAZ A., ALAVANDA C., Ates E. A., GEÇKİNLİ B. B., Polat H., GÖKCÜ M., Karakaya T., ÇEBİ A. H., SÖYLEMEZ M. A., GÜNEY A. İ., et al.

JOURNAL OF ASSISTED REPRODUCTION AND GENETICS, cilt.39, sa.3, ss.695-710, 2022 (SCI-Expanded)

- XXXII. **Two New Cases of Primary Microcephaly with Neuronal Migration Defect Caused by Truncating Mutations in the ASPM Gene**  
TÜRKYILMAZ A., Sager S. G.  
MOLECULAR SYNDROMOLOGY, cilt.13, sa.1, ss.56-63, 2022 (SCI-Expanded)
- XXXIII. **A Novel ATM Gene Mutation Affecting Splicing in an Ataxia-Telangiectasia Patient**  
Ates E. A., TÜRKYILMAZ A., Eltan S. B., BARIŞ S., GÜNEY A. İ.  
MOLECULAR SYNDROMOLOGY, cilt.13, sa.1, ss.80-84, 2022 (SCI-Expanded)
- XXXIV. **Novel SH3PXD2B variant identified by whole-exome sequencing in a Turkish newborn with Frank-Ter Haar Syndrome.**  
Türkyilmaz A., Sager S. G., Topcu B., Kaplan A. T., Günbey H. P., Akin Y.  
Clinical dysmorphology, cilt.31, ss.45-49, 2022 (SCI-Expanded)
- XXXV. **Array-Based Comparative Genomic Hybridization Analysis in Children with Developmental Delay/Intellectual Disability**  
TÜRKYILMAZ A., GEÇKİNLİ B. B., Tekin E., Ates E. A., Yarali O., ÇEBİ A. H., ARMAN A.  
BALKAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.24, sa.2, ss.15-24, 2021 (SCI-Expanded)
- XXXVI. **Secondary findings in 622 Turkish clinical exome sequencing data**  
Ates E. A., TÜRKYILMAZ A., Yildirim O., ALAVANDA C., Polat H., Demir S., ÇEBİ A. H., GEÇKİNLİ B. B., GÜNEY A. İ., ATA P., et al.  
JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.66, sa.11, ss.1113-1119, 2021 (SCI-Expanded)
- XXXVII. **A novel frameshift variant in proximal exon 18 of KAT6B gene associated with an overlapping genitopatellar/say barber Biesecker-Young-Simpson syndrome phenotype.**  
Turkyilmaz A., Ozden A.  
Clinical dysmorphology, cilt.30, ss.197-200, 2021 (SCI-Expanded)
- XXXVIII. **The Spectrum of Low-Density Lipoprotein Receptor Mutations in a Large Turkish Cohort of Patients with Familial Hypercholesterolemia**  
TÜRKYILMAZ A., Kurnaz E., ALAVANDA C., Yarali O., Kartal Baykan E., YAVUZ D., Cayir A., ATA P.  
METABOLIC SYNDROME AND RELATED DISORDERS, cilt.19, ss.340-346, 2021 (SCI-Expanded)
- XXXIX. **A very rare skeletal dysplasia: spondyloepimetaphyseal dysplasia, sponastrime type.**  
Kalaoglu E. E., Turkyilmaz A., Geckinli B. B., Arslan Ates E., Menten A., Arman A.  
Clinical dysmorphology, cilt.30, ss.150-153, 2021 (SCI-Expanded)
- XL. **First Report of a de novo 10q23.31q23.33 Microdeletion: Obesity, Intellectual Disability and Microcephaly**  
TÜRKYILMAZ A., Kurnaz E., Cayir A.  
MOLECULAR SYNDROMOLOGY, cilt.12, sa.4, ss.258-262, 2021 (SCI-Expanded)
- XLI. **Meckel-Gruber Syndrome: Clinical and Molecular Genetic Profiles in Two Fetuses and Review of the Current Literature.**  
Turkyilmaz A., Geckinli B. B., Alavanda C., Arslan Ates E., Buyukbayrak E. E., Eren S. F., Arman A.  
Genetic testing and molecular biomarkers, cilt.25, ss.445-451, 2021 (SCI-Expanded)
- XLII. **Biallelic Mutations in DNAJB11 are Associated with Prenatal Polycystic Kidney Disease in a Turkish Family**  
Ates E. A., TÜRKYILMAZ A., DELİL K., ALAVANDA C., SÖYLEMEZ M. A., GEÇKİNLİ B. B., ATA P., ARMAN A.  
MOLECULAR SYNDROMOLOGY, cilt.12, sa.3, ss.179-185, 2021 (SCI-Expanded)
- XLIII. **Two novel CYP2R1 mutations in a family with vitamin D-dependent rickets type 1b**  
Ozden A., DÖNERAY H., Turkyilmaz A.  
ENDOCRINE, cilt.72, sa.3, ss.852-864, 2021 (SCI-Expanded)
- XLIV. **Clinical characteristics and molecular genetic analysis of a cohort with idiopathic congenital hypogonadism.**

