Assoc. Prof. ALPER HAN ÇEBİ

Personal Information

Office Phone: +90 462377 Extension: 5106
Email: dralphancebi@ktu.edu.tr
Web: https://avesis.ktu.edu.tr//dralphancebi
Address: Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı

International Researcher IDs
ScholarID: DHn5WWwAAAAJ
ORCID: 0000-0001-7388-874X
Publons / Web Of Science ResearcherID: JWP-6229-2024
ScopusID: 55615577100
Yoksis Researcher ID: 119650

Education Information

Doctorate, Baylor University, Medical Faculty, Medical Genetics, United States Of America 2013 - 2013
Expertise In Medicine, Karadeniz Technical University, Dahili Tıp, Tıbbi Genetik, Turkey 2008 - 2013
Undergraduate, Hacettepe University, Tıp Fakültesi, Tıp, Turkey 2000 - 2007

Foreign Languages

English, B2 Upper Intermediate

Dissertations

Expertise In Medicine, Ankilozan spondilit ile IL-17 gen polimorfizmleri arasındaki ilişki, Karadeniz Technical University, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp, 2013

Research Areas

Medicine, Internal Medicine Sciences, Medical Genetics, Health Sciences

Academic Titles / Tasks

Assistant Professor, Karadeniz Technical University, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp, 2014 - 2018
Research Assistant, Karadeniz Technical University, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp, 2008 - 2014

Advising Theses

Çebi A. H., Doğuştan immün kusuru olan hastaların genetik analiz sonuçlarının retrospektif değerlendirilmesi, Expertise In Medicine, M.GÖKCÜ(Student), 2021

Çebi A. H., Bilişsel yetersizlik etyolojisinde genetik tanı yöntemlerinin değerlendirilmesi, Expertise In Medicine, M.HAKKI(Student), 2020
Çebi A. H., Kronik myeloid lösemi ile IL-3, IL-6 ve IL-11 gen ekspresyonları arasındaki ilişki, Expertise In Medicine, S.SEYHAN(Student), 2016
ÇEBİ A. H., MİKRORNALARIN HASHİMOTO TROİDİTİ'NDEKİ ROLÜ, Expertise In Medicine, H.ÖNDER(Student), 2015

Published journal articles indexed by SCI, SSCI, and AHCI

I. **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., Teralı K., Çebi A. H., Türkyılmaz A.
American Journal of Medical Genetics, Part A, vol.194, no.5, 2024 (SCI-Expanded)

II. **A Homozygous Missense Variant in HSD17B4 Identified in Two Different Families**
Özkan Kart P., Sahin Y., Ylldlz N., ÇEBİ A. H., ESENÜLKÜ G., CANSU A.
MOLECULAR SYNDROMOLOGY, 2023 (SCI-Expanded)

III. **De novo Pure Partial Trisomy 6p Associated with Facial Dysmorphism, Developmental Delay, Brain Anomalies, and Primary Congenital Hypothyroidism**
Türkyılmaz A., Cimbek E. A., Çebi A. H., Acar Arslan E., Karagüzel G.
MOLECULAR SYNDROMOLOGY, vol.14, no.1, pp.35-43, 2023 (SCI-Expanded)

IV. **Autosomal Recessive Primary Microcephaly (MCPH) and Novel Pathogenic Variants in ASPM and WDR62 Genes**
Bolat H., Sağer S. G., TÜRKYILMAZ A., ÇEBİ A. H., Akln Y., Onay H., Özklnay F., Ünsel-Bolat G.
Molecular Syndromology, vol.13, no.5, pp.363-369, 2022 (SCI-Expanded)

V. **Immune Dysregulation, Polyendocrinopathy, Enteropathy, X-linked Syndrome in Two Siblings: Same Mutation But Different Clinical Manifestations at Onset**
Karaguzel G., Polat R., Abul M. H., Cebi A. H., Orhan F.
JOURNAL OF CLINICAL RESEARCH IN PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY, vol.14, no.3, pp.361-365, 2022 (SCI-Expanded)

