

## Prof. Dr. Seher BAŞARAN

### Kişisel Bilgiler

İş Telefonu: +90 212 414 2000 Dahili: 32327

E-posta: basarans@istanbul.edu.tr

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

### Uluslararası Araştırmacı ID'leri

ORCID: 0000-0001-8668-4746

Publons / Web Of Science ResearcherID: AAC-5463-2020

Yoksis Araştırmacı ID: 5884

### Eğitim Bilgileri

Doktora, Westfaelische Wilhelms-Universitaet Münster, Medizinische Fakultät, Institute für Humangenetik, Almanya

1983 - 1988

Yüksek Lisans, Westfaelische Wilhelms-Universitaet Münster, Tıp Fakültesi, Humangenetik Enstitüsü, Almanya 1980 -

1983

Lisans, İstanbul Üniversitesi, Fen Fakültesi, Biyoloji Bölümü, Türkiye 1974 - 1979

### Yabancı Diller

Almanca, C1 İleri

İngilizce, B2 Orta Üstü

### Yaptığı Tezler

Doktora, Sebepi Açıklanamayan İnfertilite ile İlişkili Genlerin Araştırılması, İstanbul Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü,

İstanbul Tıp Fakültesi Bölümü, 2021

Tıpta Uzmanlık, FETAL İSKELET DİSPLAZİLERİNİN KLİNİK, RADYOLOJİK BULGULAR ve MOLEKÜLER ETİYOPATOGENEZE GÖRE SINIFLANDIRILMASI, İstanbul Üniversitesi, Dahili Tıp Bilimleri, Tıbbi Genetik, 2016

Doktora, Görünürde dengeli yapısal kromozom anomalilerinde submikroskobik dengesizliklerin a\_CGH yöntemi ile araştırılması, İstanbul Üniversitesi, İstanbul Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Genetik Ad, 2014

### Araştırma Alanları

Tıp, Sağlık Bilimleri, Dahili Tıp Bilimleri, Tıbbi Genetik

### Akademik Unvanlar / Görevler

Prof. Dr., İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 1996 - Devam Ediyor

### Akademik İdari Deneyim

Anabilim/Bilim Dalı Başkanı, İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2004 - Devam Ediyor

Anabilim/Bilim Dalı Başkanı, İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2004 - Devam Ediyor

## Jüri Üyelikleri

Akademik Kadroya Atama-Yardımcı Doçentlik, Akademik Kadroya Atama, İstanbul Üniversitesi, Ağustos, 2022

Akademik Kadroya Atama-Yardımcı Doçentlik, Akademik Kadroya Atama, İstanbul Üniversitesi, Temmuz, 2022

Akademik Kadroya Atama-Yardımcı Doçentlik, Akademik Kadroya Atama, İstanbul Üniversitesi, Ekim, 2021

Tez Savunma (Tıpta Uzmanlık), Tez Savunma (Tıpta Uzmanlık), İstanbul Üniversitesi, Ocak, 2021

Akademik Kadroya Atama-Yardımcı Doçentlik, Akademik Kadroya Atama, İstanbul Üniversitesi, Ağustos, 2020

Akademik Kadroya Atama-Yardımcı Doçentlik, Akademik Kadroya Atama, Biruni Üniversitesi, Şubat, 2020

Akademik Kadroya Atama-Yardımcı Doçentlik, Akademik Kadroya Atama, İstanbul Üniversitesi, Kasım, 2019

Akademik Kadroya Atama-Yardımcı Doçentlik, Akademik Kadroya Atama, İstanbul Üniversitesi, Kasım, 2019

Akademik Kadroya Atama-Yardımcı Doçentlik, Akademik Kadroya Atama, Sanko Üniversitesi, Eylül, 2019

Doçentlik Sınavı, Doçentlik Sınavı, İstanbul Üniversitesi, Temmuz, 2015

Doçentlik Sınavı, Doçentlik Sınavı, İstanbul Üniversitesi, Temmuz, 2015

Doçentlik Sınavı, Doçentlik Sınavı, İstanbul Üniversitesi, Temmuz, 2015

Doçentlik Sınavı, Doçentlik Sınavı, İstanbul Üniversitesi, Ocak, 2015

Doçentlik Sınavı, Doçentlik Sınavı, İstanbul Üniversitesi, Ocak, 2015

Doçentlik Sınavı, Doçentlik Sınavı, İstanbul Üniversitesi, Ocak, 2015

Doçentlik Sınavı, Doçentlik Sınavı, İstanbul Üniversitesi, Nisan, 2014

Doçentlik Sınavı, Doçentlik Sınavı, İstanbul Üniversitesi, Nisan, 2014

Doçentlik Sınavı, Doçentlik Sınavı, İstanbul Üniversitesi, Mart, 2014

Doçentlik Sınavı, Doçentlik Sınavı, İstanbul Üniversitesi, Mart, 2014

Doçentlik Sınavı, Doçentlik Sınavı, İstanbul Üniversitesi, Mart, 2014

Doçentlik Sınavı, Doçentlik Sınavı, İstanbul Üniversitesi, Ağustos, 2010

Doçentlik Sınavı, Doçentlik Sınavı, İstanbul Üniversitesi, Ocak, 2010

Doçentlik Sınavı, Doçentlik Sınavı, İstanbul Üniversitesi, Ocak, 2010

Doçentlik Sınavı, Doçentlik Sınavı, İstanbul Üniversitesi, Ocak, 2010

Doçentlik Sınavı, Doçentlik Sınavı, İstanbul Üniversitesi, Ocak, 2010

Doçentlik Sınavı, Doçentlik Sınavı, İstanbul Üniversitesi, Eylül, 2008

Doçentlik Sınavı, Doçentlik Sınavı, İstanbul Üniversitesi, Ekim, 2005

Doçentlik Sınavı, Doçentlik Sınavı, İstanbul Üniversitesi, Ekim, 2005

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

- I. **Clinical and molecular characteristics of 26 fetuses with lethal multiple congenital contractures**  
Turgut G. T., Altunoglu U., Gulec Ç., Sarac Sivrikoz T., Kalaycı T., Toksoy G., Avcı Ş., Yıldırım B. T., Sayın G. Y., Kalelioglu I. H., et al.  
CLINICAL GENETICS, cilt.105, sa.6, ss.596-610, 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 Sivrikoz T., Kayserili H., Kalelioglu I. H., Avcı S., Has R., Coucke P., Kalaycı T., Wollnik B., et al.  
FETAL DIAGNOSIS AND THERAPY, cilt.51, sa.3, ss.285-299, 2024 (SCI-Expanded)
- III. **Novel GALT variations and genetic spectrum in Turkish population with the correlation of genotype and phenotype.**

Kalay I., Gulec C., Balcı M. C., Toksoy G., Gokcay G., Basaran S., Demirkol M., Uyguner Z. O.

Annals of human genetics, cilt.87, sa.6, ss.285-294, 2023 (SCI-Expanded)

- IV. **Predictive value of ultrasound in prenatal diagnosis of hypospadias: Hints for accurate diagnosis**  
Uygur L., Sivrikoz T. S., Kalelioglu I. H., HAS R., Isguder C. K., Oktar T., Basaran S., Yuksel A.  
Journal of Perinatal Medicine, cilt.51, sa.7, ss.932-939, 2023 (SCI-Expanded)
- V. **Revisiting TOP2B-related phenotypes: Three new cases and literature review**  
Çepni E., Börklü E., Avcı Ş., Kalaycı T., Eraslan S., Kayserili H.  
Clinical Genetics, cilt.104, sa.2, ss.251-258, 2023 (SCI-Expanded)
- VI. **A rare ring chromosome 21 abnormality is associated with azoospermia in two different phenotypically normal cases.**  
Berkay E. G., Karaman B., Başaran S.  
Systems biology in reproductive medicine, ss.1-7, 2023 (SCI-Expanded)
- VII. **Fetal skeletal dysplasia cohort of a single tertiary referral center in Istanbul, Turkey.**  
Kalaycı T., Altunoglu U., Çorbacıoğlu Esmer A., Avcı Ş., Sarac Sivrikoz T., Karaman B., Kalelioğlu İ., Has R., Uyguner Z. O., Yüksel A., et al.  
American journal of medical genetics. Part A, cilt.191, sa.2, ss.498-509, 2023 (SCI-Expanded)
- VIII. **A new enrichment approach for candidate gene detection in unexplained recurrent pregnancy loss and implantation failure**  
Berkay E. G., Şoroğlu C. V., Kalaycı T., Uyguner Z. O., Akçapınar G. B., Başaran S.  
MOLECULAR GENETICS AND GENOMICS, cilt.298, sa.1, ss.253-272, 2023 (SCI-Expanded)
- IX. **Clinical and genetic spectrum from a prototype of ciliopathy: Joubert syndrome**  
Aksu Uzunhan T., Ertürk B., Aydın K., Ayaz A., Altunoğlu U., Yarar M. H., Gezdirici A., İÇAĞASIOĞLU D. F., Gökpinar İli E., UYANIK B., et al.  
Clinical Neurology and Neurosurgery, cilt.224, 2023 (SCI-Expanded)
- X. **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, cilt.14, 2023 (SCI-Expanded)
- XI. **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., Altunoğlu U., Yavaş Abalı Z., Öztürk A. P., et al.  
JOURNAL OF CLINICAL RESEARCH IN PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY, cilt.15, sa.4, ss.338-347, 2023 (SCI-Expanded)
- XII. **Clinical, Cytogenetic and Molecular Cytogenetic Outcomes of Cell-Free DNA Testing for Rare Chromosomal Anomalies**  
BAŞARAN S., HAS R., KALELİOĞLU İ. H., Sivrikoz T. S., KARAMAN B., Kirgiz M., Dehgan T., KALAYCI T., SELÇUK B. Ş., Miny P., et al.  
GENES, cilt.13, sa.12, 2022 (SCI-Expanded)
- XIII. **Mutations in AR or SRD5A2 Genes: Clinical Findings, Endocrine Pitfalls, and Genetic Features of Children with 46,XY DSD.**  
Akcan N., Uyguner Z. O., Bas F., Altunoglu U., Toksoy G., Karaman B., Avcı S., Abalı Z. Y., Poyrazoglu Ş., Aghayev A., et al.  
Journal of clinical research in pediatric endocrinology, cilt.14, sa.2, ss.153-171, 2022 (SCI-Expanded)
- XIV. **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., Kalaycı T., Avcı S., Karaman B., Gulec C., Basaran S., Sayin G., et al.  
Clinical genetics, cilt.101, sa.4, ss.421-428, 2022 (SCI-Expanded)
- XV. **Prenatal sonographic and cytogenetic/molecular findings of 22q11.2 microdeletion syndrome in 48 confirmed cases in a single tertiary center.**  
Sarac Sivrikoz T., Basaran S., Has R., Karaman B., Kalelioglu I. H., Kirgiz M., Altunoglu U., Yuksel A.  
Archives of gynecology and obstetrics, cilt.305, sa.2, ss.323-342, 2022 (SCI-Expanded)