- Turkyilmaz A., Cayir A., Yarali O., Kurnaz E., Kartal Baykan E., Arslan Ates E., Demirbilek H.  
Journal of pediatric endocrinology & metabolism : JPEM, cilt.34, ss.771-780, 2021 (SCI-Expanded)
- XLV. **Genotypic Sex and Severity of the Disease Determine the Time of Clinical Presentation in Steroid 17 alpha-Hydroxylase/17,20-Lyase Deficiency**  
Kurnaz E., Kartal Baykan E., Turkeyilmaz A., Yarali O., Yavas Abali Z., DEMİRCİOĞLU S., BEREKET A., Cayir A., GÜRAN T.  
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, cilt.93, ss.558-566, 2021 (SCI-Expanded)
- XLVI. **Novel clinical features and pleiotropic effect in three unrelated patients with LMNA variant**  
Turkeyilmaz A., GEÇKİNLİ B. B., ALAVANDA C., Ates E. A., ARMAN A.  
CLINICAL DYSMORPHOLOGY, cilt.30, sa.1, ss.10-16, 2021 (SCI-Expanded)
- XLVII. **A Novel ELP2 Compound Heterozygous Mutation in a Boy with Severe Intellectual Disability, Spastic Diplegia, Stereotypic Behavior and Review of the Current Literature**  
Turkeyilmaz A., Sager G.  
MOLECULAR SYNDROMOLOGY, cilt.11, ss.315-319, 2020 (SCI-Expanded)
- XLVIII. **FGF3-Related Phenotypes: A Study of LAMM Syndrome and Otodental Dysplasia Patients with Two Novel Mutations in FGF3 Gene**  
Turkeyilmaz A., GEÇKİNLİ B. B., ALAVANDA C., Zengin G., Ates E. A., ARMAN A.  
INTERNATIONAL JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.20, sa.4, ss.179-190, 2020 (SCI-Expanded)
- XLIX. **Expansion of the phenotypic spectrum of SMC1A nonsense variants: a patient with cerebellar atrophy and review of the literature**  
Tuerkyilmaz A., TÜRKDOĞAN D., Goermez Z., Ekinci G.  
CLINICAL DYSMORPHOLOGY, cilt.29, sa.4, ss.217-223, 2020 (SCI-Expanded)
- L. **A large Turkish pedigree with multiple endocrine neoplasia type 1 syndrome carrying a rare mutation: c.1680\_1683 del TGAG**  
DEMİRTAŞ Ç. Ö., ATA P., Cetin A., Turkeyilmaz A., Duman D. G.  
TURKISH JOURNAL OF GASTROENTEROLOGY, cilt.31, sa.7, ss.508-514, 2020 (SCI-Expanded)
- LI. **THE EXPRESSION LEVELS OF microRNAs ASSOCIATED WITH T AND B CELL DIFFERENTIATION/STIMULATION IN ANKYLOSING SPONDYLITIS**  
Turkeyilmaz A., ATA P., Akbas F., YAĞCI İ.  
BALKAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.23, sa.1, ss.25-31, 2020 (SCI-Expanded)
- LII. **A VERY RARE PARTIAL TRISOMY SYNDROME: DE NOVO DUPLICATION OF 16q12.1q23.3 IN A TURKISH GIRL WITH DEVELOPMENTAL DELAY AND FACIAL DYSMORPHIC FEATURES**  
Turkeyilmaz A., Yarali O.  
BALKAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.23, sa.1, ss.103-107, 2020 (SCI-Expanded)
- LIII. **Low DHEAS Concentration in a Girl Presenting with Short Stature and Premature Pubarche: A Novel PAPSS2 Gene Mutation**  
ELTAN M., Yavas Abali Z., Arslan Ates E., Kirkgoz T., KAYGUSUZ S. B., Turkeyilmaz A., BEREKET A., DEMİRCİOĞLU S., GÜRAN T.  
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, cilt.92, sa.4, ss.262-268, 2020 (SCI-Expanded)
- LIV. **A novel DCAF17 homozygous mutation in a girl with Woodhouse-Sakati syndrome and review of the current literature**  
Kurnaz E., Turkeyilmaz A., Yarali O., Demir B., Cayir A.  
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.32, sa.11, ss.1287-1293, 2019 (SCI-Expanded)
- LV. **A NOVEL SPLICE-SITE MUTATION ON THE MLC1 GENE LEADING TO EXON 9 SKIPPING AND MEGALENCEPHALIC LEUKOENCEPHALOPATHY WITH SUBCORTICAL CYSTS IN A TURKISH PATIENT**  
Turkeyilmaz A., ÜNVER O., Ekinci G., TÜRKDOĞAN D.  
BALKAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.22, sa.2, ss.89-91, 2019 (SCI-Expanded)
- LVI. **A novel truncating mutation of DOCK7 gene with an early-onset non-encephalopathic epilepsy**  
TÜRKDOĞAN D., Turkeyilmaz A., Gormez Z., Sager G., Ekinci G.  
SEIZURE-EUROPEAN JOURNAL OF EPILEPSY, cilt.66, ss.12-14, 2019 (SCI-Expanded)
- LVII. **Chanarin-Dorfman syndrome**

