

## Doç. Dr. ALPER HAN ÇEBİ

### Kişisel Bilgiler

İş Telefonu: [+90 462377](tel:+90462377) Dahili: 5106

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

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

Posta Adresi: Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı

### Uluslararası Araştırmacı ID'leri

ScholarID: DHn5WWwAAAAJ

ORCID: 0000-0001-7388-874X

Publons / Web Of Science ResearcherID: JWP-6229-2024

ScopusID: 55615577100

Yoksis Araştırmacı ID: 119650

### Eğitim Bilgileri

Doktora, Baylor University, Medical Faculty, Medical Genetics, Amerika Birleşik Devletleri 2013 - 2013

Tıpta Uzmanlık, Karadeniz Teknik Üniversitesi, Dahili Tıp, Tıbbi Genetik, Türkiye 2008 - 2013

Lisans, Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Tıp, Türkiye 2000 - 2007

### Yabancı Diller

İngilizce, B2 Orta Üstü

### Yaptığı Tezler

Tıpta Uzmanlık, Ankilozan spondilit ile IL-17 gen polimorfizmleri arasındaki ilişki, Karadeniz Teknik Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp, 2013

### Araştırma Alanları

Tıp, Dahili Tıp Bilimleri, Tıbbi Genetik, Sağlık Bilimleri

### Akademik Unvanlar / Görevler

Yrd. Doç. Dr., Karadeniz Teknik Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp, 2014 - 2018

Araştırma Görevlisi, Karadeniz Teknik Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp, 2008 - 2014

### Yönetilen Tezler

Çebi A. H., Doğuştan immün kusuru olan hastaların genetik analiz sonuçlarının retrospektif değerlendirilmesi, Tıpta Uzmanlık, M.GÖKCÜ(Öğrenci), 2021

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

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

- I. **A triple molecular diagnosis in a Turkish individual with hypotrichosis, deafness, and diabetes**  
Türkyılmaz A., Cimbek E. A., Kardeş H., Çebi A. H., Acar Arslan E., Karagüzel G.  
CLINICAL DYSMORPHOLOGY, cilt.33, sa.3, ss.118-120, 2024 (SCI-Expanded)
- II. **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., Turkyilmaz A.  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, 2024 (SCI-Expanded)
- III. **A perspective on muscle phenotyping in musculoskeletal research**  
Foessel I., Ackert-Bicknell C. L., Kague E., Laskou F., Jakob F., Karasik D., Obermayer-Pietsch B., Alonso N., Bjornerem A., Brandi M. L., et al.  
TRENDS IN ENDOCRINOLOGY AND METABOLISM, cilt.35, sa.6, ss.478-489, 2024 (SCI-Expanded)
- IV. **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, cilt.194, sa.5, 2024 (SCI-Expanded)
- V. **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**  
Teralı K., Türkyılmaz A., Sağır S. G., Çebi A. H.  
CTS-CLINICAL AND TRANSLATIONAL SCIENCE, cilt.17, sa.1, 2024 (SCI-Expanded)
- VI. **A Homozygous Missense Variant in <i>HSD17B4</i> Identified in Two Different Families**  
Özkan Kart P., Sahin Y., Yildiz N., ÇEBİ A. H., ESENÜLKÜ G., CANSU A.  
MOLECULAR SYNDROMOLOGY, cilt.15, sa.2, ss.143-148, 2023 (SCI-Expanded)
- VII. **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, cilt.14, sa.1, ss.35-43, 2023 (SCI-Expanded)
- VIII. **Autosomal Recessive Primary Microcephaly (MCPH) and Novel Pathogenic Variants in ASPM and WDR62 Genes**  
Bolat H., Sağır S. G., TÜRKYILMAZ A., ÇEBİ A. H., Akın Y., Onay H., Özknay F., Ünsel-Bolat G.  
Molecular Syndromology, cilt.13, sa.5, ss.363-369, 2022 (SCI-Expanded)
- IX. **Immune Dysregulation, Polyendocrinopathy, Enteropathy, X-linked Syndrome in Two Siblings: Same Mutation But Different Clinical Manifestations at Onset**  
Karagüzel G., Polat R., Abul M. H., Cebi A. H., Orhan F.  
JOURNAL OF CLINICAL RESEARCH IN PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY, cilt.14, sa.3, ss.361-365, 2022 (SCI-Expanded)
- X. **Genetic Landscape of SCN1A Variants in a Turkish Cohort with GEFS plus Spectrum and Dravet Syndrome**  
TÜRKYILMAZ A., Tekin E., Yaralı O., ÇEBİ A. H.  
MOLECULAR SYNDROMOLOGY, cilt.13, sa.4, ss.270-281, 2022 (SCI-Expanded)
- XI. **Molecular characterization of Turkish patients with demyelinating Charcot-Marie-Tooth disease.**  
Karakaya T., Turkyilmaz A., Sager G., Inan R., Yaralı O., Cebi A. H., Akın Y.  
Neurogenetics, cilt.23, sa.3, ss.213-221, 2022 (SCI-Expanded)
- XII. **Familial Hemophagocytic Lymphohistiocytosis With Heterozygous STX11 and Homozygous UNC13D**