- XVI. **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 I. H., Emre M., et al.  
Parkinsonism & related disorders, cilt.93, ss.35-39, 2021 (SCI-Expanded)
- XVII. **Growth and relationship of phenotypic characteristics with gonadal pathology and tumour risk in patients with 45, X/46, XY mosaicism**  
Poyrazoglu Ş., Bas F., Karaman B., Yildiz M., Başaran S., Darendeliler F. F.  
CLINICAL ENDOCRINOLOGY, cilt.94, sa.6, ss.973-979, 2021 (SCI-Expanded)
- XVIII. **Array-comparative Genomic Hybridization Results in Clinically Affected Cases with Apparently Balanced Chromosomal Rearrangements.**  
Satkin N. B., Karaman B., Ergin S., Kayserili H., Kalelioglu I. H., Has R., Yuksel A., Basaran S.  
Balkan journal of medical genetics : BJMG, cilt.23, sa.2, ss.25-34, 2021 (SCI-Expanded)
- XIX. **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, sa.SUPPL 1, ss.213, 2020 (SCI-Expanded)
- XX. **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, cilt.28, sa.SUPPL 1, ss.155-156, 2020 (SCI-Expanded)
- XXI. **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, cilt.11, sa.4, ss.183-196, 2020 (SCI-Expanded)
- XXII. **Follow-Up Studies of cf-DNA Testing from 101 Consecutive Fetuses and Related Ultrasound Findings.**  
Basaran S., Has R., Kalelioglu I. H., Karaman B., Kirgiz M., Dehgan T., Satkin B. N., Sivrikoz T. S., Yuksel A.  
Ultraschall in der Medizin (Stuttgart, Germany : 1980), cilt.41, ss.175-185, 2020 (SCI-Expanded)
- XXIII. **TWIST1 Gene Expression as a Biomarker for Predicting Primary Doxorubicin Resistance in Breast Cancer.**  
Demir S., Muslumanoglu M. H., Muslumanoglu M., Basaran S., Calay Z. Z., Aydinler A., Vogt U., Cakir T., Kadioglu H., Artan S.  
Balkan journal of medical genetics : BJMG, cilt.22, sa.2, ss.25-30, 2019 (SCI-Expanded)
- XXIV. **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, cilt.48, ss.817-823, 2019 (SCI-Expanded)
- XXV. **Array-CGH Analizlerinde Saptanan De Novo Değişimlere Klinik Genetik Yaklaşım**  
Kumbasar G., TOKSOY G., BAŞARAN S., KARAMAN B.  
Gazi Medical Journal, cilt.30, sa.4, ss.361-364, 2019 (SSCI)
- XXVI. **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, cilt.91, ss.193, 2019 (SCI-Expanded)
- XXVII. **Genotype-Phenotype Correlation and Clinical Findings in 145 Patients with Congenital Adrenal Hyperplasia: Single Centre Experience**  
Cilsaat G., Toksoy G., Bas F., Karaman B., Poyrazoglu Ş., Uyguner O., Basaran S., Altinoglu U., Darendeliler F. F.  
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, cilt.91, ss.282, 2019 (SCI-Expanded)
- XXVIII. **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, cilt.91, ss.323, 2019 (SCI-Expanded)
- XXIX. **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, sa.8, ss.601-613, 2019 (SCI-Expanded)
- XXX. **Original Article Clinical and Genetic Investigation of Premature Ovarian Insufficiency Cases from Turkey**  
ORAL E., TOKSOY G., SOFIYEVA N., Göksever H., KARAMAN B., BAŞARAN S., AZAMI A., BAŞARAN S.  
INTERNATIONAL JOURNAL OF GYNECOLOGY & OBSTETRICS, cilt.1580, ss.1-7, 2019 (SCI-Expanded)
- XXXI. **NORMAL KARYOTİPLİ PATOLOJİK ULTRASON BULGUSU OLAN FETUSLARDA MLPA (MULTİPLEX LİGATION-DEPENDENT PROBE AMPLİFİKATION) UYGULAMALARI**  
TOKSOY G., KARAMAN B., UYGUNER Z. O., YILMAZ K., HAS R., KAYSERİLİ H., MINY P., BAŞARAN S.  
İstanbul Tıp Dergisi, cilt.82, sa.1, ss.2-3, 2019 (SCI-Expanded)
- XXXII. **Author Correction: RSP02 inhibition of RNF43 and ZNRF3 governs limb development independently of LGR4/5/6.**  
Szenker-Ravi E., Altunoglu U., Leushacke M., Bosso-Lefèvre C., Khatoo M., Thi T., Naert T., Noelanders R., Hajamohideen A., Beneteau C., et al.  
Nature, cilt.561, 2018 (SCI-Expanded)
- XXXIII. **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, cilt.11, 2018 (SCI-Expanded)
- XXXIV. **A Rare Cause of Congenital Adrenal Hyperplasia: Clinical and Genetic Findings and Follow-up Characteristics of Six Patients with 17-Hydroxylase Deficiency Including Two Novel Mutations**  
Kardelen A. D., Toksoy G., Bas F., Abali Z. Y., Gencay G., Poyrazoglu S., Bundak R., Altunoglu U., Avci S., Najafli A., et al.  
Journal of clinical research in pediatric endocrinology, cilt.10, sa.3, ss.206-215, 2018 (SCI-Expanded)
- XXXV. **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., Abali Z., Poyrazoğlu Ş., Karaman V., Avci Ş., Altunoglu U., Bundak R., et al.  
The Journal of steroid biochemistry and molecular biology, cilt.181, ss.88-97, 2018 (SCI-Expanded)
- XXXVI. **RSP02 inhibition of RNF43 and ZNRF3 governs limb development independently of LGR4/5/6**  
Szenker-Ravi E., Altunoglu U., Leushacke M., Boss-Lefevre C., Khatoo M., Hong Thi Tran H. T. T., Naert T., Noelanders R., Hajamohideen A., Beneteau C., et al.  
NATURE, cilt.557, ss.564-584, 2018 (SCI-Expanded)
- XXXVII. **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, cilt.90, ss.562, 2018 (SCI-Expanded)
- XXXVIII. **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, cilt.90, ss.558-559, 2018 (SCI-Expanded)
- XXXIX. **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., Abali Z. Y., Altunoglu U., Bas F., Darendeliler F., et al.  
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, cilt.90, ss.542, 2018 (SCI-Expanded)
- XL. **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, cilt.90, ss.560, 2018 (SCI-Expanded)
- XLI. **Cell-free DNA testing: is it reliable? A case report**

- Erzincan S. G., Saying N. C., Inan C., Yuce M. A., Varol F. G., Basaran S.  
CLINICAL AND EXPERIMENTAL OBSTETRICS & GYNECOLOGY, cilt.45, sa.6, ss.939-941, 2018 (SCI-Expanded)
- XLII. **The Application of array CGH for Monogenic Disorders; Clinical and Molecular Cytogenetic Characterization of Twenty Patients**  
Karaman B., Kayserili H., Najafli A., Altunoglu U., Kumbasar G., Avci S., Heidargholizadeh S., Uyguner Z. O., Satkin B. N., Toksoy G., et al.  
MOLECULAR CYTOGENETICS, cilt.10, 2017 (SCI-Expanded)
- XLIII. **The Role of Mosaicism in Discordant cf DNA Testing Results**  
BAŞARAN S., KARAMAN B., Aytan M. K., Dehgan T., KALELİOĞLU İ. H., HAS R., YÜKSEL A.  
MOLECULAR CYTOGENETICS, cilt.10, 2017 (SCI-Expanded)
- XLIV. **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, cilt.58, ss.358-63, 2015 (SCI-Expanded)
- XLV. **False positive and false negative results of cell free DNA testing**  
Basaran S., Yuksel A., Has R., Kirgiz M., Dehgan T., Karaman B.  
CHROMOSOME RESEARCH, cilt.23, 2015 (SCI-Expanded)
- XLVI. **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, cilt.5, ss.81-6, 2014 (SCI-Expanded)
- XLVII. **Array-CGH Findings of de novo Apparently Balanced Chromosomal Rearrangements in Phenotypically Affected 20 Cases**  
Karaman B., Satkin B. N., Kayserili H., Basaran S.  
CHROMOSOME RESEARCH, cilt.21, 2013 (SCI-Expanded)
- XLVIII. **Familial Microdeletion of 3 Mb at 22q11.2 With Unusual Phenotype**  
Toksoy G., Satkin B. N., Kayserili H., Karaman B., Basaran S.  
CHROMOSOME RESEARCH, cilt.21, 2013 (SCI-Expanded)
- XLIX. **Cardiovascular abnormalities in Williams syndrome: 20 years' experience in Istanbul**  
Ergul Y., Nisli K., Kayserili H., Karaman B., Basaran S., Koca B., Aydogan U., Omeroglu R. N., Dindar A.  
ACTA CARDIOLOGICA, cilt.67, sa.6, ss.649-655, 2012 (SCI-Expanded)
- L. **Evaluation of coronary artery abnormalities in Williams syndrome patients using myocardial perfusion scintigraphy and CT angiography**  
Ergul Y., Nisli K., Kayserili H., Karaman B., Basaran S., Dursun M., Yilmaz E., Ergul N., Unal S. N., Dindar A.  
CARDIOLOGY JOURNAL, cilt.19, sa.3, ss.301-308, 2012 (SCI-Expanded)
- LI. **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, sa.1, ss.236-244, 2012 (SCI-Expanded)
- LII. **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, cilt.19, 2011 (SCI-Expanded)
- LIII. **A de novo complex chromosomal rearrangement involving chromosomes 2, 8 and 13 in a dysmorphic case with polysyndactyly**  
Karaman B., Rosti R. O., Yilmaz K., Ozturk H., Kayserili H., Basaran S.  
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.51, sa.6, ss.613-616, 2009 (SCI-Expanded)
- LIV. **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., Tatli B., Geçkinli B., Yuksel A., Kayserili H., et al.  
EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.52, sa.5, ss.315-320, 2009 (SCI-Expanded)
- LV. **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, Tatli B, Kayserili H, Yuksel A, Geçkinli B, et al.  
JOURNAL OF GENETICS AND GENOMICS, cilt.36, sa.4, ss.251-256, 2009 (SCI-Expanded)

- LVI. **Mutational screening of BASP1 and transcribed processed pseudogene TPPsig-BASP1 in patients with Möbius syndrome.**  
Üzümçü A, Candan Ş, Toksoy G, UYGUNER Z. O, KARAMAN B, Eriş H, TATLI B, KAYSERİLİ H, YÜKSEL A, Geçkinli B, et al.  
journal genet BMC GENOMICS, cilt.36, sa.4, ss.251-6, 2009 (SCI-Expanded)
- LVII. **Congenital heart disease in children with Down's syndrome: Turkish experience of 13 years.**  
Nisli K, Oner N, Candan S, Kayserili H, Tansel T, Tireli E, Karaman B, Omeroglu R. E., Dindari A, Aydogan U, et al.  
Acta cardiologica, cilt.63, sa.5, ss.585-9, 2008 (SCI-Expanded)
- LVIII. **The molecular mechanism underlying Roberts syndrome involves loss of ESCO2 acetyltransferase activity**  
Gordillo M, Vega H, Trainer A. H., Hou F, Sakai N, Luque R, Kayserili H., Basaran S, Skovby F., Hennekam R. C. M., et al.  
HUMAN MOLECULAR GENETICS, cilt.17, sa.14, ss.2172-2180, 2008 (SCI-Expanded)
- LIX. **Corpus callosum agenesis in trisomy 8p11.23 and monosomy 4q34 because of maternal translocation**  
Işık U, BAŞARAN S, Dehgan T, Apak M.  
PEDIATRIC NEUROLOGY, cilt.39, sa.1, ss.55-57, 2008 (SCI-Expanded)
- LX. **Angelman syndrome: clinical findings and follow-up data of 14 patients**  
Kara B, Karaman B, Ozmen M, Rosti R. O., Caliskan M., Kayserili H., Basaran S.  
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.50, sa.2, ss.137-142, 2008 (SCI-Expanded)
- LXI. **CYP21 gene mutations in congenital adrenal hyperplasia: Genotype-phenotype correlation in Turkish children**  
Bas F, Darendeliler F. F., Kayserili H., Uyguner O, Wollnik B, Saka N, Yuksel-Apak M., Basaran S, Bundak R, Gunoz H.  
HORMONE RESEARCH, cilt.70, ss.156-157, 2008 (SCI-Expanded)
- LXII. **MYO15A (DFNB3) mutations in Turkish hearing loss families and functional modeling of a novel motor domain mutation**  
Kalay E, Üzümçü A, KRIEGER E., CAYLAN R., UYGUNER O., Ulubil-Emiroğlu M., ERDOL H., KAYSERILI H., Baserer N., HEISTER A. J. G. M., et al.  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, sa.20, ss.2382-2389, 2007 (SCI-Expanded)
- LXIII. **MYO15A (DFNB3) mutations in Turkish hearing loss families and functional modeling of a novel motor domain mutation.**  
Kalay E, Üzümçü A, Krieger E., Caylan R., UYGUNER Z. O., Ulubil-Emiroğlu M., Erdol H., Hafız G., Hafız G., Başarer N., et al.  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.15, ss.2382-9, 2007 (SCI-Expanded)
- LXIV. **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, cilt.71, sa.3, ss.212-9, 2007 (SCI-Expanded)
- LXV. **Initial maternal meiotic I error leading to the formation of a maternal i(2q) and a paternal i(2p) in a healthy male**  
Baumer A, Basaran S, Taralczak M., Cefle K., Ozturk S., Palanduz S., Schinzel A.  
CYTOGENETIC AND GENOME RESEARCH, cilt.118, sa.1, ss.38-41, 2007 (SCI-Expanded)
- LXVI. **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, cilt.27, sa.7, ss.633-639, 2006 (SCI-Expanded)