## Diğer Dergilerde Yayınlanan Makaleler

- I. **Frequency of Familial Mediterranean Fever Gene Mutation in Patients Presenting With Joint Pain and Diagnosed With Acute Rheumatic Fever**  
Gullu U. U., Balaban I., Kara S. S., Yarali O., Turkyilmaz A., Ipek S., Guellue S. D., Caliskan O. F.  
CUREUS JOURNAL OF MEDICAL SCIENCE, sa.8, 2023 (ESCI)
- II. **Lunapark deficiency leads to an autosomal recessive neurodevelopmental phenotype with a degenerative course, epilepsy and distinct brain anomalies**  
Accogli A., Zaki M. S., Al-Owain M., Otaif M. Y., Jackson A., Argilli E., Chandler K. E., De Goede C. G. E. L., Cora T., Alvi J. R., et al.  
BRAIN COMMUNICATIONS, cilt.5, sa.5, 2023 (ESCI)
- III. **A Genetic Approach in the Evaluation of Short Stature**  
TÜRKYILMAZ A., Donmez A. S., Cayir A.  
Eurasian Journal of Medicine, cilt.54, 2022 (ESCI)
- IV. **Genetic Forms of Calciopenic Rickets**  
Donmez A. S., Turkyilmaz A., Cayir A.  
Eurasian Journal of Medicine, cilt.54, 2022 (ESCI)
- V. **Investigating CFTR gene variations in patient groups with positive newborn screening test results and preliminary clinical diagnosis of cystic fibrosis in the eastern anatolia region of Turkey**  
TÜRKYILMAZ A., YARALI O.  
Medicine Science | International Medical Journal, cilt.10, sa.2, ss.293-298, 2021 (Hakemli Dergi)
- VI. **Screening of MC4R, LEP, LEPR, POMC, SH2B1, and SIM1 genes in Turkish children with severe early-onset obesity**  
TÜRKYILMAZ A., YARALI O., KURNAZ E., ÇAYIR A.  
Medicine Science | International Medical Journal, cilt.10, sa.2, ss.328-333, 2021 (Hakemli Dergi)
- VII. **Can Uric Acid Be A Marker For Metabolically Unhealthy Obesity in Children and Adolescents?**  
KURNAZ E., TÜRKYILMAZ A., ÇAYIR A.  
Turkish Journal of Pediatric Disease, cilt.15, ss.226-233, 2021 (Hakemli Dergi)

## Kitap & Kitap Bölümleri

- I. **KALSİYOPENİK RAŞİTİZMİN GENETİK FORMLARI**  
ÇAYIR A., TÜRKYILMAZ A., KURNAZ E.  
Çocuk Endokrinolojisi ve Diyabet, DARENDELİLER FEYZA, AYCAN ZEHRA, KARA CENGİZ, ÖZEN SAMİM, EREN ERDAL, Editör, İSTANBUL TIP KİTAPEVLERİ, İstanbul, ss.1862-1874, 2021

## Hakemli Kongre / Sempozyum Bildiri Kitaplarında Yer Alan Yayınlar

- I. **2018-2022 Yılları Arasında AML Tanısı Almış Hastaların Genetik Test ve Tedavilerinin Değerlendirilmesi: Doğu Karadeniz Bölgesi Sonuçları**  
Adanur Sağlam K., Kestane M., Turkyilmaz A., Çebi A. H., Erkut N., Balta Ö., Sönmez M.
2. Uluslararası Katılımlı Ulusal HematoOnkoGenetik Kongresi, Gazimagusa, Kıbrıs (Kktc), 4 - 07 Mayıs 2023, ss.49
- II. **Grin Genleri İlişkili Nörogelişimsel Hastalıklar**  
Turkyilmaz A., Sağer S. G.
3. Uluslararası Ege Sağlık Alanları Sempozyumu, Muğla, Türkiye, 7 - 08 Mart 2023, ss.36-39