VI. **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, vol.13, no.4, pp.270-281, 2022 (SCI-Expanded)

VII. **Molecular characterization of Turkish patients with demyelinating Charcot-Marie-Tooth disease.**
Karakaya T., Turkyilmaz A., Sager G., Inan R., Yarali O., Cebi A. H., Akin Y.
Neurogenetics, vol.23, no.3, pp.213-221, 2022 (SCI-Expanded)

VIII. **Familial Hemophagocytic Lymphohistiocytosis With Heterozygous STX11 and Homozygous UNC13D Mutations Diagnosed in the Neonatal Period.**
Bahadir A., Kader Ş., Çebi A. H., Erduran E., Mutlu M., Aslan Y.
Journal of pediatric hematology/oncology, vol.44, no.4, 2022 (SCI-Expanded)

IX. **Constitutional Mismatch Repair Gene Defect Syndrome Presenting With Adenomatous Polyposis and Cafe au Lait Spots: A Case Report**
Sağ E., Erkut M., Saygin İ., Çebi A. H., Bahadir A., Erduran E., Saruhan H., Cakir M.
JOURNAL OF PEDIATRIC HEMATOLOGY ONCOLOGY, vol.42, no.7, 2020 (SCI-Expanded)

X. **Structural Characteristics in the gamma Chain Variants Associated with Fibrinogen Storage Disease Suggest the Underlying Pathogenic Mechanism**
GÜVEN B., Bellacchio E., Sag E., ÇEBİ A. H., SAYGIN İ., BAHADIR A., Yilmaz G., Corbeddu M., ÇAKIR M., Callea F.
INTERNATIONAL JOURNAL OF MOLECULAR SCIENCES, vol.21, no.14, 2020 (SCI-Expanded)

XI. **Assessment of Circulating Microribonucleic Acids in Patients With Familial Mediterranean Fever**
Demir F., ÇEBİ A. H., KALYONCU M.
ARCHIVES OF RHEUMATOLOGY, vol.35, no.1, pp.52-59, 2020 (SCI-Expanded)

XII. **Extending the Phenotypic Spectrum of Huntington Disease: Hypothermia**
Altiner S., Ardic S., ÇEBİ A. H.
MOLECULAR SYNDROMOLOGY, vol.11, no.1, pp.56-58, 2020 (SCI-Expanded)

XIII. **IL-17A, MCP-1, CCR-2, and ABCA1 polymorphisms in children with non-alcoholic fatty liver disease**
Akbulut U. E., EMEKSİZ H. C., Citli S., ÇEBİ A. H., Korkmaz H. A. A., Baki G.
JORNAL DE PEDIATRIA, vol.95, no.3, pp.350-357, 2019 (SCI-Expanded)

XIV. **Evaluation of plasma microRNA expressions in patients with juvenile idiopathic arthritis**
Demir F., ÇEBİ A. H., KALYONCU M.
CLINICAL RHEUMATOLOGY, vol.37, no.12, pp.3255-3262, 2018 (SCI-Expanded)

XV. **Are diagnostic magnetic resonance patterns life-saving in children with biotin-thiamine-responsive basal ganglia disease?**
Kamasak T., Havali C., Ince H., EYÜBOĞLU İ., ÇEBİ A. H., Sahin S., CANSU A., Aydin K.
EUROPEAN JOURNAL OF PAEDIATRIC NEUROLOGY, vol.22, no.6, pp.1139-1149, 2018 (SCI-Expanded)

XVI. **NEPHROGENIC DIABETES INSIPIDUS IN A CHILD: AS A LATE DIAGNOSIS**
Isik G., KALYONCU M., ÇEBİ A. H.
PEDIATRIC NEPHROLOGY, vol.33, no.10, pp.1912-1913, 2018 (SCI-Expanded)

XVII. **An infant with cholestasis, acholic stool and high GGT levels**
Sag E., Isik G., ÇEBİ A. H., KALYONCU M., ÇAKIR M., AYDOĞDU S.
TURKISH JOURNAL OF GASTROENTEROLOGY, vol.29, no.5, pp.621-622, 2018 (SCI-Expanded)