- LXVII. **Mutations in the lipoma HMGIC fusion partner-like 5 (LHFPL5) gene cause autosomal recessive nonsyndromic hearing loss.**  
Kalay E., Li Y., Üzümcü A., UYGUNER Z. O., Karagüzel a., Becker C., Cremers C., KAYSERİLİ H., Hafız G., BAŞARAN S., et al.  
HUMAN MUTATION, cilt.27, ss.633-9, 2006 (SCI-Expanded)
- LXVIII. **The identification of small supernumerary marker chromosomes; the experiences of 15,792 fetal karyotyping from Turkey.**  
Karaman B., Aytan M., Yılmaz K., Toksoy G., Onal E. P., Ghanbari A., Engur A., Kayserili H., Yuksel-Apak M., Basaran S.  
European journal of medical genetics, cilt.49, sa.3, ss.207-14, 2006 (SCI-Expanded)
- LXIX. **The identification of small supernumerary marker chromosomes; the experiences of 15,792 fetal karyotyping from Turkey**  
KARAMAN B., Aytan M., Yılmaz K., Toksoy G., Onal E. P., Ghanbari A., Engür A., KAYSERİLİ H., Yüksel Apak M., BAŞARAN S.  
EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.49, sa.3, ss.207-14, 2006 (SCI-Expanded)
- LXX. **Screening for fetal chromosomal abnormalities with nuchal translucency measurement in the first trimester.**  
Has R., Kalelioglu I., Ermis H., Ibrahimoglu L., Yuksel A., Yildirim A., Basaran S.  
Fetal diagnosis and therapy, cilt.21, sa.4, ss.355-9, 2006 (SCI-Expanded)
- LXXI. **Prenatal diagnosis of 13q-syndrome in a fetus with Dandy-Walker malformation**  
Gül A., Cebeci A., Erol O., Ceylan Y., Basaran S., Yuksel A.  
OBSTETRICS AND GYNECOLOGY, cilt.105, sa.5, ss.1227-1229, 2005 (SCI-Expanded)
- LXXII. **Complex chromosomal rearrangements involving chromosomes 4, 5, 6, 9, 11 and 18 with 8 breakpoints in a pregnancy conceived by intracytoplasmic sperm injection**  
KARAMAN B., Yılmaz K., Kayserilli H., Yuksel-Apak M., BAŞARAN S.  
CHROMOSOME RESEARCH, cilt.13, ss.71, 2005 (SCI-Expanded)
- LXXIII. **The results of cytogenetic analysis with regard to intracytoplasmic sperm injection in males, females and fetuses**  
Basaran S., ENGUR A., AYTAN M., Karaman B., GHANBARI A., Toksoy G., Yuksel A., CANKAT D., Kervancioglu E., WOLLNIK B., et al.  
FETAL DIAGNOSIS AND THERAPY, cilt.19, sa.4, ss.313-318, 2004 (SCI-Expanded)
- LXXIV. **Dandy-Walker malformation: a review of 78 cases diagnosed by prenatal sonography**  
HAS R., ERMIS H., YUKSEL A., IBRAHIMOGLU L. E., Yildirim A., SEZER H., BASARAN S.  
FETAL DIAGNOSIS AND THERAPY, cilt.19, sa.4, ss.342-347, 2004 (SCI-Expanded)
- LXXV. **A familial Xp+ chromosome detected during fetal karyotyping, which is associated with short stature in four generations of a Turkish family.**  
Karaman B., Wollnik B., Ermis H., Yuksel-Apak M., Basaran S.  
Prenatal diagnosis, cilt.23, sa.4, ss.336-9, 2003 (SCI-Expanded)
- LXXVI. **Prenatal diagnosis of Wolf-Hirschhorn syndrome (4p-) in association with congenital hypospadias and foot deformity.**  
Aslan H., Karaca N., BAŞARAN S., Ermiş H., Caylan Y.  
BMC Pregnancy Childbirth, cilt.24, 2003 (SCI-Expanded)
- LXXVII. **Parental origin of the two additional haploid sets of chromosomes in an embryo with tetraploidy**  
Baumer A., Dres D., BAŞARAN S., İşçi H., Dehgan T., Schinzel A.  
CYTOGENETIC AND GENOME RESEARCH, cilt.101, sa.1, ss.5-7, 2003 (SCI-Expanded)
- LXXVIII. **49. Prenatal prediction of childhood-onset spinal muscular atrophy (SMA) in Turkish families**  
Savaş S., Eraslan S., Kantarcı S., Karaman B., Açarsoz D., Tükel T., Coğulu Ö., Özkınay F., BAŞARAN S., Aydınli K., et al.  
PRENATAL DIAGNOSIS, cilt.22, ss.703-9, 2002 (SCI-Expanded)
- LXXIX. **Prenatal prediction of childhood-onset spinal muscular atrophy (SMA) in Turkish families.**  
Savas S., Eraslan S., Kantarci S., Karaman B., Acarsoz D., Tükel T., Cogulu O., Ozkinay F., Basaran S., Aydınli K., et al.  
Prenatal diagnosis, cilt.22, sa.8, ss.703-9, 2002 (SCI-Expanded)
- LXXX. **Partial molar appearance of the placenta in trisomy 13.**



- Has R, Ibrahimoglu L, Ergene H, Ermis H, Basaran S.  
Fetal diagnosis and therapy, cilt.17, sa.4, ss.205-8, 2002 (SCI-Expanded)
- LXXXI. **Neuroblastoma in a dysmorphic girl with a partial duplication of 2p caused by an unbalanced translocation.**  
Seven M, Karaman B, Hacihanefioglu S, Deviren A, Yuksel A, Basaran S.  
Clinical dysmorphology, cilt.11, sa.1, ss.39-42, 2002 (SCI-Expanded)
- LXXXII. **Molecular characterisation of a new case of microphthalmia with linear skin defects (MLS).**  
KAYSERİLİ H, Cox T. C., Cox L. L., BAŞARAN S., Kılıç G., Ballabio A, Yüksel Apak M.  
Journal medical genetics, cilt.37, ss.411-7, 2001 (SCI-Expanded)
- LXXXIII. **Molecular characterisation of a new case of microphthalmia with linear skin defects (MLS).**  
Kayserili H, Cox T, Cox L, Basaran S, Kilic G, Ballabio A, Yuksel-Apak M.  
Journal of medical genetics, cilt.38, sa.6, ss.411-7, 2001 (SCI-Expanded)
- LXXXIV. **Tandem triplication of chromosome 13q14 with inverted interstitial segment in a 4 year old girl.**  
Brecevic L, Basaran S, Dutly F, Rothlisberger B, Schinzel A.  
Journal of medical genetics, cilt.37, sa.12, ss.964-7, 2000 (SCI-Expanded)
- LXXXV. **Frequency of renal malformations in Turner syndrome: analysis of 82 Turkish children.**  
Bilge I, Kayserili H, Emre S, Nayir A, Sirin A, Tukul T, Bas F, Kilic G, Basaran S, Gunoz H, et al.  
Pediatric nephrology (Berlin, Germany), cilt.14, sa.12, ss.1111-4, 2000 (SCI-Expanded)
- LXXXVI. **A case of turner syndrome with a rare reciprocal translocation between an autosome and the X chromosome**  
PALANDUZ Ş., ÖZTÜRK Ş., ÇEFLE K., KARAMAN B., ÜSTEK D., BAŞARAN S.  
BALKAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.3, ss.45-48, 2000 (AHCI)
- LXXXVII. **Parental origin and mechanisms of formation of cytogenetically recognisable de novo direct and inverted duplications.**  
Kotzot D, Martinez M, Bagci G, Basaran S, Baumer A, Binkert F, Brecevic L, Castellan C, Chrzanowska K, Dutly F, et al.  
Journal of medical genetics, cilt.37, sa.4, ss.281-6, 2000 (SCI-Expanded)
- LXXXVIII. **FISH analysis with locus-specific probes in sperm from two translocation carrier men.**  
Durak B, Ozon Y, Ozdemir M, Artan S, Basaran N, Basaran S, Ozkinay C.  
Clinical genetics, cilt.56, sa.2, ss.129-35, 1999 (SCI-Expanded)
- LXXXIX. **Identification of de novo structural chromosome abnormalities using "Chromoprobe Multiprobe" slide technique**  
Toksoy G, Aytan M, Kili G, Karaman B, Basaran S, Apak M.  
CYTOGENETICS AND CELL GENETICS, cilt.85, ss.44, 1999 (SCI-Expanded)
- XC. **Gametogenesis, preimplantation and prenatal diagnosis**  
Aytan M, Engr A, Karaman B, Ghanbari A, Apak M, Basaran S.  
CYTOGENETICS AND CELL GENETICS, cilt.85, ss.45, 1999 (SCI-Expanded)
- XCI. **Increased risk in second trimester triplet test and cytogenetic findings in amniotic fluid samples**  
Basaran S, Engr A, Karaman B, Ghanbari A, Apak M.  
CYTOGENETICS AND CELL GENETICS, cilt.85, ss.45, 1999 (SCI-Expanded)
- XCII. **A familial Xp plus associated with short stature syndrome**  
Karaman B, Wollnik B, Yksel-Apak M, Basaran S.  
CYTOGENETICS AND CELL GENETICS, cilt.85, ss.152-153, 1999 (SCI-Expanded)
- XCIII. **A case of mental retardation associated with a partial tetrasomy of chromosome 15**  
Palanduz S, Ozturk S, Cefle K, Tutkan G, Karaman B, Ustek D, Ucur A, Serakinci N, Basaran S.  
CYTOGENETICS AND CELL GENETICS, cilt.85, ss.159, 1999 (SCI-Expanded)
- XCIV. **Prenatal diagnosis in IVF pregnancies: An indication for preimplantation genetics?**  
Bilenoglu O, BAŞARAN S, Yuksel A, Basak A.  
EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.6, ss.135, 1998 (SCI-Expanded)
- XCV. **An unusual translocation between 12tel and 14q11 in a large kindred.**  
Palanduz S, Ustek D, Karaman B, Ozturk S, Cefle K, Basaran S.

Hereditas, cilt.128, sa.3, ss.231-4, 1998 (SCI-Expanded)

- XCVI. Identification of the parental origin of polysomy in two 49,XXXXY cases.**  
Celik A., Eraslan S., Gokgoz N., Ilgin H., Basaran S., Bokesoy I., Kayserili H., Apak M., Kirdar B.  
Clinical genetics, cilt.51, sa.6, ss.426-9, 1997 (SCI-Expanded)
- XCVII. Cytogenetic evaluation of fetal blood samples in fetuses with pathological ultrasound findings.**  
Kilic G., Basaran S., Yuksel A., Ibrahimoglu L., Apak M.  
CYTOGENETICS AND CELL GENETICS, cilt.77, 1997 (SCI-Expanded)
- XCVIII. The identification of de novo structural chromosome abnormalities by FISH.**  
Karaman B., Basaran S., Kilic G., Aytan M., Kayserili H., Apak M.  
CYTOGENETICS AND CELL GENETICS, cilt.77, 1997 (SCI-Expanded)
- XCIX. Clinical and cytogenetic studies of two cases of Klinefelter syndrome with hereditary retinoblastoma and rhabdomyosarcoma.**  
Ogur G., Sengun Z., ArelKilic G., DeBusscher C., Basaran S., Ozbek U., Ayan I., Sariban E., Vamos E.  
Cancer genetics and cytogenetics, cilt.89, sa.1, ss.77-81, 1996 (SCI-Expanded)
- C. Prenatal diagnosis of beta-thalassaemia and sickle cell anaemia in Turkey.**  
Tuzmen S., Tadmouri G., Ozer A., Baig S., Ozcelik H., Basaran S., Basak A.  
Prenatal diagnosis, cilt.16, sa.3, ss.252-8, 1996 (SCI-Expanded)
- CI. Isochromosome 18p results from maternal meiosis II nondisjunction.**  
Kotzot D., Bundscherer G., Bernasconi F., Brecevic L., Lurie I., Basaran S., Baccicchetti C., Holler A., Castellan C., BraunQuentin C., et al.  
European journal of human genetics : EJHG, cilt.4, sa.3, ss.168-74, 1996 (SCI-Expanded)
- CII. Parental origin of the extra haploid chromosome set in triploidies diagnosed prenatally.**  
MINY P., KOPPERS B., DWORNICZAK B., BOGDANOVA N., HOLZGREVE W., TERCANLI S., BASARAN S., REHDER H., EXELER R., HORST J.  
American journal of medical genetics, cilt.57, sa.1, ss.102-6, 1995 (SCI-Expanded)
- CIII. Tetra-amelia, lung hypo-/aplasia, cleft lip-palate, and heart defect: a new syndrome?**  
BASARAN S., YUKSEL A., ERMIS H., KUSEYRI F., AGAN M. R., YUKSELAPAK M.  
American journal of medical genetics, cilt.51, sa.1, ss.77-80, 1994 (SCI-Expanded)
- CIV. Multiple origins of X chromosome tetrasomy.**  
ROBINSON W., BINKERT F., SCHINZEL A., BASARAN S., MIKELSAAR R.  
Journal of medical genetics, cilt.31, sa.5, ss.424-5, 1994 (SCI-Expanded)
- CV. A somatic origin of homologous Robertsonian translocations and isochromosomes.**  
ROBINSON W., BERNASCONI F., BASARAN S., YUKSELAPAK M., NERI G., SERVILLE F., BALICEK P., HALUZA R., FARAH L., LULECI G., et al.  
American journal of human genetics, cilt.54, sa.2, ss.290-302, 1994 (SCI-Expanded)
- CVI. MATERNAL UNIPARENTAL DISOMY-22 HAS NO IMPACT ON THE PHENOTYPE**  
Schinzel A., BASARAN S., Bernasconi F., KARAMAN B., YUKSELAPAK M., Robinson W.  
AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.54, sa.1, ss.21-24, 1994 (SCI-Expanded)
- CVII. ROBERTSONIAN TRANSLOCATIONS BETWEEN HOMOLOGOUS CHROMOSOMES ARE SOMATIC EVENTS**  
ROBINSON W., BERNASCONI F., BLOUIN J., BASARAN S., NERI G., ZIZKA J., ANTONARAKIS S., SCHINZEL A.  
AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.53, sa.3, ss.121, 1993 (SCI-Expanded)
- CVIII. NO EVIDENCE FOR A PATERNAL INTERCHROMOSOMAL EFFECT FROM ANALYSIS OF THE ORIGIN OF NONDISJUNCTION IN DOWN-SYNDROME PATIENTS WITH CONCOMITANT FAMILIAL CHROMOSOME REARRANGEMENTS**  
Schinzel A., Adelsberger P., Binkert F., BASARAN S., Antonarakis S.  
AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.50, sa.2, ss.288-293, 1992 (SCI-Expanded)
- CIX. A FAMILIAL CASE OF PARTIAL TRISOMY 2Q31-]2Q35 SECONDARY TO A PATERNAL COMPLEX DOUBLE TRANSLOCATION INVOLVING 4-CHROMOSOMES WITH 6-BREAKPOINTS**  
BASARAN S., OGUR G., KARAMAN B., GULER A., APAK M.  
AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.49, sa.4, ss.256, 1991 (SCI-Expanded)
- CX. A CONSTITUTIONAL REARRANGEMENT IN SPERMS, NOT INVOLVING CHROMOSOME-21, DOES NOT**