- III. **EPİLEPSİ OLGULARINDA SNP-ARRAY DEĞERLENDİRMESİ**  
Türkyılmaz A., Sağer S. G.  
10. INTERNATIONAL GEVHER NESİBE MEDICAL SCIENCES CONFERENCE, Ankara, Türkiye, 3 - 05 Şubat 2023, ss.9-10
- IV. **Gordon-Holmes Sendromu: Hipogonadizm ve Ataksi Bulguları İle Karakterize Rnf216 Geninde Novel Varyasyon Saptanan Olgu**  
Adanur Sağlam K., Türkyılmaz A., Çebi A. H., Boz C.  
15. Uluslararası Katılımlı Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Muğla, Türkiye, 9 - 13 Kasım 2022, ss.262
- V. **Değişken Ekspresivite Gösteren Kif11 Geninde Novel Frameshift Varyant Saptanan Konjenital Lenfödem ve Mikrosefali Ailesi**  
Adanur Sağlam K., Türkyılmaz A., Çebi A. H., Kader Ş.  
15. Uluslararası Katılımlı Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Muğla, Türkiye, 9 - 13 Kasım 2022, ss.263
- VI. **Boy Kısaldığı Olan Sendromik Hastaların Genetik Etiyolojilerinin Değerlendirilmesi: Tek Merkez Deneyim**  
Adanur Sağlam K., Türkyılmaz A., Cimbeke E. A., Bekfilavioğlu S., Yıldız Boyraz A., Çebi A. H., Karagüzel G.  
15. Uluslararası Katılımlı Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Muğla, Türkiye, 9 - 13 Kasım 2022, ss.188
- VII. **CDH3 Geninde Biallelik Frameshift Varyant Saptanan Konjenital Hipotrikozis Olgusu**  
Türkyılmaz A., Baykal Selçuk L., Adanur Sağlam K., Çebi A. H.  
15. Uluslararası Katılımlı Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Muğla, Türkiye, 9 - 13 Kasım 2022, ss.199
- VIII. **Mikrosefali, Bilişsel Gerilik, Trombositopeni ve Kısa Telomer İle Karakterize Rtel1 Geninde Monoallelik Varyasyon Saptanan Olgu**  
Türkyılmaz A., Karabağ Çıtlak H., Gürkan S., Adanur Sağlam K., Çebi A. H., Orhan F., Cansu A.  
15. Uluslararası Katılımlı Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Muğla, Türkiye, 9 - 13 Kasım 2022, ss.200-201
- IX. **Tüm Ekzom Dizileme Yapılan Bilişsel Gerilik Fenotipi İle Takipli 72 Olgunun Klinik ve Genetik Bulgularının Değerlendirilmesi**  
Türkyılmaz A., Sağer S. G.  
15. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Muğla, Türkiye, 9 - 13 Kasım 2022, ss.64
- X. **Boy Kısaldığının Nadir Bir Sebebi; Acan Mutasyonu ve Büyüme Hormonu Tedavisi**  
Karagüzel G., Çebi A. H., Yıldız Boyraz A., Cimbeke E. A., Gökçü M., Türkyılmaz A.  
15. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Muğla, Türkiye, 9 - 13 Kasım 2022, ss.289
- XI. **Kenny-Caffey Syndrome Type 2: Clinical And Molecular Features In Four Unrelated Patients And Report Of A Novel Fam111A Variant**  
Kaya M., Eviz E., Koçak Eker H., Tekmenüray Ünal A., Türkyılmaz A., Çepni E., Çayır A., Özbek M. N., Büyükinan M., Altunoğlu U.  
15. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Muğla, Türkiye, 9 - 13 Kasım 2022, ss.272
- XII. **Konjenital Kalp Hastalığının Nkx2-5 Gen Varyantları İle İlişkisi**  
Geçkinli B. B., Demir Ş., Girgin G., Türkyılmaz A., Akalın F., Arman A.  
15. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Muğla, Türkiye, 9 - 13 Kasım 2022, ss.298
- XIII. **Evaluation Of The Mutation Spectrum Of 20 Bardet-Biedl Syndrome Cases In Turkish Population**  
Demir Ş., Arslan Ateş E., Türkyılmaz A., Polat H., Geçkinli B. B., Arman A.  
15. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Muğla, Türkiye, 9 - 13 Kasım 2022, ss.153
- XIV. **A RARE CASE of IMMUNODEFICIENCY-ICF 1 SYNDROME DIAGNOSED FOLLOWING COVID-19 INFECTION**  
Karabağ Çıtlak H., Türkyılmaz A., Kendirci N., Kot H., Koç F. S. M., Gayretli Aydın Z. G., Orhan F.  
20th Biennial Meeting of The European Society For Immunodeficiencies, Gothenburg, İsveç, 12 - 15 Kasım 2022, ss.681-683
- XV. **OTOİMMUN SKLEROZAN KOLANJİT VE HEM OKSİJENAZ EKSİKLİĞİ**  
KAYA G., BAHADIR A., GÜVEN B., REİS G. P., TÜRKYLMAZ A., AHMETOĞLU A., ERDURAN E., ÇAKIR M.  
57. TPK Kongresi, KIBRIS, Türkiye, 21 - 26 Mayıs 2022
- XVI. **NADİR BİR İSKELET DİSPLAZİSİ: JEUNE SENDROMU**  
Bekfilavioğlu S., Cimbeke E. A., Yıldız Boyraz A., Türkyılmaz A., Karagüzel G.