XVIII. **Interleukin-6 and interleukin-17 gene polymorphism association with celiac disease in children**
Akbulut U. E., ÇEBİ A. H., Sag E., IKBAL M., ÇAKIR M.
TURKISH JOURNAL OF GASTROENTEROLOGY, vol.28, no.6, pp.471-475, 2017 (SCI-Expanded)

XIX. **22.5 MB DELETION OF 13q31.1-q34 ASSOCIATED WITH HPE, DWM, AND HSCR: A CASE REPORT AND REDEFINING THE SMALLEST DELETED REGIONS**
ALP M. Y., ÇEBİ A. H., SEYHAN S., CANSU A., Aydin H., IKBAL M.
GENETIC COUNSELING, vol.27, no.1, pp.43-49, 2016 (SCI-Expanded)

XX. **A NEW ISOLATED 20q INTERSTITIAL DUPLICATION CASE AND ITS CLINICAL COMPARISON WITH SIMILAR ISOLATED CASES**
Cebi A. H., Karaguzel G., Karakus M., Polat R., Seyhan S., Onder H., Ikbal M.
GENETIC COUNSELING, vol.27, no.3, pp.393-397, 2016 (SCI-Expanded)

XXI. **Genes that Affect Brain Structure and Function Identified by Rare Variant Analyses of Mendelian Neurologic Disease**
Karaca E., Harel T., Pehlivan D., Jhangiani S. N., Gambin T., Akdemir Z. C., Gonzaga-Jauregui C., Erdin S., Bayram Y., Campbell I. M., et al.
NEURON, vol.88, no.3, pp.499-513, 2015 (SCI-Expanded)

XXII. **A newborn with trisomy 13 presenting with cloacal exstrophy**
Kader Ş., MUTLU M., SARıAYDıN M., ASLAN Y., ERDURAN E., ÇEBI A. H.
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, vol.57, no.2, pp.198-201, 2015 (SCI-Expanded)

XXIII. **Association of TGF beta 1 Gene (+915G > C) Polymorphism with Chronic Lymphocytic Leukemia**
Alp M. Y., YILMAZ M., ÇEBİ A. H., Ikbal M.
UHOD-ULUSLARARASI HEMATOLOJI-ONKOLOJI DERGISI, vol.25, no.1, pp.12-18, 2015 (SCI-Expanded)

XXIV. **PARTIAL MONOSOMY 8q AND PARTIAL TRISOMY 9q DUE TO THE MATERNAL TRANSLOCATION t(8;9)(q24.3;q34.1): A CASE REPORT**
TOS T., ALP M. Y., EKER H. K., ÇEBİ A. H., Ikbal M.
GENETIC COUNSELING, vol.25, no.1, pp.35-39, 2014 (SCI-Expanded)

XXV. **A CASE OF DE NOVO MOSAIC 18q21.3 DELETION WITH A MILD PHENOTYPE**
Alp M. Y., ÇEBİ A. H., SEYHAN S., CANSU A., IKBAL M.
GENETIC COUNSELING, vol.25, no.1, pp.71-73, 2014 (SCI-Expanded)

XXVI. **PARTIAL TRISOMY 11q AND PARTIAL MONOSOMY 12p DUE TO THE MATERNAL TRANSLOCATION (11q;12p)**
Tos T., ALP M. Y., EKER H. K., ÇEBİ A. H., OKUMUS N., IKBAL M.

GENETIC COUNSELING, vol.24, no.3, pp.343-345, 2013 (SCI-Expanded)

XXVII. **A CASE OF ONYCOTRICODYSPLASIA WITH INTELLECTUAL DISABILITY, WITHOUT NEUTROPENIA**
IKBAL M., EKER H. K., TOS T., ALP M. Y., ÇEBİ A. H.
GENETIC COUNSELING, vol.23, no.3, pp.389-392, 2012 (SCI-Expanded)

XXVIII. **The evaluation of genotoxic potential of ornidazole, nitroimidazole, in lymphocyte culture of patients with amebiasis**
Ikbal M., YILMAZ G., DOĞAN H., ALP M. Y., ÇEBİ A. H.
DRUG AND CHEMICAL TOXICOLOGY, vol.34, no.2, pp.162-166, 2011 (SCI-Expanded)