## **PREDISPOSE TO TRISOMY-21**

SCHINZEL A., ADELSBERGER P., BASARAN S., BINKERT F., ANTONARAKIS S.

AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.49, sa.4, ss.306, 1991 (SCI-Expanded)

- CXI. **A CASE OF PARTIAL TRISOMY - 8Q AND MONOSOMY 2Q-DUE TO A PATERNAL TRANSLOCATION**  
APAK M., BASARAN S., KILIC G., KARAMAN B.  
AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.49, sa.4, ss.255, 1991 (SCI-Expanded)
- CXII. **MOLECULAR-BASIS OF BETA-THALASSEMIA IN TURKEY - DETECTION OF RARE MUTATIONS BY DIRECT SEQUENCING**  
Aulehla Scholz C., BASARAN S., AGAOGLU L., ARCASOY A., Holzgreve W., Miny P., RIDOLFI F., Horst J.  
HUMAN GENETICS, cilt.84, sa.2, ss.195-197, 1990 (SCI-Expanded)
- CXIII. **VALIDITY OF CYTOGENETIC ANALYSES FROM TROPHOBLAST TISSUE THROUGHOUT GESTATION**  
MINY P., BASARAN S., PAWLOWITZKI I., HORST J., WESTENDORP A., NIEDNER W., HOLZGREVE W.  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.33, sa.1, ss.136-141, 1989 (SCI-Expanded)
- CXIV. **A HEREDITARY BISATELLITE-DICENTRIC SUPERNUMERARY CHROMOSOME IN A CASE OF CAT-EYE SYNDROME**  
LULECI G., BAGCI G., KIVRAN M., LULECI E., BEKTAS S., BASARAN S.  
HEREDITAS, cilt.111, sa.1, ss.7-10, 1989 (SCI-Expanded)
- CXV. **FALSE NEGATIVE CYTOGENETIC RESULT IN DIRECT PREPARATIONS AFTER CVS**  
MINY P., BASARAN S., HOLZGREVE W., HORST J., PAWLOWITZKI I., NGO T.  
PRENATAL DIAGNOSIS, cilt.8, sa.8, ss.633, 1988 (SCI-Expanded)
- CXVI. **Rapid karyotyping for prenatal diagnosis in the second and third trimesters of pregnancy.**  
Basaran S., Miny P., Pawlowitzki I., Horst J., Holzgreve W.  
Prenatal diagnosis, cilt.8, ss.315-20, 1988 (SCI-Expanded)
- CXVII. **Safety of placental biopsy in the second and third trimesters.**  
Holzgreve W., Miny P., Basaran S., Fuhrmann W., Beller F.  
The New England journal of medicine, cilt.317, ss.1159, 1987 (SCI-Expanded)
- CXVIII. **Inv dup (15): prenatal diagnosis and postnatal follow-up.**  
Miny P., Basaran S., Kuwertz E., Holzgreve W., Pawlowitzki I.  
Prenatal diagnosis, cilt.6, ss.303-6, 1986 (SCI-Expanded)
- CXIX. **CYTOGENETIC DIAGNOSIS FROM CHORIONIC VILLI - RESULTS OF 118 CASES**  
MINY P., HOLZGREVE W., BASARAN S., BEHRENBECK J., BELLER F., PAWLOWITZKI I.  
GEBURTSHILFE UND FRAUENHEILKUNDE, cilt.46, sa.5, ss.314-318, 1986 (SCI-Expanded)
- CXX. **PRENATAL-DIAGNOSIS FROM CHORIONIC VILLI**  
HOLZGREVE W., MINY P., BASARAN S., GERBAULET K., BELLER F., PAWLOWITZKI I.  
GEBURTSHILFE UND FRAUENHEILKUNDE, cilt.46, sa.5, ss.312-313, 1986 (SCI-Expanded)
- CXXI. **Maternal cell contamination in chorionic villi cultures--exclusion by chromosomal fluorescence polymorphisms.**  
Miny P., Holzgreve W., Basaran S., Gerbaulet K., Beller F., Pawlowitzki I.  
Clinical genetics, cilt.28, ss.262-3, 1985 (SCI-Expanded)

## **Diğer Dergilerde Yayınlanan Makaleler**

- I. **Kardiyak Anomalili Fetüslerde Kromozomal Mikrodizin Analizinin Tanıdaki Etkinliği: Kohort Araştırması**  
ŞENTÜRK H., SELÇUK B. Ş., SARAÇ SİVRİKOZ T., KALAYCI T., ÖMEROĞLU R. N., BULUT G., KALELİOĞLU İ. H., HAS R., YÜKSEL A., BAŞARAN S., et al.  
Türkiye Klinikleri Tıp Bilimleri Dergisi, cilt.43, sa.3, ss.302-313, 2023 (Scopus)
- II. **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, cilt.86, sa.3, ss.264-268, 2023 (ESCI)

- III. **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, cilt.12, sa.3, ss.149-154, 2022 (Hakemli Dergi)
- IV. **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, cilt.85, sa.4, ss.501-510, 2022 (Scopus)
- V. **LİZENEFALİ SPEKTRUMU OLGULARINDA GENOTİP-FENOTİP İLİŞKİSİ**  
ASLANGER A. D., UYGUNER Z. O., KARAMAN B., BAŞARAN S., KAYSERİLİ KARABEY H.  
Sabiad , 2022 (Hakemli Dergi)
- VI. **HOLOPROSENCEPHALY: CHROMOSOMAL ABNORMALITIES IN THE ETIOPATHOGENESIS OF 127 ANTENATAL CASES**  
KARAMAN B., Ergin S., Kayserili H., YÜKSEL A., Satkin N. B., KALELİOĞLU İ. H., HAS R., BAŞARAN S.  
JOURNAL OF ISTANBUL FACULTY OF MEDICINE-ISTANBUL TIP FAKULTESİ DERGİSİ, cilt.84, sa.2, ss.186-191, 2021 (ESCI)
- VII. **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, cilt.84, sa.1, ss.34-39, 2021 (ESCI)
- VIII. **CHANGES IN CLINICAL AND CYTOGENETIC FINDINGS OF INVASIVE PRENATAL DIAGNOSIS FROM 1989 TO 2011 IN ISTANBUL IMPACT OF THE BIOCHEMICAL SCREENING TESTS AND FETAL ULTRASONOGRAPHY**  
BAŞARAN S., KARAMAN B., Kırgız M., KALELİOĞLU İ. H., HAS R., Dehgan T., YILDIRIM A., TOKSOY G., YÜKSEL A.  
JOURNAL OF ISTANBUL FACULTY OF MEDICINE-ISTANBUL TIP FAKULTESİ DERGİSİ, cilt.83, sa.4, ss.315-324, 2020 (ESCI)
- IX. **SENDROMİK VE NON-SENDROMİK KRANIYOSİNOSTOZ 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, cilt.82, sa.2, ss.9-10, 2019 (Hakemli Dergi)
- X. **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., Avcı S., Uyguner Z. O.  
JOURNAL OF ISTANBUL FACULTY OF MEDICINE-ISTANBUL TIP FAKULTESİ DERGİSİ, cilt.82, sa.2, ss.116-122, 2019 (ESCI)
- XI. **A Rare Variant Translocation (t(5922)(q13q34q11.2)) In A Case With Chronic Myeloid Leukemia**  
ERKAL H., ÖZTÜRK Ş., YÜCEL S., ÇEFLE K., BAGATIR G., BAYRAK A., KARAMAN B., BAŞARAN S., AYDIN D., PALANDUZ Ş.  
Tıp Fakültesi Klinikleri Dergisi, 2019 (Hakemli Dergi)
- XII. **APPLICATION OF MLPA (MULTIPLEX LIGATION-DEPENDENT PROBE AMPLIFICATION) IN FETUSES WITH AN ABNORMAL SONOGRAM AND NORMAL KARYOTYPE**  
Toksoy G., Karaman B., Uyguner Z. O., Yilmaz K., Has R., Kayserili H., Miny P., Basaran S.  
JOURNAL OF ISTANBUL FACULTY OF MEDICINE-ISTANBUL TIP FAKULTESİ DERGİSİ, cilt.82, sa.1, ss.5-11, 2019 (ESCI)
- XIII. **Clinical Genetic Approach to De Novo Changes Identified in Array-CGH Analysis**  
Kumbasar G., Toksoy G., Basaran S., Karaman B.  
GAZI MEDICAL JOURNAL, cilt.30, sa.4, ss.361-364, 2019 (ESCI)