### **Mutations Diagnosed in the Neonatal Period.**

Bahadır A., Kader Ş., Çebi A. H., Erduran E., Mutlu M., Aslan Y.

Journal of pediatric hematology/oncology, cilt.44, sa.4, 2022 (SCI-Expanded)

- XIII. **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., Bahadır A., Erduran E., Saruhan H., Cakir M.  
JOURNAL OF PEDIATRIC HEMATOLOGY ONCOLOGY, cilt.42, sa.7, 2020 (SCI-Expanded)
- XIV. **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., Yılmaz G., Corbeddu M., ÇAKIR M., Callea F.  
INTERNATIONAL JOURNAL OF MOLECULAR SCIENCES, cilt.21, sa.14, 2020 (SCI-Expanded)
- XV. **Assessment of Circulating Microribonucleic Acids in Patients With Familial Mediterranean Fever**  
Demir F., ÇEBİ A. H., KALYONCU M.  
ARCHIVES OF RHEUMATOLOGY, cilt.35, sa.1, ss.52-59, 2020 (SCI-Expanded)
- XVI. **Extending the Phenotypic Spectrum of Huntington Disease: Hypothermia**  
Altiner S., Ardic S., ÇEBİ A. H.  
MOLECULAR SYNDROMOLOGY, cilt.11, sa.1, ss.56-58, 2020 (SCI-Expanded)
- XVII. **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, cilt.95, sa.3, ss.350-357, 2019 (SCI-Expanded)
- XVIII. **Evaluation of plasma microRNA expressions in patients with juvenile idiopathic arthritis**  
Demir F., ÇEBİ A. H., KALYONCU M.  
CLINICAL RHEUMATOLOGY, cilt.37, sa.12, ss.3255-3262, 2018 (SCI-Expanded)
- XIX. **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, cilt.22, sa.6, ss.1139-1149, 2018 (SCI-Expanded)
- XX. **NEPHROGENIC DIABETES INSIPIDUS IN A CHILD: AS A LATE DIAGNOSIS**  
Isik G., KALYONCU M., ÇEBİ A. H.  
PEDIATRIC NEPHROLOGY, cilt.33, sa.10, ss.1912-1913, 2018 (SCI-Expanded)
- XXI. **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, cilt.29, sa.5, ss.621-622, 2018 (SCI-Expanded)
- XXII. **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, cilt.28, sa.6, ss.471-475, 2017 (SCI-Expanded)
- XXIII. **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, cilt.27, sa.1, ss.43-49, 2016 (SCI-Expanded)
- XXIV. **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, cilt.27, sa.3, ss.393-397, 2016 (SCI-Expanded)
- XXV. **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, cilt.88, sa.3, ss.499-513, 2015 (SCI-Expanded)
- XXVI. **A newborn with trisomy 13 presenting with cloacal exstrophy**  
Kader Ş., MUTLU M., SARIAYDIN M., ASLAN Y., ERDURAN E., ÇEBİ A. H.

- TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.57, sa.2, ss.198-201, 2015 (SCI-Expanded)
- XXVII. **Association of TGF beta 1 Gene (+915G > C) Polymorphism with Chronic Lymphocytic Leukemia**  
Alp M. Y., YILMAZ M., ÇEBİ A. H., İKbal M.  
UHOD-ULUSLARARASI HEMATOLOJİ-ONKOLOJİ DERGİSİ, cilt.25, sa.1, ss.12-18, 2015 (SCI-Expanded)
- XXVIII. **A CASE OF DE NOVO MOSAIC 18q21.3 DELETION WITH A MILD PHENOTYPE**  
Alp M. Y., ÇEBİ A. H., SEYHAN S., CANSU A., İKBAL M.  
GENETIC COUNSELING, cilt.25, sa.1, ss.71-73, 2014 (SCI-Expanded)
- XXIX. **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., İKbal M.  
GENETIC COUNSELING, cilt.25, sa.1, ss.35-39, 2014 (SCI-Expanded)
- XXX. **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., İKBAL M.  
GENETIC COUNSELING, cilt.24, sa.3, ss.343-345, 2013 (SCI-Expanded)
- XXXI. **A CASE OF ONYCTRICODYSPLASIA WITH INTELLECTUAL DISABILITY, WITHOUT NEUTROPENIA**  
İKBAL M., EKER H. K., TOS T., ALP M. Y., ÇEBİ A. H.  
GENETIC COUNSELING, cilt.23, sa.3, ss.389-392, 2012 (SCI-Expanded)
- XXXII. **The evaluation of genotoxic potential of ornidazole, nitroimidazole, in lymphocyte culture of patients with amebiasis**  
İkbal M., YILMAZ G., DOĞAN H., ALP M. Y., ÇEBİ A. H.  
DRUG AND CHEMICAL TOXICOLOGY, cilt.34, sa.2, ss.162-166, 2011 (SCI-Expanded)

## **Diğer Dergilerde Yayınlanan Makaleler**

- I. **Primary Immunodeficiencies in Children Initially Admitted with Gastrointestinal/Liver Manifestations**  
Çakır M., Yakıcı N., Sag E., Kaya G., Bahadır A., Çebi A. H., Orhan F.  
Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition, cilt.26, sa.4, ss.201-212, 2023 (ESCI)
- II. **Genotype/Phenotype Correlation of Cases with PTPN11 Gene Mutation: Eastern Black Sea Experience**  
ÇELİK S., ALTINER Ş., ÇEBİ A. H., GÖKCÜ M.  
İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi, cilt.75, 2022 (Hakemli Dergi)
- 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, cilt.29, 2022 (Hakemli Dergi)
- IV. **Genotype phenotype correlation of cadasil patients-single center experience**  
ÇEBİ A. H., BOZ C.  
Annals of Medical Research, cilt.28, sa.02, ss.381-384, 2021 (Hakemli Dergi)
- 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, ss.1-5, 2020 (Hakemli Dergi)
- 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, cilt.45, sa.3, ss.933-939, 2020 (ESCI)
- VII. **A rare metabolic disease: cerebrotendinous xanthomatosis**  
Kamaşak T., Demirhan Y. N., Pariltan Küçükalioglu B., Boz C., Çebi A. H., Eyüboğlu İ., Cansu A.  
Van Medical Journal, cilt.26, sa.2, ss.265-267, 2019 (Hakemli Dergi)
- VIII. **A Rare Cause of Recurrent Acute Pancreatitis in a Child: Isovaleric Acidemia with Novel Mutation**

SAĞ E., ÇEBİ A. H., KAYA G., KARAGUZEL G., Cakir M.