Articles Published in Other Journals

I. **Primary Immunodeficiencies in Children Initially Admitted with Gastrointestinal/Liver Manifestations**
ÇAKIR M., YAKICI N., Sag E., KAYA G., BAHADIR A., ÇEBİ A. H., ORHAN F.
Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition, vol.26, no.4, pp.201-212, 2023 (ESCI)

II. **Genotype/Phenotype Correlation of Cases with PTPN11Gene Mutation: Eastern Black Sea Experience**
ÇELİK S., ALTINER Ş., ÇEBİ A. H., GÖKCÜ M.
İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi, vol.75, 2022 (Peer-Reviewed Journal)

III. **Title: Genetic diagnosis of maturity-onset diabetes of the young (MODY) in northeast TURKEY Running title: Genetic diagnosis of MODY in northeast TURKEY**
ALTINER Ş., ÇELİK S., YARAR M. H., ÇEBİ A. H.
İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi, vol.29, 2022 (Peer-Reviewed Journal)

IV. **Genotype phenotype correlation of cadasil patients-single center experience**
ÇEBİ A. H., BOZ C.
Annals of Medical Research, vol.28, no.02, pp.381-384, 2021 (Peer-Reviewed Journal)

V. **Karaciğer fibrokistik hastalıklarının değerlendirilmesi tek merkez deneyimi**
SAĞ E., GÜVEN B., SAĞ S., YALÇIN CÖMERT H. S., BAHAT ÖZDOĞAN E., EYÜBOĞLU İ., ÇEBİ A. H., ASLAN Y., ÇAKIR M.
Turkish Journal of Pediatric Disease, pp.1-5, 2020 (Peer-Reviewed Journal)

VI. **Genetic analysis of BCR-ABL negative chronic myeloproliferative diseases at initial diagnosis and their clinical effects**
Uysal A., Altiner S., Celik S., Uysal S., ÇEBİ A. H.
CUKUROVA MEDICAL JOURNAL, vol.45, no.3, pp.933-939, 2020 (ESCI)

VII. **A rare metabolic disease: cerebrotendinous xanthomatosis**
Kamaşak T., Demirhan Y. N., Parıltan Küçükalioğlu B., Boz C., Çebi A. H., Eyüboğlu İ., Cansu A.
Van Medical Journal, vol.26, no.2, pp.265-267, 2019 (Peer-Reviewed Journal)

VIII. **A Rare Cause of Recurrent Acute Pancreatitis in a Child: Isovaleric Acidemia with Novel Mutation**
SAĞ E., ÇEBI A. H., KAYA G., KARAGUZEL G., Cakir M.
PEDIATRIC GASTROENTEROLOGY HEPATOLOGY & NUTRITION, vol.20, no.1, pp.61-64, 2017 (ESCI)

IX. **The role of microRNAs in autism**
KARAKUŞ M., ÇEBİ A. H.
TAF Preventive Medicine Bulletin, no.15, pp.1-8, 2016 (Peer-Reviewed Journal)

X. **A Novel Neonatal Michelin Tire Baby Syndrome with Craniosynostosis and Gigantism**
Akalin I., Armangil D., ÇEBİ A. H., Alp Y., Suleyman K.
JOURNAL OF CLINICAL AND ANALYTICAL MEDICINE, vol.6, no.3, pp.372-376, 2015 (ESCI)

XI. **A Triple X Case With Situs Inversus Totalis**
İKBAL M., EKER H., TÜLAY T., ÇEBİ A. H., MUHAMMED YUNUS A., URAL A., ARSLAN S.
Türkiye Klinikleri Tıp Bilimleri Dergisi, pp.588-590, 2013 (Scopus)

Refereed Congress / Symposium Publications in Proceedings

I. Adanur Sağlam K., Türkyılmaz A., Cimbek E. A., Bekfilavioğlu S., Yıldız Boyraz A., Çebi A. H., Karagüzel G.
15. Uluslararası Katılımlı Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Muğla, Turkey, 9 - 13 November 2022, pp.188