- XIV. **RADİYAL İŞIN DEFEKTLERİNİN 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 DERGISI, 2018 (Hakemli Dergi)
- XV. **CLINICAL CLASSIFICATION OF RADIAL RAY DEFECTS AND RESEARCH INTO ETIOPATHOGENESIS**  
Avcı S., Toksoy G., Bagirova G., Altunoglu U., Karaman B., Basaran S., Kayserili H., Uyguner Z. O.  
JOURNAL OF ISTANBUL FACULTY OF MEDICINE-ISTANBUL TIP FAKULTESİ DERGISI, cilt.81, sa.4, ss.127-138, 2018  
(ESCI)
- XVI. **Türkiye’de Prenatal Tanının Tarihçesi**  
BAŞARAN S.  
Türkiye KLİNİKLERİ, 2018 (Hakemli Dergi)
- XVII. **Prenatal Tanıda Konvansiyonel Sitogenetik, Mikro-array ve diğer Yeni nesil teknolojiler**  
BAŞARAN S.  
Türkiye Klinikleri, cilt.10, sa.1, ss.58-62, 2017 (Hakemli Dergi)
- XVIII. **Erişkin Yaşta görülen Genetik Hastalıklara Yaklaşım**  
BAŞARAN S.  
Türkiye Klinikleri, cilt.2, sa.3, ss.137-141, 2017 (Hakemli Dergi)
- XIX. **Non-Mosaic Tetrasomy 9p in An Infant With Multiple Congenital Anomalies**  
Başaran S.  
Gynecology Obstetrics & Reproductive Medicine, cilt.13, sa.2, ss.114-116, 2007 (Hakemli Dergi)
- XX. **Down Sendromlu 1416 Postnatal Olgunun Kromozom Analiz Sonuçları**  
KARAMAN B., Öztürk H., Yılmaz K., BAŞARAN S., KAYSERİLİ H., Yüksel Apak M.  
Çocuk Kliniği Dergisi, cilt.7, ss.15-17, 2007 (Hakemli Dergi)
- XXI. **Gebelikte trizomi 21 ve 18 için biokimyasal tarama testleri**  
BAŞARAN S., KARAMAN B., Öztürk H., Yılmaz K., Tükel T., KAYSERİLİ H., Yüksel Apak M.  
Çocuk Kliniği Dergisi, cilt.7, ss.10-14, 2007 (Hakemli Dergi)
- XXII. **Frajil-X Sendromu Tanısında 20 Yıllık Süreçteki Gelişmeler ve Deneyimlerimiz**  
KAYSERİLİ H., Tükel T., KARAMAN B., UYGUNER Z. O., Rosti R. Ö., Açarşöz D., Eriş H., BAŞARAN S., Yüksel Apak M.  
Çocuk Kliniği ANADOLU KARDIYOLOJİ DERGISI-THE ANATOLIAN JOURNAL OF CARDIOLOGY, cilt.7, ss.18-22, 2007  
(Hakemli Dergi)
- XXIII. **Roberts - SC fokomeli sendromunun prenatal tanısı: Olgu sunumu**  
KESİM E. B., VAROLAN A., DAVAS N. İ., YAZGAN A., AĞAR E., BAŞARAN S.  
Perinatoloji Dergisi, cilt.14, sa.4, ss.202-204, 2006 (Hakemli Dergi)
- XXIV. **Genetik Amniyosentezde Abortusu Etkileyen Faktörler: 1573 Olgunun Analizi**  
Aydınlı K., KARAMAN B., BAŞARAN S., Eriş H., Azaklı Z., Çağdaş A., Yüksel Apak M.  
JİNEKOLOJİ VE OBSTETRİK DERG., cilt.15, ss.140-150, 2001 (Hakemli Dergi)
- XXV. **Genetik Hastalıkların Prenatal Tanısı, 1995–1997 yıllarındaki uygulama ve araştırmalarımızın sonuçları**  
Yüksel Apak M., BAŞARAN S., Aydınlı K., KAYSERİLİ H., KARAMAN B., Açarşöz D., Eriş H., YÜKSEL A., İbrahimoğlu L.,  
Ermiş H., et al.  
İst. Tıp Fakültesi Mecmuası, cilt.62, sa.4, ss.354-362, 1999 (Hakemli Dergi)
- XXVI. **Üriner Sistemin Konjenital Anomalilerinin Prenatal Teşhis ve Tedavi Kriterleri**  
Başaran S.  
Jinekoloji ve Obstetrik Dergisi, sa.2, ss.161-172, 1998 (Hakemli Dergi)
- XXVII. **Koryon villus biopsisi deneyimlerimiz: invazif girişimler, sitogenetik sonuçlar ve fetal akıbetler**  
YÜKSEL A., BAŞARAN S., Ermiş H., İbrahimoğlu L., KARAMAN B., Kovancı E., Yüksel Apak M.  
TÜRKİYE KLİNİKLERİ JİNEKOLOJİ OBSTETRİK DERGISİ, cilt.6, sa.6, ss.6-17, 1996 (Scopus)
- XXVIII. **Aniridi-Wilms Tümörü Assosiyasyonu (AWTA) Gösteren Bir Olgu**  
BAŞARAN S., Suyugül Z., Suyugül N., Cenani A., TÜYSÜZ B., Erginel A.  
Türkiye Klinikleri Oftalmoloji Dergisi, cilt.5, sa.1, ss.47-49, 1996 (Hakemsiz Dergi)
- XXIX. **Duchenne Kas Distrofisi İçin Riskli Ailelerde Taşıyıcılığın Belirlenmesi ve Prenatal Tanı Uygulamalarında Karşılaşılan Sorunlar**

KAYSERİLİ H., Açarsöz D., Gökğöz N., BAŞARAN S., KARAMAN B., Kırdar B., Tolun A., Aydınlı K., YÜKSEL A., Yüksel Apak M.

İstanbul Çocuk Kliniği Dergisi, cilt.30, ss.200-206, 1995 (Hakemli Dergi)

XXX. **Amniotik Sıvı, Trofoblast Dokusu ve Fetal Kan Örneğinde Sitogenetik İncelemeler: 527 Olguluk Serinin Sonuçları**

BAŞARAN S., KARAMAN B., Aydınlı K., YÜKSEL A., İbrahimoglu L., Yüksel Apak M.

JİNEKOLOJİ VE OBSTETRİK DERG., cilt.6, sa.2, ss.81-89, 1990 (Hakemli Dergi)

XXXI. **Transabdominal Korion Villus Biopsisi Hızlı Karyotip Tayini için Alternatif Bir Yöntem**

Başaran S.

Jinekoloji ve Obstetrik Dergisi, sa.3, ss.23-28, 1989 (Hakemli Dergi)

XXXII. **Korion Villus Biopsisi İle İlk Deneyimlerimiz ve Sitogenetik Sonuçları**

Başaran S.

Jinekoloji ve Obstetrik Dergisi, sa.3, ss.18-22, 1989 (Hakemli Dergi)

## Kitap & Kitap Bölümleri

I. **Genetik Yapı ve Sık Görülen Genetik Hastalıklar**

Başaran S., Karaman B.

Perinatoloji, Prof. Dr. Cenk Sayın, Doç. Dr. Cihan İnan, Editör, Nobel Tıp Kitapevi, İstanbul, ss.457-471, 2023

II. **Prenatal ve Preimplantasyon Genetik Tanı**

BAŞARAN S., ÖZSAİT SELÇUK B. Ş.

Pediyatri Pratiğinde Genetik Testlerin Seçimi ve Yorumlanması, Beyhan Tüysüz, Editör, Ankara Nobel Tıp Kitabevleri, Ankara, ss.129-135, 2023

III. **22q11.2 Mikrodelesyon Sendromu**

Başaran S.

Genetik ve Dismorfoloji, C. Nur SEMERCİ GÜNDÜZ, Editör, Türkiye Klinikleri Yayınevi, Ankara, ss.52-56, 2022

IV. **COVID-19 Salgınında Anjiyotensin Dönüştürücü Enzim 2 Reseptörü Gen Varyantlarının Önemi**

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

COVID-19: Moleküler ve Klinik Yaklaşım, Bedia Çakmakoglu, Sema Sırma Ekmekçi, Umut Can Küçüksezer, Vuslat Yılmaz, Günnur Deniz, Editör, İstanbul University, İstanbul, ss.66-76, 2020

V. **Prenatal Tarama-Noninvaziv Prenatal Tarama Prenatal Screening-Noninvasive Prenatal Screening**

Başaran S.

Güncel Genetik Tabanlı Tarama Testleri, Haluk Akın, Editör, Türkiye Klinikleri Yayınevi, Ankara, ss.28-33, 2020

VI. **Türk Bireylerde Tanımlanan ACE2, TMPRSS2, CTSL ve CTSL Gen Varyantlarının Populasyonlar Arası Karşılaştırmalı Analizi**

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

COVID-19: Moleküler ve Klinik Yaklaşım, Bedia Çakmakoglu, Sema Sırma Ekmekçi, Umut Can Küçüksezer, Vuslat Yılmaz, Günnur Deniz, Editör, İstanbul University, İstanbul, ss.67-76, 2020

VII. **Genetik Hastalıklardan korunma ve prenatal tanı yöntemleri**

Yüksel Apak M., Başaran S.

Pediyatri, Olcay Neyzi, Türkan Ertuğrul, Feyza Darendeliler, Editör, Nobel Yayın Dağıtım, İstanbul, ss.159-162, 2020

VIII. **Erkek ve Kadın İnfertilitesinde Genetik Danışma Genetic Counseling in Infertility of Men and Women**

Başaran S.

İnfertilite ve Genetik Yönü, Şükrü Öztürk, Kıvanç Cefle, Editör, Türkiye Klinikleri Yayınevi, Ankara, ss.65-70, 2019

IX. **Mozaisizm**

Başaran S.

Sitogenetik, Aynur Acar, Editör, Türkiye Klinikleri Yayınevi, Ankara, ss.21-25, 2018

X. **Türkiye' de Prenatal Tanının Tarihiçesi History of Prenatal Diagnosis in Turkey**

Başaran S.

Dünden Bugüne Prenatal Tanı, Meral Yirmibeş Karaoguz, Editör, Türkiye Klinikleri Yayınevi, Ankara, ss.1-4, 2018

- XI. **KROMOZOM YAPI, ORGANİZASYONU VE SİTOGENETİK ANALİZLER**  
Başaran S., Acar A.  
TIBBİ GENETİK VE KLİNİK UYGULAMALARI, Munis Dünder, Editör, M Grup Matbaacılık, Kayseri, ss.111-139, 2017
- XII. **Kromozomal Sendromlar Chromosomal Syndromes**  
Başaran S.  
Erişkin Yaşta Görülen Genetik Hastalıklara Yaklaşım, Şükrü Öztürk, Editör, Türkiye Klinikleri Yayınevi, Ankara, ss.137-141, 2017
- XIII. **Prenatal Tanıda Genomik Uygulamalar Genome Applications in Prenatal Diagnosis**  
Başaran S.  
Genom Teknolojilerinin Klinikte Kullanımı, Oğuz Öztürk, Editör, Türkiye Klinikleri Yayınevi, Ankara, ss.13-17, 2017
- XIV. **Prenatal Tanı; Noninvaziv ve İnvaziv Yaklaşımlar Prenatal Diagnosis; Non-Invasive and Invasive Approaches**  
Başaran S.  
Klinik Genetik, Tahsin Yakut, Editör, Türkiye Klinikleri Yayınevi, Ankara, ss.28-31, 2016
- XV. **Tıbbi Genetik**  
KAYSERİLİ H., BAŞARAN S., KARAMAN B., UYGUNER Z. O.  
Pediatrik Rutinler, Ömer devecioğlu, Editör, İstanbul Tıp Kitabevi, İstanbul, ss.300-305, 2014
- XVI. **Konjenital Adrenal Hiperplazi; Moleküler Tanı, Fenotip/Genotip Korelasyonu ve Antenatal İzlem Deneyimlerimiz (1990-2009).**  
Kayserili H., Uyguner Z. O., Karaman B., Başaran S.  
Endokrinoloji Diyabet Yıllığı, Yarman S, Alagöl F., Editör, İstanbul Tıp Fakültesi, İstanbul, ss.103-113, 2012
- XVII. **İnsan Kromozomları ve Anomalileri**  
Başaran S.  
Prenatal Tanı ve Tedavi, Kılıç Aydın, Editör, Perspektiv Yayın ve Reklam Hizmetleri, İstanbul, ss.19-23, 1992
- XVIII. **Prenatal tanıda Sitogenetik Yöntemler**  
Başaran S.  
Prenatal tanı ve Tedavi, Kılıç Aydın, Editör, Perspektiv Yayın ve reklam, İstanbul, ss.24-30, 1992

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

- I. **Undiagnosed arthrogyriposis: 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, İngiltere, 10 - 13 Haziran 2023, cilt.31, ss.101
- II. **Evaluation of Genetic Etiology in Children Born Small for Gestational Age with Persistent Short Stature**  
ÖZTÜRK A. P., ASLANGER A. D., KARAKILIÇ ÖZTURAN E., KONUR E. N., GÜLEÇ Ç., KARAMAN V., YILDIZ M., YEŞİL SAYIN G., TOKSOY G., POYRAZOĞLU Ş., et al.  
60th Annual Meeting of the European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE), Roma, İtalya, 15 - 17 Eylül 2022, ss.313
- III. **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, Türkiye, 9 - 13 Kasım 2022, ss.116
- IV. **Kardiyak Anomalili Fetuslarda Konvansiyonel Genetik Tanı Testlerinin Etkinliği**  
Şentürk H., Özsait Selçuk B. Ş., Saraç Sivrikoz T., Kalelioğlu İ. H., Has R., Karaman B., Başaran S., Bulut G., Bayrak A. E.  
15.ULUSLARARASI KATILIMLI, ULUSAL TIBBİ GENETİK KONGRESİ, Muğla, Türkiye, 9 - 13 Kasım 2022, ss.26
- V. **Prenatal Diagnosis Of 1P36 Deletion Syndrome Due To Pericentric Inversion On Chromosome 1: A Case Report**  
Yıldırım B. T., Kalaycı T., Bulut G., Saraç Sivrikoz T., Özsait Selçuk B. Ş., Başaran S., Karaman B.  
15.ULUSLARARASI KATILIMLI, ULUSAL TIBBİ GENETİK KONGRESİ, Muğla, Türkiye, 9 - 13 Kasım 2022, ss.25