- ÇOCUK ENDOKRİNOLOJİSİ OLGU SUNUMLARI -11-, İstanbul, Türkiye, 13 - 14 Mayıs 2022, ss.156
- XVII. BOY KISALIĞI İLE GELEN FLOATİNG-HARBOR SENDROMLU BİR OLGU**  
Yıldız Poyraz A., Türkyılmaz A., Cimbeke E. A., Karagüzel G.  
ÇOCUK ENDOKRİNOLOJİSİ OLGU SUNUMLARI -11-, İstanbul, Türkiye, 13 - 14 Mayıs 2022, ss.115
- XVIII. CİNSİYET GELİŞİM BOZUKLUĞUNUN NADİR BİR NEDENİ: 1q4 DELESYON SENDROMU**  
Bekfilavioğlu S., Cimbeke E. A., Türkyılmaz A., Acar Arslan E., Karagüzel G.  
ÇOCUK ENDOKRİNOLOJİSİ OLGU SUNUMLARI -11-, İstanbul, Türkiye, 13 - 14 Mayıs 2022, ss.46
- XIX. Cinsel gelişim bozukluğunun nadir bir nedeni; 1q4 delesyon sendromu**  
Bekfilavioğlu S., CİMBEK E. A., TÜRKİYILMAZ A., ACAR ARSLAN E., KARAGÜZEL G.  
Çocuk Endokrinolojisi Olgu Sunumları 11, İstanbul, Türkiye, 13 - 14 Mayıs 2022
- XX. Genişletilmiş Gen Panelleri Moleküler Tanıya Beklenenin Ötesinde Katkı Sunabilir Mi?**  
TÜRKİYILMAZ A., ÇEBİ A. H.  
1. Ulusal HematoOnkoGenetik Kongresi, Antalya, Türkiye, 25 Kasım 2021, ss.106
- XXI. Primer Mikrosefali Hasta Kohortunda Genetik Etyolojinin Araştırılması**  
TÜRKİYILMAZ A., SAĞER S. G., ÇEBİ A. H.  
XVII. Tıbbi Biyoloji ve Genetik Kongresi, ONLİNE KONGRE, Türkiye, 28 Ekim 2021, cilt.52, ss.257-258
- XXII. Sendromik Olmayan Konjenital Katarakt Olgularında Tek Gen Defektlerinin Araştırılması**  
TÜRKİYILMAZ A., KAPLAN A. T., Özkan Yalçın S., SAĞER S. G.  
5. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, İzmir, Türkiye, 07 Ekim 2021, ss.118
- XXIII. ATOPIK DERMATİT VE İNEK SÜTÜ PROTEİN ALERJİSİ KLİNİĞİ İLE BAŞVURAN STAT 3 EKSİKLİĞİ OLGUSU**  
Kendirci N., Yakıcı N., Kot H., Türkyılmaz A., Orhan F.  
15. Uluslararası Katılımlı ÇOCUK ALERJİ VE ASTİM KONGRESİ, Muğla, Türkiye, 30 Ekim - 02 Kasım 2021, ss.124
- XXIV. Herediter Ataksi Ön Tanılı Hasta Kohortunda Genetik Etyolojinin Araştırılması**  
TÜRKİYILMAZ A., SAĞER S. G.  
43. Pediatri Günleri ve 22.Pediatri Hemşireliği Günleri, İstanbul, Türkiye, 30 Mayıs 2021
- XXV. Serebellar Malformasyonlu Hasta Kohortunda Genetik Etyolojinin Araştırılması**  
TÜRKİYILMAZ A., SAĞER S. G.  
CERRAHPAŞA PEDİATRİ GÜNLERİ SEMPTOMDAN TANIYA, İstanbul, Türkiye, 15 Nisan 2021
- XXVI. METABOLİK HASTALIK TANISIYLA TAKİPLİ HASTALARIMIZIN KLİNİK, GENETİK VE EEG BULGULARININ DEĞERLENDİRİLMESİ EVALUATION OF CLINICAL, GENETIC AND EEG FINDINGS OF THE PATIENTS FOLLOWED WITH THE DIAGNOSIS OF METABOLIC DISEASES**  
SAĞER S. G., TÜRKİYILMAZ A.  
INTERNATIONAL GEVHER NESİBE HEALTH SCIENCES CONFERENCE-VII, Kayseri, Türkiye, 16 Nisan 2021
- XXVII. GEFS+ SPEKTRUM Olgularında ARRAY-CGH Değerlendirmesi**  
SAĞER S. G., TÜRKİYILMAZ A.  
İSTANBUL MEDENİYET ÜNİVERSİTESİ ÇOCUK MEDENİYETİ ÇEVİRİM İÇİ SEMPOZYUM, İstanbul, Türkiye, 09 Nisan 2021
- XXVIII. Distoni Kliniğiyle Takipli 40 Olgunun Klinik ve Genetik Bulgularının Değerlendirilmesi**  
SAĞER S. G., TÜRKİYILMAZ A.  
17. Ulusal Uludağ Pediatri Kış Kongresi, Bursa, Türkiye, 13 Mart 2021
- XXIX. KONJENİTAL HİPOTİROİDİ OLGULARIMIZIN KLİNİK VE GENETİK SONUÇLARININ DEĞERLENDİRİLMESİ: TEK MERKEZ DENEYİMİ**  
KURNAZ E., TÜRKİYILMAZ A., ÇAYIR A.  
4. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, İzmir, Türkiye, 12 Mart 2021
- XXX. MODY Ön Tanılı 188 Olgunun Klinik ve Genetik Bulgularının Değerlendirilmesi**  
TÜRKİYILMAZ A., ÇAYIR A.  
14. ULUSAL TIBBİ GENETİK KONGRESİ, Antalya, Türkiye, 20 Kasım 2020
- XXXI. A COHORT OF PATIENTS WITH HYPERTROPHIC AND DILATED CARDIOMYOPATHY**  
POLAT H., TÜRKİYILMAZ A., ALAVANDA C., ARSLAN ATEŞ E., SÖYLEMEZ M. A., GEÇKİNLİ B. B., YILDIRIM Ö., ARMAN A.