II. **Boy kısalığı olan sendromik hastaların genetik etyolojilerinin değerlendirilmesi; Tek merkez deneyimi**
ADANUR SAĞLAM K., TÜRKYILMAZ A., CİMBEK E. A., Bekfilavioğlu S., YILDIZ BOYRAZ A., ÇEBİ A. H., KARAGÜZEL G.
15. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Muğla, Turkey, 09 November 2022

III. **Genç erişkinde multipl renal kistler her zaman polikistik böbrek hastalığı bulgusu olmayabilir**
Kaynar R. K., Kayıpmaz S., Çebi A. H., Hüseynova Ş.
23. ulusal hipertansiyon ve böbrek hastalıkları kongresi, Girne, Cyprus (Kktc), 22 - 26 September 2021, pp.1-4

IV. **IMPORTANCE OF CLINICAL GENETICIST IN PATIENT'S DATA ANALYSIS WITH SAMPLES**
ÇEBİ A. H.
13. Balkan Congress of Human Genetics, Edirne, Turkey, 17 - 20 April 2019

V. **Whole exome sequencing helps the diagnosis of two siblings with SLC19A3 mutation**
Cebi A. H., Kamasak T., Seyhan S., Yilmaz H. O., Cansu A.
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.972-973

VI. **Coffin Lowry Sendromu'xxnda at nalı böbrek: yeni bir mutasyon**
ESENÜLKÜ G., ÖZKAN KART P., ÇEBİ A. H., DİLBER B., ACAR ARSLAN E., ŞAHİN S., KAMAŞAK T., CANSU A.
21. Ulusal Çocuk Nöroloji Kongresi, Turkey, 1 - 05 May 2019

VII. **COFFİN-LOWRY SENDROMUNDA AT NALI BÖBREK: YENİ BİR MUTASYON**
ESENÜLKÜ G., ÖZKAN KART P., ÇEBİ A. H., DİLBER B., ŞAHİN S., ACAR ARSLAN E., KAMAŞAK T., CANSU A.
21. ULUSLARARASI KATILIMLI ULUSAL ÇOCUK NÖROLOJİSİ KONGRESİ, Muğla, Turkey, 1 - 05 May 2019

VIII. **Konjenital diz dislokasyonu ile gelen Larsen sendromlu bir olgu**
KARAGÜZEL G., ÇEBİ A. H., EMRAL H., SAĞ E.
62. Milli Pediatri Kongresi, Turkey, 14 - 18 November 2018

IX. **A Clinical Bionformatics Data Analysis Pipeline Example**
ŞILBIR G. M. Ç., ÜNSAL S., ÇEBİ A. H., TURHAN K.
The International Symposium on Health Informatics and Bioinformatics 2018, Turkey, 25 - 27 October 2018

X. **Kinky and sparse hair as an associated finding in maternally inherited diabetes and deafness**
KARAGÜZEL G., ÇEBİ A. H., EMRAL H., SAĞ E.
ECE 2018, Barcelona, 19 - 22 May 2018

XI. **Two cases of Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome type 2 with bilateral inguinal hernia**
KARAGÜZEL G., ÇEBİ A. H., EMRAL H., SAĞ E.
ECE 2018, Barcelona, 19 - 22 May 2018

XII. **Yeni tanılanmış üç farklı SLC19A3 mutasyonu ile biotin-tiamin cevaplı bazal ganglion hastalığı.**
KAMAŞAK T., HAVALI C., İnce H., EYÜBOĞLU İ., ÇEBİ A. H., ŞAHİN S., CANSU A., AYDIN K.
20. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi, Turkey, 2 - 05 May 2018

XIII. **Çocuklarda serum mikroRNA düzeyleri İle Alkolik Olmayan Yağlı Karaciğer Hastalığı arasındaki ilişki**
AKBULUT U. E., ISIK I. A., EMEKSİZ H. C., ÇEBİ A. H., ÇİTLİ Ş., ATA KORKMAZ H. A.
14. Uludag Pediatri Kis Kongresi, Bursa, Turkey, 11 - 14 March 2018