- VI. **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., Balci M. C., Güleç Ç., Selamioğlu A., Karaman B., Başaran S., Gökçay G. F., Uyguner Z. O.  
International Congress on Inborn Errors in Metabolism (ICIM), Sydney, Avustralya, 19 - 24 Kasım 2021, ss.1-3
- VII. **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, Türkiye, 28 - 31 Ekim 2021, ss.166-167
- VIII. **Evaluation of early puberty in boys and girls with Silver-Russell Syndrome: Discordance between testicular growth and pituitary-gonadal hormones in male cases**  
YILDIZ M., BAŞ F., KARAMAN B., POYRAZOĞLU Ş., BAŞARAN S., DARENDELİLER F. F.  
59th ESPE 2021 Meeting, Türkiye, 22 Eylül 2021
- IX. **A case report of a rare nonsense ZP1 variant in a patient with oocyte maturation defect**  
Berkay E., KARAMAN B., TOKSOY G., SELÇUK B. Ş., UYGUNER Z. O., BAŞARAN S.  
ESHG KONGRESİ, İngiltere, 6 - 09 Haziran 2021, ss.155-156
- X. **Mitokondriyal Hastalıklara Bütünsel Yaklaşım: Beş Aile Örneği**  
GEDİKBAŞI A., TOKSOY G., KARACA M., BALCI M. C., GÜLEÇ Ç., GÜNEŞ S., KARAMAN B., KAYSERİLİ KARABEY H., BAŞARAN S., DEMİRKOL M., et al.  
14. ULUSAL TIBBİ GENETİK KONGRESİ, ONLINE, Türkiye, 20 - 22 Kasım 2020, cilt.31, ss.45
- XI. **Sebebi Açıklanamayan Tekrarlayan Gebelik Kaybı ve Tekrarlayan İmplantasyon Defekti Olgularında Etiyolojinin Açıklanmasına Yönelik Yeni Yolaklar ve Genler**  
Berkay E., TOKSOY G., GÜLEÇ Ç., UYGUNER Z. O., BAŞARAN S.  
14. ULUSAL TIBBİ GENETİK KONGRESİ, ONLINE, Türkiye, 20 - 22 Kasım 2020, sa.1, ss.10
- XII. **Tıbbi Yeni Nesil Dizileme:Kime? Ne Zaman?**  
Başaran S.  
56. Online Ulusal Nöroloji Kongresi, İstanbul, Türkiye, 28 Kasım - 02 Aralık 2020
- XIII. **A case report of a rare nonsense ZP1 variant in a patientwith oocyte maturation defect**  
Berkay E., KARAMAN B., TOKSOY G., SELÇUK B. Ş., UYGUNER Z. O., BAŞARAN S.  
European Human Genetics Conference 2020, GLASKOW, İSKOÇYA, 6 - 09 Haziran 2020, cilt.28, ss.155-156
- XIV. **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.  
ESHG KONGRE, London, Birleşik Krallık, 6 - 09 Haziran 2020, ss.155-156
- XV. **İnteraktif Aile Değerlendirme**  
Başaran S.  
56. Online Ulusal Nöroloji Kongresi, İstanbul, Türkiye, 28 Kasım - 02 Aralık 2020
- XVI. **Ailevi Erken Puberte Olgularında MKRN3 ve DLK1 Genlerinin Dizilenmesi**  
BAŞARAN S., UYGUNER Z. O., BAŞ F., DARENDELİLER F. F., POYRAZOĞLU Ş., KARAKILIÇ ÖZTURAN E.  
XXIV. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Çevrimiçi Kongresi, Türkiye, 30 Ekim - 03 Kasım 2020
- XVII. **Silver-Russell Sendromu tanılı kız ve erkek olgularımızda erkence pubertenin değerlendirilmesi ve erkek olgularda testis büyümesi ile hipofizer-gonadal hormonlar arasında uyumsuzluk**  
Yıldız M., Baş F., Karaman B., Poyrazoğlu Ş., Başaran S., Darendeliler F. F.  
XXIV. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Kongresi, Ankara, Türkiye, 30 Ekim - 01 Kasım 2020, ss.102
- XVIII. **Genetikçi gözüyle NIPT**  
Başaran S.  
Türkiye Maternal Fetal Tıp ve Perinatoloji Derneği Ultrasonografi Kursu, İstanbul, Türkiye, 31 Ekim - 02 Kasım 2020
- XIX. **A case report of a rare nonsense ZP1 variant in a patient with oocyte maturation defect**  
BAŞARAN S., UYGUNER Z. O., KARAMAN B., Toksoy G., Berkay E. G., SELÇUK B. Ş.  
European Human Genetics Virtual Conference, İngiltere, 6 - 09 Haziran 2020
- XX. **Abstracts from the 53rd European Society of Human Genetics (ESHG) Conference: Interactive e-**



## Posters

BERKAY E. G., KARAMAN B., TOKSOY G., ÖZSAİT SELÇUK B., UYGUNER Z. O., BAŞARAN S.  
ESHG 2020, 6 - 08 Haziran 2020

- XXI. **A case report of a rare nonsense ZP1 variant in a patient with oocytematuration defect**  
berkay e. g., KARAMAN B., TOKSOY G., SELÇUK B. Ş., UYGUNER Z. O., BAŞARAN S.  
ESHG 2020, Avusturya, 6 - 09 Haziran 2020
- XXII. **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, Avusturya, 6 - 09 Haziran 2020
- XXIII. **Genotype-Phenotype Correlation and Clinical Findings in 145 Patients with Congenital Adrenal Hyperplasia: Single Centre Experience**  
Çilsaat G., Toksoy G., Baş F., Karaman B., Poyrazoğlu Ş., Uyguner Z., Başaran S., Altunoğlu U., Darendeliler F.  
58 th Annual Meeting European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE), Vienna, Avusturya, 20 - 22 Eylül 2019, cilt.1, sa.1, ss.282
- XXIV. **Novel variants in *DHH* gene identified with 46,XY gonadal dysgenesis**  
Aghayev A., Toksoy G., Poyrazoglu Ş., 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, İsveç, 15 - 18 Haziran 2019, ss.1250-1251
- XXV. **The contribution of molecular genetic methods to the diagnosis of classical galactosemia and investigation of genotype-phenotype correlation**  
Kalay I., Balci M., Gulec C., Gokcay G. F., Demirkol M., Basaran S., Uyguner Z. O.  
52nd Conference of the European-Society-of-Human-Genetics (ESHG), Gothenburg, İsveç, 15 - 18 Haziran 2019, cilt.27, ss.1338
- XXVI. **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, Türkiye, 25 - 27 Eylül 2019, ss.28
- XXVII. **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, İsviçre, 20 - 22 Eylül 2019, ss.193
- XXVIII. **Fetal skeletal dysplasia experience of a single tertiary referral center in Istanbul, Turkey**  
Kalaycı T., Altunoğlu U., Saraç Sivriköz T., Çorbacioğlu A., Avci Ş., Has R., Uyguner Z. O., Yüksel A., Başaran S., Kayserili H.  
14th International Skeletal Dysplasia Society Meeting, Oslo, Norveç, 11 - 14 Eylül 2019, ss.35
- XXIX. **The contribution of molecular genetic methods to the diagnosis of classical galactosemia and investigation of genotype-phenotype correlation**  
KALAY İ., BALCI M. C., Çağrı G., GÖKÇAY G. F., DEMİRKOL M., BAŞARAN S., UYGUNER Z. O.  
52nd european Society of human Genetics (ESHS) Conference 2019, Gothenburg, İsveç, 15 - 19 Haziran 2019, cilt.27, ss.1174-1813
- XXX. **Genetic Evaluation of Idiopathic Short Stature**  
KARAMAN B., BAŞ F., Najafli A., Avci Ş., Kardelen A. D., Toksoy G., Altunoglu U., POYRAZOĞLU Ş., UYGUNER Z. O., DARENDELİLER F. F., et al.  
European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE)58th Annual Meeting, 6 - 08 Eylül 2019
- XXXI. **Boy Kısalığının Genetik Etiolojisinin Araştırılması**  
KARAMAN B., BAŞ F., NAJAFI 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, Türkiye, 17 - 21 Nisan 2019

- XXXII. **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, Türkiye, 17 - 20 Nisan 2019, ss.42
- XXXIII. **46,XY Cinsiyet Gelişim Bozukluğu Hastalarının Genetik Etyolojisinin Değerlendirilmesi**  
POYRAZOĞLU Ş., AGHAYEV A., TOKSOY G., KARAMAN B., AVCI Ş., ALTUNOĞLU U., YILDIZ M., YAVAŞ ABALI Z., BAŞ F., BAŞARAN S., et al.  
XXIII. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Kongresi, Türkiye, 17 Nisan 2019
- XXXIV. **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, Türkiye, 17 - 20 Nisan 2019, cilt.22, ss.209
- XXXV. **3M SENDROMLU İKİ OLGUDA CUL 7 GENİNDE SAPTANAN ÜÇ YENİ VARYANT**  
GÜLEÇ Ç., ALTUNOĞLU U., GEDİKBAŞI A., AVCI Ş., TOKTOY G., UYGUNER Z. O., BAŞARAN S.  
13.Tıbbi Genetik Kongresi, Türkiye, 7 - 11 Kasım 2018
- XXXVI. **3M Sendromlu iki olguda 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, Türkiye, 7 - 11 Kasım 2018, cilt.1, sa.1, ss.272
- XXXVII. **Evaluation of Genetic Etiology in Patients with 46,XY Disorders of Sex Development: One Center Experience**  
AGHAYEV A., TOKSOY G., POYRAZOĞLU Ş., KARAMAN B., AVCI Ş., YILDIZ M., YAVAŞ ABALI Z., ALTUNOĞLU U., BAŞ F., DARENDELİLER F. F., et al.  
57th ESPE 2018 Meeting, Atina, Yunanistan, 27 Eylül 2018
- XXXVIII. **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 Eylül 2018
- XXXIX. **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, Yunanistan, 27 - 29 Eylül 2018, ss.558
- XL. **Copy-Number Variations of the Human Olfactory Receptor Gene Family in Patients with Macromastia and Prepubertal Gynecomastia**  
BAŞ F., KARAMAN B., UYGUNER Z. O., BAŞARAN S., POYRAZOĞLU Ş., DARENDELİLER F. F., Kardelen A. D., Altunoglu U., Toksoy G.  
57. ESPE 2018, 27 - 29 Eylül 2018
- XLI. **Evaluation of Genetic Etiology in Patients with 46,XY Disorders of Sex Development: One Center Experience**  
aghayev a., BAŞ F., KARAMAN B., UYGUNER Z. O., BAŞARAN S., POYRAZOĞLU Ş., Kardelen A. D., DARENDELİLER F. F.  
57. ESPE 2018, 27 - 29 Eylül 2018
- XLII. **A CASE OF TRANSTRETIN FAMILIAL AMYLOID POLYNEUROPATHY PATIENT WITH THE MONONEUROPATHY MULTIPLEX**  
Matur Z., Avcı S., Akan O., Altunrende B., UYGUNER Z. O.  
Annual Meeting of the American Association of Neuromuscular and Electrodiagnostic Medicine (AANEM), Washington, Kiribati, 10 - 13 Ekim 2018, cilt.58
- XLIII. **Clinical findings and genetic analysis of patients with macromastia and prepubertal gynecomastia**  
DARENDELİLER F. F., BAŞ F., KARAMAN B., POYRAZOĞLU Ş., KARDELEN A., TOKSOY G., NAJAFI A., UYGUNER Z. O., BAŞARAN S.  
ENDO 2018, 23 - 26 Mart 2018
- XLIV. **CONRADI-HUNERMANN SYNDROME IN A MALE AND FEMALE CASE WITH TWO NOVEL EBP**

## MUTATIONS

ŞENTÜRK L., Altunoğlu U., Avcı Ş., UYGUNER Z. O., KARAMAN B., BAŞARAN S.  
ERCIYES MEDICAL GENETICS DAYS, Türkiye, 7 - 10 Mart 2018, cilt.39, ss.58