13th Balkan Congress of Human Genetics, Edirne, Türkiye, 17 Nisan 2019, ss.86

- XXXII. **LAMM SYNDROME; TWO NEW PATIENTS, ONE NOVEL MUTATION AND ONE NEW MECHANISM**  
ALAVANDA C., TÜRKYILMAZ A., ARSLAN ATEŞ E., GEÇKİNLİ B. B., SÖYLEMEZ M. A., ARMAN A.  
13th Balkan Congress of Human Genetics, Edirne, Türkiye, 17 Nisan 2019, ss.48
- XXXIII. **Von Hippel Lindau Patients**  
ALAVANDA C., ARSLAN ATEŞ E., TÜRKYILMAZ A., POLAT H., GEÇKİNLİ B. B., ATA P., SÖYLEMEZ M. A., GÜNEY A. İ., ARMAN A.  
13 Balkan Congress of Human Genetics, Edirne, Türkiye, 17 Nisan 2019, ss.150
- XXXIV. **Marfan Syndrome: Genotype-Phenotype Correlations**  
GEÇKİNLİ B. B., ARSLAN ATEŞ E., TÜRKYILMAZ A., ALAVANDA C., YILDIRIM Ö., SÖYLEMEZ M. A., ARMAN A.  
13th Balkan Congress of Human Genetics, Edirne, Türkiye, 17 Nisan 2019, ss.151
- XXXV. **A novel intronic ATM gene mutation affecting splicing in a patient with Ataxia-Telangiectasia**  
ARSLAN ATEŞ E., TÜRKYILMAZ A., SÖYLEMEZ M. A., GEÇKİNLİ B. B., ATA P., ARMAN A., GÜNEY A. İ.  
51st European Society of Human Genetics Conference, Milan, İtalya, 16 Haziran 2018, cilt.27, ss.255
- XXXVI. **FGF3 gene mutations related to two syndromic Congenital deafness cases: Congenital deafness with inner ear agenesis (Michel aplasia), microtia, and microdontia and Otodental dysplasia**  
TÜRKYILMAZ A., GEÇKİNLİ B. B., ARSLAN ATEŞ E., SÖYLEMEZ M. A., GÜNEY A. İ., ATA P., ARMAN A.  
51st European Society of Human Genetics Conference, Milan, İtalya, 16 Haziran 2018, cilt.27, ss.893
- XXXVII. **BİR KALITIMSAL KANSER AİLESİNDE ÜÇ FARKLI FENOTİPE YOL AÇAN ÜÇ GENOTİP**  
ARSLAN ATEŞ E., TÜRKYILMAZ A., ALAVANDA C., YILDIRIM Ö., SÖYLEMEZ M. A., GEÇKİNLİ B. B., GÜNEY A. İ.  
13. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Antalya, Türkiye, 07 Kasım 2018, cilt.30, ss.80
- XXXVIII. **FARKLI GENLER,FARKLI MUTASYONLAR,FENOTİPTE FARKLILIK YARATIYOR MU ? : ALPORT SENDROMU**  
ATA P., ALAVANDA C., TÜRKYILMAZ A., YILDIZ N., ALPAY H.  
13. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Antalya, Türkiye, 7 - 11 Kasım 2018, cilt.30, ss.156-157
- XXXIX. **REVERSE GENETİK İLE TANI KOYULAN NADİR BİR SPASTİK PARAPLEJİ AİLESİ**  
ALAVANDA C., ARSLAN ATEŞ E., GEÇKİNLİ B. B., TÜRKYILMAZ A., YILDIRIM Ö., SÖYLEMEZ M. A., SAĞER S. G., GÜNEY A. İ., ATA P., ARMAN A.  
13. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Antalya, Türkiye, 07 Kasım 2018, cilt.30, ss.127
- XL. **İKİ LAMİNOPATİ OLGUSU: LMNA GENİ MUTASYONLARI İLE İLİŞKİLİ FENOTİPLER**  
GEÇKİNLİ B. B., TÜRKYILMAZ A., ARSLAN ATEŞ E., YILDIRIM Ö., SÖYLEMEZ M. A., ATA P., ARMAN A.  
13. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Antalya, Türkiye, 07 Kasım 2018, cilt.30, ss.308
- XLI. **MARMARA ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ TIBBİ GENETİK KLİNİĞİNE BAŞVURAN ARİTMİ TANILI HASTA KOHORTU VE GENETİK ANALİZ SONUÇLARI**  
TÜRKYILMAZ A., ALAVANDA C., ARSLAN ATEŞ E., SÖYLEMEZ M. A., GEÇKİNLİ B. B., YILDIRIM Ö., ARMAN A.  
13. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Antalya, Türkiye, 07 Kasım 2018, cilt.30, ss.165
- XLII. **PAPSS2 GENİNDE NOVEL BİR MUTASYON SAPTANAN NADİR BİR OTOZOMAL RESESİF BRAKİYOLMİ OLGUSU**  
ARSLAN ATEŞ E., ELTAN M., TÜRKYILMAZ A., ALAVANDA C., SÖYLEMEZ M. A., GEÇKİNLİ B. B., GÜNEY A. İ., GÜRAN T., ARMAN A.  
13. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Antalya, Türkiye, 07 Kasım 2018, cilt.30, ss.333
- XLIII. **GENETİK KLİNİĞİNE PSÖDOBARTTER SENDROMU BULGULARIYLA BAŞVURAN KİSTİK FİBROZLU İKİ KIZ KARDEŞ**  
ALAVANDA C., ATA P., TÜRKYILMAZ A., ARSLAN E., YILDIZ N., ALPAY H.  
13. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Antalya, Türkiye, 07 Kasım 2018, cilt.30, ss.299
- XLIV. **NÖROMOTOR GELİŞME GERİLİĞİ VE DİSMORFİK BULGULARI OLAN HASTALARDA ARRAY-CGH ANALİZİ**  
ALAVANDA C., ARSLAN ATEŞ E., TÜRKYILMAZ A., GEÇKİNLİ B. B., ATA P., GÜNEY A. İ., SÖYLEMEZ M. A., ÖZYAVUZ ÇABUK P., ARMAN A.  
13. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Antalya, Türkiye, 07 Kasım 2018, cilt.30, ss.258
- XLV. **2 KARDEŞTE WARBURG MİKRO SENDROMU' NA NEDEN OLAN RAB3GAP1 GENİ NOVEL İNTRONİK**