XIV. **Interleukin-6 and interleukin-17 gene polymorphism association with susceptibility to celiacdisease**
AKBULUT U. E., SAĞ E., ÇEBİ A. H., ÇAKIR M.
ESPGHAN 2017, 10 - 13 May 2017

XV. **15 Yaşında Erkek Hastada Yeni Saptanan UNC13D Geni C.1240 T P.R414C Homozigot Mutasyonu**
BAHADIR A., ERDURAN E., EROĞLU N., ÇEBİ A. H., KAYA G.
11. Ulusal Pediatrik Hematoloji Kongresi, İzmir, Turkey, 4 - 07 May 2017

XVI. **Amenore yakınması ile gelen ve tip 1 leydig hücre hipoplazisi saptanan olgu**
KARAGÜZEL G., AYDEMİR D., ÇEBİ A. H., POLAT R., CANSU A.
Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Derneği, XXI. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Kongresi, Turkey, 26 - 30

April 2017

XVII. **PRENATAL DIAGNOSIS OF TBX GENE NEGATIF HOLTORAM SYNDROME OR IS IT ANOTHER RADIAL RAY ANOMALY SYNDROME**
GÜVENDAĞ GÜVEN E. S., CÖMERT E. H., CANSU A., GÜVEN S., ÇEBİ A. H.
1st world congress on maternal fetal neonatal medicine, Londra, United Kingdom, 24 - 26 April 2017, pp.10

XVIII. **Çocuklarda alkolik olmayan yağlı karaciğer hastalığı ile MCP-1, CCR-2, ABCA1, IL-17 gen polimorfizmleri arasındaki ilişki**
AKBULUT U. E., ÇİTLİ Ş., EMEKSİZ H. C., ÇEBİ A. H., ÇAKIR M.
13. Uludağ Pediatri Kış Kongresi, Turkey, 12 - 15 March 2017

XIX. **Herediter multipl egzostozu olan bir olgu**
KARAGÜZEL G., POLAT R., ÇEBİ A. H.
2. Ege Endokrin hastalıklar ve genetik sempozyumu, Turkey, 23 - 25 February 2017

XX. **Herediter multipl egzositozu alan bir olgu**
KARAGÜZEL G., Polat R., Çebi A. H.
2. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, İzmir, Turkey, 23 - 25 February 2017, pp.10

XXI. **A novel mutation in a male infant with immune dysregulation polyendocrinopathy enteropathy X linked IPEX syndrome**
KARAGÜZEL G., ORHAN F., ÇEBİ A. H., abul m., POLAT R.
ISPAD (International Society for Pediatric and Adolescent Diabetes), 26 - 29 October 2016

XXII. **Tüm Ekzom Sekanslamanın Leigh Sendroml lu İki Kardeşe Erken Tanıda Faydası**
ÇEBİ A. H., KAMAŞAK T., SEYHAN S., ÖNDER YILMAZ H., CANSU A., İKBAL M.
12. ULUSAL TIBBİ GENETİK KONGRESİ, Turkey, 5 - 09 October 2016

XXIII. **An infant with X-linked adrenal hypoplasia congenita and Xp21 contiguous gene deletion syndrome.**
KARAGÜZEL G., Mutlu M., Çebi A. H., Şahin S., Polat R.
55th annual ESPE (European Society for Paediatric Endocrinology) Meeting, Paris, France, 10 - 12 September 2016, pp.1

XXIV. **Cockayne Sendromu Yeni Mutsyonlu Bir Olgu Sunumu**
ÖNDER YILMAZ H., ÇEBİ A. H., SEYHAN S., İKBAL M.
12. ULUSAL TIBBİ GENETİK KONGRESİ, Turkey, 5 - 09 September 2016

XXV. **Whole exome sequencing links ACO2 with cerebral cerebellar and retinal degeneration**
ÇEBİ A. H., İKBAL M., KAMAŞAK T., SEYHAN S., ÖNDER YILMAZ H., CANSU A.
ESHG 2016, 20 - 23 May 2016