- XLV. **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, Türkiye, 7 - 10 Mart 2018
- XLVI. **Molecular Genetic diagnostic efficiency of targeted next generation sequencing on "disorders of sex development".**  
TOKSOY G., AGHAYEV A., POYRAZOĞLU Ş., AVCI Ş., KARAMAN B., YAVAŞ ABALI Z., BAŞ F., DARENDELİLER F. F., BAŞARAN S., UYGUNER Z. O.  
ERCIYES MEDICAL GENETICS DAYS, Türkiye, 7 - 10 Mart 2018, sa.1
- XLVII. **Genetic Investigation in Parkinson Disease**  
TEPGEÇ F., BİLGİÇ B., TOKSOY G., DEMİRTAŞ A., TÜFEKÇİOĞLU Z., ŞAHİN İ., HANAĞASI H. A., GÜRVİT İ. H., UYGUNER Z. O., BAŞARAN S.  
ERCIYES MEDICAL GENETICS DAYS, Türkiye, 7 - 10 Mart 2018, sa.1
- XLVIII. **GALT mutation spectrum including four novel alterations in Turkish Cases With Galactosemia**  
Kalay İ., Balci M. C., Güleç Ç., Avcı Ş., Toksoy G., Gökçay G. F., Demirkol M., Başaran S., Uyguner Z. O.  
Erciyes Medical Genetics Days 2018, Kayseri, Türkiye, 7 - 10 Mart 2018, cilt.1, sa.1, ss.46
- XLIX. **The Application of array CGH for Monogenic Disorders Clinical and Molecular Cytogenetic Characterizations of Twenty Patients**  
KARAMAN B., BAŞARAN S., UYGUNER Z. O.  
11th European Cytogenetics Conference 2017, 4 - 07 Temmuz 2017
- L. **The Application of array CGH for Monogenic Disorders; Clinical and Molecular Cytogenetic Characterization of Twenty Patients.**  
KARAMAN B., NAJAFLI A., Toksoy G., KAYSERİLİ KARABEY H., BAŞARAN S.  
European Cytogenetic Conference, Floransa, İtalya, 29 Haziran - 02 Temmuz 2017, ss.8
- LI. **Mutation spectrum of Fanconi Anemia associated genes in eleven patients from Turkey**  
UYGUNER Z. O., TOKSOY G., ULUDAĞ ALKAYA D., AGHAYEV A., CELKAN T. T., BAŞARAN S., TÜYSÜZ B.  
50. European Society of Human Genetics (ESHG) Conference, 2017, Danimarka, 27 - 30 Mayıs 2017
- LII. **32 novel pathogenic sequence variants in 253 DMD/BMD patients from Turkey**  
toksoy g., KARAMAN B., UYGUNER Z. O., BAŞARAN S.  
ESHG Congress, 27 - 30 Mayıs 2017
- LIII. **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, Türkiye, 23 - 25 Şubat 2017, ss.1
- LIV. **Fanconi Anemisi olgularda ilişkili genlerin yeni nesil dizileme teknolojisi ile araştırılması**  
Gülendam B., Toksoy G., UYGUNER Z. O., BAŞARAN S., Avcı Ş., Altunoğlu U., KAYSERİLİ KARABEY H.  
3. Nörometabolik Dismorfoloji Sempozyumu, Türkiye, 10 - 12 Mart 2016, sa.1
- LV. **Dermatolojide Genetik Hastalıklara Yaklaşım**  
BAŞARAN S., UYGUNER Z. O.  
Dermatoloji AD'nın Mezuniyet Sonrası Eğitim Programı, Türkiye, 01 Mart 2016
- LVI. **Erken Başlayan Alzheimer Hastalığında PSEN1 ve APP Gen Mutasyonlarının Araştırılması.**  
TEPGEÇ F., BİLGİÇ B., TOKSOY G., DEMİRTAŞ TATLIDERE A., TÜFEKÇİOĞLU Z., HANAĞASI H. A., GÜRVİT İ. H., UYGUNER Z. O., BAŞARAN S.  
Uluslararası katkılı 'Gevher Nesibe Günleri 2016, Kayseri, Türkiye, 11 - 13 Şubat 2016, ss.36
- LVII. **False positive and false negative results of cell free DNA testing**  
BAŞARAN S.  
10th European Cytogenetics Conference 2015, Strasburg, Fransa, 4 - 07 Temmuz 2015, ss.124
- LVIII. **HBB gene mutation spectrum of beta-thalasemia patients from Turkey**  
TOKSOY G., KARAKAŞ Z., KAYSERİLİ KARABEY H., KARAMAN V., BAŞARAN S., UYGUNER Z. O.

- European Human Genetics Conference 2014, Milan, İtalya, 31 Mayıs - 03 Haziran 2014, cilt.22, sa.1, ss.140
- LIX. **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, İtalya, 31 Mayıs - 03 Haziran 2014, cilt.22, sa.1, ss.140
- LX. **Molecular Diagnostic Algorithm of Syndromic Craniosynostosis**  
Karaman V., Toksoy G., Avcı Ş., Karaman B., Altunoğlu U., Başaran S., Kayserili Karabay H., Uyguner Z. O.  
European Human Genetics Conference 2014, Milan, İtalya, 31 Mayıs - 03 Haziran 2014, cilt.22, sa.1, ss.215
- LXI. **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, İtalya, 31 Mayıs - 03 Haziran 2014, cilt.22, sa.1, ss.140
- LXII. **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, İtalya, 31 Mayıs - 03 Haziran 2014, cilt.22, sa.1, ss.404
- LXIII. **Is Arg5 in HOX DNA binding domain of HOXB1 hot spot for congenital facial paralysis mimicking Moebius syndrome?**  
UYGUNER Z. O., ÖZGÜR H., ALTUNOĞLU U., TOKSOY G., BAŞARAN S., VAN BOKHOVEN H., KAYSERİLİ KARABEY H.  
European Human Genetics Conference 2013, Paris, Fransa, 8 - 11 Haziran 2013, cilt.21, sa.1, ss.98
- LXIV. **Familial Microdeletion of 3 Mb at 22q11.2 With Unusual Phenotype**  
Toksoy G., Satkın B. N., KAYSERİLİ H., KARAMAN B., BAŞARAN S.  
European Cytogenetic Conference, İrlanda, 1 - 04 Haziran 2013, ss.69
- LXV. **Array-CGH Findings of de novo Apparently Balanced Chromosomal Rearrangements in Phenotypically Affected 20 Cases**  
KARAMAN B., Satkın B. N., KAYSERİLİ H., BAŞARAN S.  
European Cytogenetic Conference, İrlanda, ss.122
- LXVI. **Fetal karyotiplemede saptanan mozaik yapısal kromozom anomalisi ve oluşum mekanizması**  
TOKSOY G., Sayar C., Turkover B., Sahinoglu Z., YEŞİL SAYIN G., BAŞARAN S.  
10.Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Bursa, Türkiye, 19 Aralık 2012, ss.34
- LXVII. **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, Almanya, 23 - 26 Haziran 2012, cilt.20, sa.1, ss.295
- LXVIII. **Indications for Fetal Karyotyping and Ultrasonographic Findings in Common Trisomies; Alterations in over 2 Decades**  
Başaran S., Karaman B., Aytan M., Toksoy G., Kalelioğlu İ. H., Has R., Aydın K., Ermiş H., Kayserili H., Dehgan T., et al.  
European Human Genetics Congress 2012, Nuremberg, Almanya, 23 - 26 Haziran 2012, ss.147-148
- LXIX. **The Efficiency Of Multiplex Ligation-Dependent Probe Amplification Technique In The Diagnosis Of Fetal Chromosomal Abnormalities**  
Toksoy G., Karaman B., Uyguner Z. O., Yılmaz K., Has R., Kayserili H., Başaran S.  
European Human Genetics Conference 2012, Nuremberg, Almanya, 23 - 26 Haziran 2012, ss.150
- LXX. **Step by Step, Formation of Complex Chromosomal Rearrangements**  
Satkın B. N., KARAMAN B., Yılmaz K., Altunoğlu U., BAŞARAN S.  
European Human Genetic Congress, Almanya, ss.110
- LXXI. **Array-CGH results in fetuses with central nervous system**  
Ergin S., KARAMAN B., Satkın B. N., Kalelioğlu İ. H., KAYSERİLİ H., YÜKSEL A., BAŞARAN S.  
European Human Genetic Congress, Almanya, ss.144
- LXXII. **Chromosomal Imbalances in Holoprosencephaly Sequence; Results of 87 Cases Diagnosed Prenatally**  
KARAMAN B., Satkın B. N., Kalelioğlu İ. H., HAS R., KAYSERİLİ H., Ermiş H., YÜKSEL A., BAŞARAN S.  
European Human Genetic Congress, Almanya, ss.148-149
- LXXIII. **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, Türkiye, 1 - 05 Aralık 2010, cilt.78, ss.13

**LXXIV. Novel De Novo Splice Site Mutation İn 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, Türkiye, 1 - 05 Aralık 2010, cilt.78, sa.1, ss.25

**LXXV. CLINICAL AND ULTRASONOGRAPHIC FINDINGS OF FETUSES WITH TRISOMY 21, 18 AND 13 CASES DIAGNOSED PRENATALLY IN AMNIOTIC FLUID SAMPLES. FROM JANUARY 1989 TO JULY 2010, 142 TRISOMY 21, 39 TRISOMY 18, 12 TRISOMY 13 CASES WERE DIAGNOSED IN AMNIOTIC FLUID SAMPLES**

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

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

**LXXVI. A novel molecular and functional mechanism predisposing to ototoxicity**

Pohl E., Offenhauser N., Kersten F., Üzümcü A., Yun L., KAYSERİLİ H., KARAMAN B., Yüksel Apak M., Gudrun N., BAŞARAN S., et al.

European Human Genetic Congress, Almanya, 1 - 04 Mayıs 2010, ss.5

**LXXVII. Girl with left hemiatrophy reveals confined mosaicisms for r(13)in fibroblasts**

Altunoğlu U., KARAMAN B., BAŞARAN S., KAYSERİLİ H.

European Human Genetic Congress, Avusturya, ss.125

**LXXVIII. 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, İspanya, 31 Mayıs - 03 Haziran 2008, cilt.16, ss.271

**LXXIX. 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, Türkiye, 6 - 09 Mayıs 2008, cilt.1, sa.1, ss.198

**LXXX. 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, Türkiye, 6 - 09 Mayıs 2008, ss.1

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

Güven G., KAYSERİLİ H., Üzümcü A., Eriş H., KARAMAN B., BAŞARAN S., UYGUNER Z. O.

European Human Genetics, İspanya, ss.271

**LXXXII. The possible failure rate in diagnosing major chromosomal abnormalities with an attempt to complete shift to QF-PCR in prenatal diagnosis**

Başaran S.

6th European Cytogenetics Conference, İstanbul, Türkiye, 7 - 10 Temmuz 2007, ss.254

**LXXXIII. Dicentric chromosome 22 causing partial trisomy of 22q10Yq13 in a child with Cat Eye syndrome phenotype**

Demir Z., KARAMAN B., KAYSERİLİ H., Yüksel Apak M., BAŞARAN S.

European Cytogenetic Conference, Türkiye, ss.61

**LXXXIV. The possible failure rate in diagnosing major chromosomal abnormalities with an Attempt to complete shift to QF-PCR in prenatal diagnosis**

Kalelioğlu İ. H., KARAMAN B., BAŞARAN S., YÜKSEL A., HAS R., İbrahimoglu L., YILDIRIM A., Kırmızı N., Ermiş H.

European Cytogenetic Conference, Türkiye, ss.254

**LXXXV. A case of monosomy 8p23.3Yter and trisomy 16p13.3Yter; cytogenetic, molecular cytogenetic and clinical findings**

Candan Ş., KARAMAN B., KAYSERİLİ H., Kırmızı N., BAŞARAN S.

European Cytogenetic Conference, Türkiye, ss.96

**LXXXVI. A case of monosomy 8p23.3 -> ter and trisomy 16p13.3 -> ter; cytogenetic, molecular cytogenetic and clinical findings**

Candan S., Karaman B., Kayserili H., Kirmizi N., Basaran S.

6th European Cytogenetics Conference, İstanbul, Türkiye, 7 - 10 Temmuz 2007, cilt.15, ss.96

**LXXXVII. The proportion of various types of chromosome anomalies detected in amniotic fluid samples; The results of a series with 17655 cases**

Basaran B., Toksoy G., Karaman B., Aytan M., Engur A., Kalelioglu H. I., Has R., Ermis H., Aydinli K., Yuksel A.

6th European Cytogenetics Conference, İstanbul, Türkiye, 7 - 10 Temmuz 2007, cilt.15, ss.254-255

**LXXXVIII. De novo monosomy of 22pter-> q13 caused by an unusual unbalanced translocation**

Altunoglu A., Karaman B., Kayserili H., Yilmaz K., Basaran S.

6th European Cytogenetics Conference, İstanbul, Türkiye, 7 - 10 Temmuz 2007, cilt.15, ss.95-96

**LXXXIX. A de novo complex chromosome rearrangement with the breakpoints 8q24.13**

Rosti R., Karaman B., Kayserili H., Kirmizi N., Basaran S.