PEDIATRIC GASTROENTEROLOGY HEPATOLOGY & NUTRITION, cilt.20, sa.1, ss.61-64, 2017 (ESCI)

**IX. The role of microRNAs in autism**

KARAKUŞ M., ÇEBİ A. H.

TAF Preventive Medicine Bulletin, sa.15, ss.1-8, 2016 (Hakemli Dergi)

**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, cilt.6, sa.3, ss.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, ss.588-590, 2013 (Scopus)

## **Hakemli Kongre / Sempozyum Bildiri Kitaplarında Yer Alan Yayınlar**

**I. Boy Kısalığı 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

**II. Boy kısalığı olan sendromik hastaların genetik etyolojilerinin değerlendirilmesi; Tek merkez deneyimi**

ADANUR SAĞLAM K., TÜRKYILMAZ A., CİMBEKE E. A., BEKİLAVIOĞLU S., YILDIZ BOYRAZ A., ÇEBİ A. H., KARAGÜZEL G.

15. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Muğla, Türkiye, 09 Kasım 2022

**III. Genç erişkinde multipl renal kistler her zaman polikistik böbrek hastalığı bulgusu olmayabilir**

Kaynar R. K., Kayıpmaz S., Çebi A. H., Hüseyinova Ş.

23. ulusal hipertansiyon ve böbrek hastalıkları kongresi, Girne, Kıbrıs (Kktc), 22 - 26 Eylül 2021, ss.1-4

**IV. IMPORTANCE OF CLINICAL GENETICIST IN PATIENT'S DATA ANALYSIS WITH SAMPLES**  
ÇEBİ A. H.

13. Balkan Congress of Human Genetics, Edirne, Türkiye, 17 - 20 Nisan 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, İtalya, 16 - 19 Haziran 2018, cilt.27, ss.972-973

**VI. Coffin Lowry Sendromu'xında 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, Türkiye, 1 - 05 Mayıs 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, Türkiye, 1 - 05 Mayıs 2019

**VIII. Konjenital diz dislokasyonu ile gelen Larsen sendromlu bir olgu**

KARAGÜZEL G., ÇEBİ A. H., EMRAL H., SAĞ E.

62. Milli Pediatri Kongresi, Türkiye, 14 - 18 Kasım 2018

**IX. A Clinical Bioinformatics Data Analysis Pipeline Example**

ŞILBİR G. M. Ç., ÜNSAL S., ÇEBİ A. H., TURHAN K.