XXVI. **SANDHOFF DİSEASE :A CASE REPORT WITH NEW MUTATION.**
SEYHAN S., ÖNDER YILMAZ H., ÇEBİ A. H., CANSU A., İKBAL M.
ESHG 2016, Barcelona, Spain, 21 - 24 May 2016, pp.1

XXVII. **ISOVALERIC ACIDEMIA :A CASE REPORT WITH A NEW MUTATION.**
ÖNDER YILMAZ H., ÇEBİ A. H., ÇAKIR M., SEYHAN S., İKBAL M.
ESHG 2016, Barcelona, Spain, 21 - 24 May 2016, pp.1

XXVIII. **Biotin-thiamine tedavisine cevap veren bazal ganglia ensefalopatisine neden olan SLC19A3 geninde yeni tanımlanan mutasyon: mental motor gerilik nedeni ile takip edilen iki kardeşin olgu sunumu**
KAMAŞAK T., ACAR ARSLAN E., ŞAHİN S., ÇEBİ A. H., DİLER DURGUT B., CANSU A.
18. Ulusal Çocuk Nöroloji Kongresi, Turkey, 20 - 24 April 2016

XXIX. **Biotin-tiamin tedavisine cevap veren bazal ganglia ensefalopatisine neden olan SLC19A3 geninde yeni tanımlanan bir mutasyon: mental motor gerilik nedeni ile izlenen iki kardeşin olgu sunumu.**
KAMAŞAK T., ACAR ARSLAN E., ŞAHİN S., ÇEBİ A. H., CANSU A.
18. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi, Turkey, 20 - 24 April 2016

XXX. **Hemimegalensefali ve infantil spazmın eşlik ettiği Clove sendromlu olgu.**
ŞAHİN S., Atasoy Yılmaz S., KAMAŞAK T., ÇEBİ A. H., EYÜBOĞLU İ., CANSU A.
3. Nörometabolik Dismorfoloji Sempozyumu, Turkey, 10 - 12 March 2016

XXXI. **Multiple pterjium sendromlu olgu.**
ÇAKIR M., KOLA M., TÜRK A., MUTLU M., ÇEBİ A. H., URALOĞLU M.

TOD 49. ulusal kongresi, İstanbul, Turkey, 4 - 08 November 2015

XXXII. **20q Duplication Syndrome A case report**
ÇEBİ A. H., KARAGÜZEL G., KARAKUŞ M., POLAT R., SEYHAN S., ÖNDER YILMAZ H., İKBAL M.
European Society of Human Genetics, 4 - 07 June 2015

XXXIII. **Şahin S Usta D Çebi A H Cansu A Herediter sensoriotonomik nöropati tip 4 tanısı konan çocuk olguda beklenmeyen bulgu mikrosefali**
ŞAHİN S., didem u., ÇEBİ A. H., CANSU A.
17. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi, Turkey, 6 - 09 May 2015

XXXIV. **Herediter sensoriotonomik nöropati tip 4 tanısı konan çocuk olguda beklenmeyen bulgu: mikrosefali.**
ŞAHİN S., USTA D., ÇEBİ A. H., CANSU A.
17. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi, İzmir, Turkey, 6 - 09 May 2015, pp.149

XXXV. **Parsiyel Trizomi 21q ve Parsiyel Monozomi 4Q Birlikteliği Olan Olgu Sunumu**
TOS T., SEYHAN S., ÇEBİ A. H.
11. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İstanbul, Turkey, 24 - 27 September 2014, pp.69

XXXVI. **46,XX,der(3)add(13) Karyotipli Olgu Sunumu**
SEYHAN S., TOS T., ÇEBİ A. H.
11. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İstanbul, Turkey, 24 - 27 September 2014, pp.69

XXXVII. **Parsiyel Trizomi 4p ve Parsiyel Monozomi 22p Olgu Sunumu**
SEYHAN S., TOS T., ÇEBİ A. H., Okumuş N.
11. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İstanbul, Turkey, 24 - 27 September 2014, pp.69-70