## MUTASYONU

GEÇKİNLİ B. B., TÜRKİYILMAZ A., ARSLAN ATEŞ E., ALAVANDA C., TAŞLIDERE H., SÖYLEMEZ M. A., ARMAN A.  
13. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Antalya, Türkiye, 07 Kasım 2018, cilt.30, ss.271

### XLVI. Nöromotor gelişme geriliği ve distonili Xq28 duplikasyon sendromu

GEÇKİNLİ B. B., ŞİMŞEK H., DELİL K., TÜRKDOĞAN D., SAĞER S. G., SÖYLEMEZ M. A., ARSLAN ATEŞ E., TÜRKİYILMAZ A., KARAKAYA T., GÜNEY A. İ., et al.

12. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İzmir, Türkiye, 05 Ekim 2016, ss.214

### XLVII. Inversion Y Having Different Phenotypic Expressions at Three Brothers

TÜRKİYILMAZ A., ATA P., DELİL K., SOYSAL S., ARSLAN ATEŞ E., GÜNEY A. İ.

50th European Society of Human Genetics Conference, COPENHAGEN, Danimarka, 27 Mayıs 2017, cilt.26, ss.829

### XLVIII. Clinical Evaluation of a MDC1A Case Carrying LAMA2 Mutation

SÖYLEMEZ M. A., TÜRKİYILMAZ A., ARSLAN ATEŞ E., ŞİMŞEK H., KARAKAYA T., DELİL K., GEÇKİNLİ B. B., ATA P., GÜNEY A. İ., ARMAN A.

12. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İzmir, Türkiye, 05 Ekim 2016

### XLIX. Beckwith Wiedemann Sendromlu Olgunun Klinik Bulguları Ve Moleküler Tanısı

KARAKAYA T., SÖYLEMEZ M. A., ARSLAN ATEŞ E., TÜRKİYILMAZ A., ŞİMŞEK H., DELİL K., GEÇKİNLİ B. B., ATA P., GÜNEY A. İ., ARMAN A.

12. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İzmir, Türkiye, 05 Ekim 2016, ss.254

### L. Von Hippel-Lindau Sendromu Ailesindeki Asemptomatik 3 Çocuğun Genetik Test Sonuçlarının Değerlendirilmesi

DELİL K., GEÇKİNLİ B. B., ŞİMŞEK H., TÜRKİYILMAZ A., ARSLAN ATEŞ E., SÖYLEMEZ M. A., GÜNEY A. İ., ATA P., ARMAN A.

12. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İzmir, Türkiye, 05 Ekim 2016, ss.183

### LI. Nadir Görülen Bir Genetik Sendrom: Meacham Sendromu

DELİL K., TÜRKİYILMAZ A., ŞİMŞEK H., KARAKAYA T., ARSLAN ATEŞ E., SÖYLEMEZ M. A., GEÇKİNLİ B. B., GÜNEY A. İ., ATA P., ARMAN A.

12. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İzmir, Türkiye, 05 Ekim 2016, ss.301

### LII. Silver-Russell Sendromlu bir olgu

GEÇKİNLİ B. B., DELİL K., ŞİMŞEK H., TÜRKİYILMAZ A., ARSLAN ATEŞ E., KARAKAYA T., GÜNEY A. İ., ATA P., ARMAN A.

12. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İzmir, Türkiye, 05 Ekim 2016, ss.213

### LIII. Chromosome 17p11.2 deletion in a Turkish girl with Smith-Magenis Syndrome

GEÇKİNLİ B. B., DELİL K., TÜRKİYILMAZ A., SÖYLEMEZ M. A., ŞİMŞEK H., KARAKAYA T., ARSLAN ATEŞ E., GÜNEY A. İ., ATA P., ARMAN A.

12. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İzmir, Türkiye, 05 Ekim 2016, ss.223

### LIV. Geç Tanı Almış Williams Sendromlu Üç Olgunun Klinik Değerlendirmesi

ARSLAN ATEŞ E., GEÇKİNLİ B. B., KARAKAYA T., TÜRKİYILMAZ A., ŞİMŞEK H., SÖYLEMEZ M. A., DELİL K., ATA P., GÜNEY A. İ., ARMAN A.

12. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İzmir, Türkiye, 05 Ekim 2016

### LV. RAB3GAP1 Geninde Bilinen Bir Splice-Site Mutasyonunun Fonksiyonel Değerlendirmesi

TÜRKİYILMAZ A., SÖYLEMEZ M. A., ARSLAN ATEŞ E., Ergüner B., ŞİMŞEK H., KARAKAYA T., DELİL K., GEÇKİNLİ B. B., ATA P., GÜNEY A. İ., et al.

12. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İzmir, Türkiye, 5 - 09 Ekim 2016

## Desteklenen Projeler

TÜRKİYILMAZ A., KAZAZ İ. O., ADANUR SAĞLAM K., ÇEBİ A. H., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Obstrüktif Olmayan Azospermi Hastalarında Genetik Etiyolojilerin Araştırılması, 2023 - Devam Ediyor

TÜRKİYILMAZ A., ADANUR SAĞLAM K., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, PEX26 GENİ EKZON 4 HOMOZİGOT DELESYONUNUN KANTİTATİF REALTIME PCR YÖNTEMİ İNCELENMESİ, 2023 - 2024

## Bilimsel Kuruluşlardaki Üyelikler / Görevler

TIBBİ GENETİK DERNEĞİ, Üye, 2021 - Devam Ediyor , Türkiye

## Bilimsel Hakemlikler

FRONTIERS IN ENDOCRINOLOGY, SCI Kapsamındaki Dergi, Mayıs 2024

MOLECULAR BIOLOGY REPORTS, SCI Kapsamındaki Dergi, Mayıs 2024

CLINICAL GENETICS, SCI Kapsamındaki Dergi, Mart 2023

AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, PART A, SCI Kapsamındaki Dergi, Şubat 2022

ANNALS OF LABORATORY MEDICINE, SCI Kapsamındaki Dergi, Ocak 2022

AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, SCI Kapsamındaki Dergi, Kasım 2021

## Metrikler

Yayın: 123

Atıf (WoS): 112

Atıf (Scopus): 128

H-İndeks (WoS): 5

H-İndeks (Scopus): 5

## Kongre ve Sempozyum Katılımı Faaliyetleri

European Human Genetics Conference, İzleyici / Dinleyici, Berlin, Almanya, 2024

2. Hematoonkogenetik Kongresi, İzleyici / Dinleyici, Girne, Kıbrıs (Kktc), 2023

European Human Genetics Conference , Katılımcı, Vienna, Avusturya, 2022

1. Hematoonkogenetik Sempozyumu, Oturum Başkanı, Antalya, Türkiye, 2021

XVII. Tıbbi Biyoloji ve Genetik Kongresi, Katılımcı, Ankara, Türkiye, 2021

43. Pediatri Günleri ve 22.Pediatri Hemşireliği Günleri, Katılımcı, İstanbul, Türkiye, 2021

INTERNATIONAL GEVHER NESİBE HEALTH SCIENCES CONFERENCE-VII, Katılımcı, Kayseri, Türkiye, 2021

CERRAHPAŞA PEDİATRİ GÜNLERİ SEMPTOMDAN TANIYA, Katılımcı, İstanbul, Türkiye, 2021

İSTANBUL MEDENİYET ÜNİVERSİTESİ ÇOCUK MEDENİYETİ ÇEVİRİM İÇİ SEMPOZYUM, Katılımcı, İstanbul, Türkiye, 2021

17. Ulusal Uludağ Pediatri Kış Kongresi, Katılımcı, Bursa, Türkiye, 2021

4. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, Katılımcı, İzmir, Türkiye, 2021

American Society of Human Genetics Conference, Katılımcı, Texas, Amerika Birleşik Devletleri, 2019

13th Balkan Congress of Human Genetics, Katılımcı, Edirne, Türkiye, 2019

13. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Katılımcı, Antalya, Türkiye, 2018

51st European Society of Human Genetics Conference, Katılımcı, Milan, İtalya, 2018

50th European Society of Human Genetics Conference, Katılımcı, Kobenhavn, Danimarka, 2017

12. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Katılımcı, İzmir, Türkiye, 2016