The International Symposium on Health Informatics and Bioinformatics 2018, Türkiye, 25 - 27 Ekim 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 Mayıs 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 Mayıs 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, Türkiye, 2 - 05 Mayıs 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. Uludağ Pediatri Kis Kongresi, Bursa, Türkiye, 11 - 14 Mart 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 Mayıs 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, Türkiye, 4 - 07 Mayıs 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, Türkiye, 26 - 30 Nisan 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, Birleşik Krallık, 24 - 26 Nisan 2017, ss.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, Türkiye, 12 - 15 Mart 2017
- XIX. **Herediter multipl egzostoza olan bir olgu**  
KARAGÜZEL G., POLAT R., ÇEBİ A. H.  
2. Ege Endokrin hastalıklar ve genetik sempozyumu, Türkiye, 23 - 25 Şubat 2017
- XX. **Herediter multipl egzositozu alan bir olgu**  
KARAGÜZEL G., Polat R., Çebi A. H.  
2. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, İzmir, Türkiye, 23 - 25 Şubat 2017, ss.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 Ekim 2016
- XXII. **Tüm Ekzom Sekanslamanın Leigh Sendromlu İki Kardeşe Erken Tanıda Faydası**  
ÇEBİ A. H., KAMAŞAK T., SEYHAN S., ÖNDER YILMAZ H., CANSU A., İKBAL M.  
12. ULUSAL TIBBİ GENETİK KONGRESİ, Türkiye, 5 - 09 Ekim 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, Fransa, 10 - 12 Eylül 2016, ss.1
- XXIV. **Cockayne Sendromu Yeni Mutasyonlu Bir Olgu Sunumu**  
ÖNDER YILMAZ H., ÇEBİ A. H., SEYHAN S., İKBAL M.  
12. ULUSAL TIBBİ GENETİK KONGRESİ, Türkiye, 5 - 09 Eylül 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 Mayıs 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, İspanya, 21 - 24 Mayıs 2016, ss.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, İspanya, 21 - 24 Mayıs 2016, ss.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, Türkiye, 20 - 24 Nisan 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, Türkiye, 20 - 24 Nisan 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, Türkiye, 10 - 12 Mart 2016
- XXXI. **Multiple pterjium sendromlu olgu.**  
ÇAKIR M., KOLA M., TÜRK A., MUTLU M., ÇEBİ A. H., URALOĞLU M.  
TOD 49. ulusal kongresi, İstanbul, Türkiye, 4 - 08 Kasım 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 Haziran 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, Türkiye, 6 - 09 Mayıs 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, Türkiye, 6 - 09 Mayıs 2015, ss.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, Türkiye, 24 - 27 Eylül 2014, ss.69
- XXXVI. **46,XX,der(3)add(13) Karyotipli Olgu Sunumu**  
SEYHAN S., TOS T., ÇEBİ A. H.  
11. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İstanbul, Türkiye, 24 - 27 Eylül 2014, ss.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, Türkiye, 24 - 27 Eylül 2014, ss.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, Türkiye, 24 - 27 Eylül 2014, ss.59-60
- XXXIX. **46,XY,add(10) Karyotipli Olgu Sunumu**  
TOS T., SEYHAN S., ÇEBİ A. H.  
11. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İstanbul, Türkiye, 24 - 27 Eylül 2014, ss.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, Türkiye, 6 - 07 Aralık 2013, ss.23
- XLI. **Cri du chat sendromlu bir vaka**  
SEYHAN S., ÇEBİ A. H., ÖNDER H., İKBAL M.  
Erişkin Yaşta Görülen Genetik Hastalıklar Sempozyumu, İstanbul, Türkiye, 6 - 07 Aralık 2013, ss.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, Türkiye, 19 - 23 Aralık 2012, ss.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, Türkiye, 19 - 23 Aralık 2012, ss.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, Türkiye, 19 - 23 Aralık 2012, ss.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, Türkiye, 19 - 23 Aralık 2012, ss.270

## Diğer Yayınlar

**I. "20q Duplication Syndrome: A case report"**

ÇEBİ A. H., KARAGÜZEL G., SEYHAN S., POLAT R., ÖNDER H., İKBAL M.

Diğer, 2015

## Desteklenen Projeler

SAĞLAM AYKUT D., ÖZKORUMAK KARAGÜZEL E., ÇEBİ A. H., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, 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., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Ailevi Akdeniz Ateşi ile Plazma mikroRNA Düzeyleri Arasındaki İlişki, 2016 - 2017

KALYONCU M., DEMİR F., İKBAL M., ÇEBİ A. H., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Juvenil İdyopatik Artritte mikroRNALARIN Rolü, 2016 - 2017

ÇEBİ A. H., İKBAL M., ÖNDER H., KOÇAK M., EREM C., ERSÖZ H. Ö., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, MİKRORNALARIN HASHİMOTO TROİDİTİNDEKİ ROLÜ, 2015 - 2017

## Bilimsel Kuruluşlardaki Üyelikler / Görevler

Tıbbi Genetik Derneği, Üye, 2012 - Devam Ediyor , Türkiye

## Metrikler

Yayın: 104

Atf (WoS): 311

Atf (Scopus): 339

H-İndeks (WoS): 6

H-İndeks (Scopus): 7

## Akademi Dışı Deneyim

COST

COST

COST

BAYLOR COLLEGE OF MEDICINE

ESKİŞEHİR OSMANGAZİ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ TIBBİ GENETİK ANABİLİM DALI