XXXVIII. **46,XX,der(3)add(3)(p21) Karyotipine Sahip Olgu Sunumu**
TOS T., SEYHAN S., ÇEBİ A. H.
11. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İstanbul, Turkey, 24 - 27 September 2014, pp.59-60

XXXIX. **46,XY,add(10) Karyotipli Olgu Sunumu**
TOS T., SEYHAN S., ÇEBİ A. H.
11. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İstanbul, Turkey, 24 - 27 September 2014, pp.78

XL. **46,X,i(Xq)lu Bir Vaka**
ÖNDER H., ÇEBİ A. H., SEYHAN S., İKBAL M.
Erişkin Yaşta Görülen Genetik Hastalıklar Sempozyumu, İstanbul, Turkey, 6 - 07 December 2013, pp.23

XLI. **Cri du chat sendromlu bir vaka**
SEYHAN S., ÇEBİ A. H., ÖNDER H., İKBAL M.
Erişkin Yaşta Görülen Genetik Hastalıklar Sempozyumu, İstanbul, Turkey, 6 - 07 December 2013, pp.22-23

XLII. **Cinsiyet Gelişim Bozukluğu Olan Yenidoğanın Sitogenetik ve aCGH analizleri ile Değerlendirilmesi**
İKBAL M., ÖKTEN A. N., ALP M. Y., BİLEN S., ÇEBİ A. H., SEYHAN S.
10. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Bursa, Turkey, 19 - 23 December 2012, pp.294

XLIII. **13q Delesyonu Sendromlu Bir Vaka**
SEYHAN S., ALP M. Y., ÇEBİ A. H., CANSU A., İKBAL M.
10. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Bursa, Turkey, 19 - 23 December 2012, pp.269

XLIV. **Mozaik 18q Delesyonlu Bir Vaka**
ALP M. Y., ÇEBİ A. H., SEYHAN S., CANSU A., İKBAL M.
10. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Bursa, Turkey, 19 - 23 December 2012, pp.270

XLV. **Trizomi 12p Sendromlu Bir Vaka**
ÇEBİ A. H., ALP M. Y., SEYHAN S., CANSU A., İKBAL M.
10. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Bursa, Turkey, 19 - 23 December 2012, pp.270

Other Publications

I. **"20q Duplication Syndrome: A case report"**
ÇEBİ A. H., KARAGÜZEL G., SEYHAN S., POLAT R., ÖNDER H., İKBAL M.

Other, 2015

Supported Projects

SAĞLAM AYKUT D., ÖZKORUMAK KARAGÜZEL E., ÇEBİ A. H., Project Supported by Higher Education Institutions, Şizofreni Hastaları ile Otojen ve Reaktif Özellikler Gösteren Obsesif Kompulsif Bozukluk (OKB) Hastalarında Nörobilişsel Profilin miRNA ile İlişkisi, 2017 - 2020
DEMİR F., KALYONCU M., İKBAL M., ÇEBİ A. H., Project Supported by Higher Education Institutions, Ailevi Akdeniz Ateşi ile Plazma mikroRNA Düzeyleri Arasındaki İlişki, 2016 - 2017
KALYONCU M., DEMİR F., İKBAL M., ÇEBİ A. H., Project Supported by Higher Education Institutions, Jüvenil İdyopatik Artritte mikroRNAların Rolü, 2016 - 2017
ÇEBİ A. H., İKBAL M., ÖNDER H., KOÇAK M., EREM C., ERSÖZ H. Ö., Project Supported by Higher Education Institutions, MİKRORNALARIN HASHİMOTO TROİDİTİNDEKİ ROLÜ, 2015 - 2017

Memberships / Tasks in Scientific Organizations

Tıbbi Genetik Derneği, Member, 2012 - Continues, Turkey

Metrics

Publication: 100
Citation (WoS): 308
Citation (Scopus): 331
H-Index (WoS): 6
H-Index (Scopus): 7

Non Academic Experience

COST
COST
COST
BAYLOR COLLEGE OF MEDICINE
ESKİŞEHİR OSMANGAZİ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ TIBBİ GENETİK ANABİLİM DALI