6th European Cytogenetics Conference, İstanbul, Türkiye, 7 - 10 Temmuz 2007, cilt.15, ss.85

**XC. Biyokimyasal Tarama Testlerinde Amniyotik Sıvıda Saptanan Kromozom Anomalileri**

Aytan M., Engür A., Özkan K., Toksoy G., Dehgan T., Başaran S.

VII. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi. 2006, Kayseri, Türkiye, 17 - 20 Mayıs 2006, cilt.1, sa.1, ss.134

**XCI. Doğal ve ICSIgebeklik kayıplarında kromozom anomalileri**

Toksoy G., Engür A., Kırgız M., Özkan K., Dehgan T., Başaran S.

VII. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Kayseri, Türkiye, 17 - 20 Mayıs 2006, ss.77

**XCII. Fetal kromozom analizlerinde saptanan marker kromozomlar**

Karaman B., Aytan M., Yılmaz K., Toksoy G., Önal E. P., Kayserili Karabay H., Yüksel Apak M., Başaran S.

Fetal Tıp Prenatal Tanı Kongresi Maternal Fetal Tıp ve Perinatoloji Derneği Fetal tıp Prenatal Çalışma Grubu, Fetal Tıp Prenatal Tanı 2005 Kongresi , Antalya, Türkiye, 30 Nisan - 02 Mayıs 2005, cilt.1, sa.1, ss.109

**XCIII. 6926 Amniyotik Sıvı Örneği Sitogenetik Sonuçları**

Toksoy G., Engür A., Aytan M., Ghanberi A., Özkan K., Dehgan T., Cenani A., Başaran S.

. VI. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Antalya, Türkiye, 21 - 24 Nisan 2004, ss.25

**XCIV. Fetal Kromozom Anomalilerinin Sınıflandırılması;6926 Amniyotik Sıvı Örneği Sonuçları**

Toksoy G., Engür A., Aytan M., Ghanbari A., Özkan K., Dehgan T., Cenani A., Başaran S.

VI. Ulusal prenatal Tanı ve Tıbbi Genetik Kongresi- 2004, Antalya, Türkiye, 21 - 24 Nisan 2004, cilt.1, sa.1, ss.74

**XCV. "Fetal Karyotip analizinde saptanan marker kromozomların aydınlatılması: 20 olgunluk seri sonuçları"**

Karaman B., Ghanbari A., Engür A., Aytan M., Yılmaz K., Toksoy G., Kayserili Karabay H., Yüksel Apak M., Başaran S.

V. Ulusal Prenatal Tanı ve Tıbbi Genetik Kongresi, 2002 , Konya, Türkiye, 9 - 12 Ekim 2002, cilt.1, sa.1, ss.3

**XCVI. Genetic-diagnostic survey of 3570 children with mental retardation**

Yuksel A., Kayserili H., Tukul T., Basaran S., Apak M.

European-Society-of-Human-Genetics European Human Genetics Conference in Conjunction With European Meeting on Psychosocial Aspects of Genetics, Strasbourg, Fransa, 25 - 28 Mayıs 2002, cilt.10, ss.221

**XCVII. Identification of de novo structural chromosome abnormalities using "Chromoprobe Multiprobe" slide technique,"**

Toksoy G., Aytan M., Kılıç G., Karaman B., Başaran S., Yüksel Apak M.

Second European Cytogenetics Conference, 1999, Vienna, Avusturya, 3 - 09 Haziran 1999, cilt.1, sa.1, ss.159

**XCVIII. Zeynep Kamil Hastanesi İlk Yıl Kromozom Analiz Sonuçları**

Toksoy G., Uludoğan M., Özden S., Kuyumcuoğlu U., Cantekin D., Başaran S.

3. Ulusal Prenatal Tanı ve Tıbbi Genetik Kongresi- 1998 , Muğla, Türkiye, 26 - 30 Nisan 1998, cilt.1, sa.1, ss.111

**XCIX. De Novo Kromozom Anomalilerinin Tanısında Yeni Bir Sistem "Chromoprobe Multiprobe"**

Kılıç G., Karaman B., Başaran S., Toksoy G., Hachanefioğlu S., Yüksel Apak M.

3. Ulusal Prenatal Tanı ve Tıbbi Genetik Kongresi, 1998, Muğla, Türkiye, 26 - 30 Nisan 1998, cilt.1, sa.1, ss.116

**C. An unusual reciprocal translocation in a couple with recurrent abortions**

GÜNEL T., Başaran S., Kılıç G., Karaman B., Yüksel Apak M.

Balcan Meeting on Human Genetics, Türkiye, 1 - 04 Eylül 1996

**CI. The rate of unbalanced chromosome aberrations-prenatal diagnosis experience**

Başaran S., Karaman B., Kılıç G., GÜNEL T., Ganberi E., Kayserili H., Yüksel Apak M., Yüksel A., Aydın K., Ermiş H.

2nd Balcan Meeting on Human Genetics, Türkiye, 1 - 04 Eylül 1996

**CII. An apparently balanced complex chromosome rearrangement in a phenotypically abnormal patient**

Kılıç G., Başaran S., GÜNEL T., Yüksel Apak M.

2nd Balcan Meeting on Human Genetics, Türkiye, 1 - 04 Eylül 1996

## Desteklenen Projeler

BAŞARAN S., KALE H., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Sebebi Açıklanamayan Erkek İnfertilitesinin Açıklanmasına Tüm Ekzom Analizlerinin Katkısı, 2020 - 2021

BAŞARAN S., BERKAY E. G., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Tekrarlayan Gebelik Kayıpları Olan Çiftlerde İlişkili Tek Gen Mutasyonlarının Araştırılması, 2018 - 2020

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

BAŞARAN S., KALAYCI T., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, FETAL İSKELET DİSPLAZİLERİNİN KLİNİK RADYOLOJİK BULGULAR ve MOLEKÜLER ETİYOPATOGENEZE GÖRE SINIFLANDIRILMASI, 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., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, 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., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, 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., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, PREPÜBERTAL JİNEKOMASTİ VE MAKROMASTİ TANILI VAKALARDA KLİNİK BULGULAR VE GENETİK ÇALIŞMA, 2016 - 2017

ORAL E., KARAMAN B., BAŞARAN S., UYGUNER Z. O., TOKSOY G., SOFIYEVA N., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Prematür Ovaryan Yetmezliğinde Genetik Etiyoloji, 2013 - 2016

KARAMAN B., UYGUNER Z. O., PALANDUZ Ş., TÜYSÜZ B., BAŞARAN S., ÇEFLE K., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Dengesiz genomik yeniden düzenlenmelerin tanısında SNP mikro-array teknolojisinin katkıları, 2013 - 2016

BAŞARAN S., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Hücre dışı DNA Testinin Yanlış Pozitif Ve Negatif Sonuçları, 2015 - 2015

BAŞARAN S., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Korion Villus Örneklerinde Saptanan Trizomi 16; 10 yeni olgunun değerlendirilmesi, 2014 - 2014

BAŞARAN S., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Mikroskobik olarak dengeli translokasyon saptanan klinik olarak etkilenmiş olgularda submikroskobik yeniden düzenlenmelerin SNP/CNV array teknolojisi ile araştırılması, 2011 - 2014

BAŞARAN S., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Indications for Fetal Karyotyping and Ultrasonographic Findings in Common Trisomies; Alterations in over 2 Periods, 2012 - 2012

BAŞARAN S., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Fetal kromozom anomalilerinin tanısında "Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification" tekniğinin etkinliğinin araştırılması, 2009 - 2011

BAŞARAN S., TOKSOY G., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, 13. Kromozomun q12.2-q13 Bölgesinin Moebius Sendromu ile Olan İlişkinin Araştırılması, 2007 - 2011

## Bilimsel Kuruluşlardaki Üyelikler / Görevler

European cytogeneticists association, Yönetim Kurulu Üyesi, 1997 - 2013, Türkiye

## Bilimsel Hakemlikler

Journal of the Turkish-German Gynecological Association, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Eylül 2022

Journal of the Turkish-German Gynecological Association, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Ekim 2021

İSTANBUL TIP FAKÜLTESİ DERGİSİ, Hakemli Bilimsel Dergi, Aralık 2020

TÜBİTAK Projesi, 1511 - TÜBİTAK Öncelikli Alanlar Araştırma Teknoloji Geliştirme ve Yenilik P. D. P., Genomed, Türkiye, Ekim 2020

TÜBİTAK Projesi, 1511 - TÜBİTAK Öncelikli Alanlar Araştırma Teknoloji Geliştirme ve Yenilik P. D. P., Genomed, Türkiye, Ekim 2019

CHEST, SCI Kapsamındaki Dergi, Ağustos 2019

TÜBİTAK Projesi, 1511 - TÜBİTAK Öncelikli Alanlar Araştırma Teknoloji Geliştirme ve Yenilik P. D. P., GENOMED SAĞLIK HİZMETLERİ A.Ş., Türkiye, Ekim 2018

Journal of pediatric genetics, ESCI Kapsamındaki Dergi, Ocak 2018

TÜBİTAK Projesi, 1511 - TÜBİTAK Öncelikli Alanlar Araştırma Teknoloji Geliştirme ve Yenilik P. D. P., GENOMED SAĞLIK HİZMETLERİ A.Ş., Türkiye, Ekim 2017

BIOMED RESEARCH INTERNATIONAL, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Şubat 2012

AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, SCI Kapsamındaki Dergi, Nisan 2011

FETAL DIAGNOSIS AND THERAPY, SCI Kapsamındaki Dergi, Şubat 2007

## Metrikler

Yayın: 273

Atf (WoS): 1220

Atf (Scopus): 1339

H-İndeks (WoS): 20

H-İndeks (Scopus): 20

## Kongre ve Sempozyum Katılımı Faaliyetleri

15. Ulusal Tıbbi genetik Kongresi, Davetli Konuşmacı, Muğla, Türkiye, 2022

4. Jinekoloji ve Obstetrikte Tartışmalı Konular Kongresi, Panelist, Muğla, Türkiye, 2022

Ümraniye Pediatri Nadir Hastalıklar Sempozyumu, Oturum Başkanı, İstanbul, Türkiye, 2022

Fetal Tıp ve Perinatoloji Kongresi, Davetli Konuşmacı, Ankara, Türkiye, 2022

Türkiye Maternal Fetal Tıp ve Perinatoloji Derneği Ultrasonografi Kongresi, Davetli Konuşmacı, İstanbul, Türkiye, 2021

Fetal Tıp ve Perinatoloji Kongresi, Davetli Konuşmacı, Ankara, Türkiye, 2021

Fetal Tıp ve Perinatoloji Kongresi, Davetli Konuşmacı, Ankara, Türkiye, 2021

56. Nörojenetik Kongresi, Davetli Konuşmacı, İstanbul, Türkiye, 2020

56. Nörojenetik Kongresi, Davetli Konuşmacı, İstanbul, Türkiye, 2020

14. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Oturum Başkanı, Ankara, Türkiye, 2020

9. İstanbul Üniversitesi Kadın Doğum Günleri, Davetli Konuşmacı, İstanbul, Türkiye, 2019

Türkiye Maternal Fetal Tıp Derneği Ultrasonografi Kursu, Davetli Konuşmacı, İstanbul, Türkiye, 2019

42. Dreiländertreffen, SGUM, DEGUM, ÖGUM, Davetli Konuşmacı, Basel, İsviçre, 2018

13. Tıbbi Genetik Kongresi, Davetli Konuşmacı, Antalya, Türkiye, 2018

13. Tıbbi Genetik Kongresi, Davetli Konuşmacı, Antalya, Türkiye, 2018

11. Türkiye Maternal ve Fetal Tıp Ulusal Kongresi, Panelist, İstanbul, Türkiye, 2018

TMFP Derneği Fetal Tıp ve Prenatal Tanı Kongresi, Davetli Konuşmacı, İstanbul, Türkiye, 2018

IV. Nadir Hastalıklar Sempozyumu ve Nörojenetik, Davetli Konuşmacı, İstanbul, Türkiye, 2018

Erciyes Gevher Nesibe Tıp Genetik Günleri, Davetli Konuşmacı, Kayseri, Türkiye, 2018

Erciyes Tıp Genetik Günleri 2017, Davetli Konuşmacı, Kayseri, Türkiye, 2018



13. Ege Tıp Genetik Çalıştayı Sitogenetik Uygulamaları Sempozyumu, Davetli Konuşmacı, İzmir, Türkiye, 2017
2. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, Davetli Konuşmacı, İzmir, Türkiye, 2017
- Fetal Tıp ve Prenatal Tanı Subgrup Toplantısı, Panelist, Ankara, Türkiye, 2016