

## Dr. Öğr. Üyesi Dilek GÜNEŞ

### Kişisel Bilgiler

Web: <http://aves.istanbul.edu.tr/4989/>

Uluslararası Araştırmacı ID'leri

ORCID: 0000-0002-0112-0624

### Eğitim Bilgileri

Doktora, İstanbul Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, İstanbul Tıp Fakültesi Bölümü, Türkiye 2016 - Devam Ediyor  
Tıpta Yandal Uzmanlık, İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, Türkiye 2016 - 2019  
Tıpta Uzmanlık, İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, Türkiye 2008 - 2015  
Yüksek Lisans, İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Türkiye 2001 - 2007

### Araştırma Alanları

Pediyatrik Endokrinoloji ve Metabolizma

### Akademik Unvanlar / Görevler

Dr. Öğr. Üyesi, İstanbul Üniversitesi, Çocuk Sağlığı Enstitüsü, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2024 - Devam Ediyor  
Araştırma Görevlisi Dr., İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2016 - 2019  
Araştırma Görevlisi, İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2008 - 2015

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

- I. Evaluation of Body Composition and Biochemical Parameters in Adult Phenylketonuria.**  
Balci M. C., Karaca M., Gunes D., Korbeyli H. K., Selamioglu A., Gokcay G. F.  
Nutrients, cilt.16, sa.19, 2024 (SCI-Expanded)
- II. Clinical, biochemical, and molecular insights into Cerebrotendinous Xanthomatosis: A nationwide study of 100 Turkish individuals.**  
Zübarioğlu T., Kıyıkım E., Köse E., Eminoğlu F. T., Teke Kısa P., Balci M. C., Özer I., İnci A., Çilesiz K., Canda E., et al.  
MOLECULAR GENETICS AND METABOLISM, cilt.142, sa.2, ss.1-10, 2024 (SCI-Expanded)
- III. A very rare cause of hypertrygliceridemia in infancy: A novel mutation in glycerol-3-phosphate dehydrogenase 1 (GPD1) gene**  
Gunes D., Kalaycik Sengul O., Senturk L.  
Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism, cilt.36, sa.7, ss.704-707, 2023 (SCI-Expanded)
- IV. Clinical and bi-genomic DNA findings of patients suspected to have mitochondrial diseases.**  
Gedikbaşı A., Toksoy G., Karaca M., Güleç Ç., Balci M. C., Güneş D., Güneş S., Aslanger A. D., Ünverengil G., Karaman B., et al.  
FRONTIERS IN GENETICS, sa.14, ss.1-14, 2023 (SCI-Expanded)
- V. A rare cause of hyperphenylalaninemia: Four cases from a single family with DNAJC12 deficiency**  
Gunes D., Senturk L.  
Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism, 2023 (SCI-Expanded)

- VI. **Primary coenzyme Q10 Deficiency-6 (COQ10D6): Two siblings with variable expressivity of the renal phenotype**  
Yildirim Z. N., Toksoy G., Uyguner O., Nayir A., Yavuz S., Altunoglu U., Turkkan O. N., Sevinc B., Gokcay G. F., Gunes D., et al.  
EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.63, sa.1, 2020 (SCI-Expanded)
- VII. **Predictive factors of drug-resistant epilepsy in children presenting under 2 years of age: experience of a tertiary center in Turkey.**  
Yildiz E., Gunes D., Bektas G., Uzunhan T. A., Tatli B., Caliskan M., Aydinli N., Ozmen M.  
Acta neurologica Belgica, cilt.118, sa.1, ss.71-75, 2018 (SCI-Expanded)

## **Diğer Dergilerde Yayınlanan Makaleler**

- I. **The Importance of Diagnostic Tests in Delayed Type Beta-Lactam Allergy: A Case Report**  
Özçeker D., Güneş D., Umur Ö., Gençay A. G., Altinel Z. Ü., Güler N.  
Asthma Allergy Immunology, sa.2, ss.93-97, 2014 (ESCI)
- II. **Farber disease: A clinical diagnosis**  
Ekici B., Kurkcu D., ÇALIŞKAN M. M.  
JOURNAL OF PEDIATRIC NEUROSCIENCES, cilt.7, sa.2, ss.154-155, 2012 (ESCI)
- III. **Enfeksiyon Hastalıklarında Akut Faz Yanıtı.**  
Güneş D., Yılmaz İ.  
Klinik Tıp Pediatri, cilt.2, sa.4, ss.1-8, 2010 (Hakemli Dergi)

## **Kitap & Kitap Bölümleri**

- I. **Safra Asit Metabolizması ile İlişkili Diğer Peroksizomal Hastalıklar**  
Güneş D., Gökçay G. F.  
Çocuk Metabolizma Hastalıkları-Safra Asit Metabolizmasının Doğumsal Bozuklukları, Prof. Dr. Ertuğrul Kıyıkın, Editör, Türkiye Klinikleri Yayınevi, Ankara, ss.28-35, 2024
- II. **Olgu 5**  
Güneş D.  
Çocuklarda Nörodejeneratif ve Nörometabolik Hastalıklar Temel Bilgiler ve Olgularla Tanısal Yaklaşımlar, Doç. Dr. Cengiz Havalı, Editör, Akademisyen Yayınevi Kitabevi, Ankara, ss.179-186, 2023
- III. **Olgu 46**  
Güneş D.  
Çocuklarda Nörodejeneratif ve Nörometabolik Hastalıklar Temel Bilgiler ve Olgularla Tanısal Yaklaşımlar, Doç. Dr. Cengiz Havalı, Editör, Akademisyen Yayınevi Kitabevi, Ankara, ss.511-516, 2023
- IV. **Çocuklarda Laboratuvar Bulguları ve Beslenmenin Değerlendirilmesi**  
Güneş D., Kahraman S.  
Diyetisyenler İçin Çocuklarda Klinik Değerlendirme ve Yönetim, Dr. Öğr. Üyesi Dilek ÖZÇELİK ERSÜ, Öğr. Gör. Mücahit MUSLU, Editör, Nobel Tıp Kitapevi, Ankara, ss.61-77, 2022
- V. **Yenidoğanda Hipofosfatazy**  
Güneş D.  
Yenidoğan Dönemi Endokrin Hastalıklar-II, Prof. Dr. Yusuf Kenan Haspolat, Doç. Dr. Sabahattin Ertuğrul, Doç. Dr. Teoman Akçay, Editör, Orient Yayınları, Ankara, ss.565-573, 2021
- VI. **Doğumsal Metabolik Hastalıklar ve Endokrin Sistem**  
Güneş D.  
Kronik Hastalıklar ve Endokrin Sistem, Prof. Dr. Yusuf Kenan Haspolat, Prof. Dr. Zerrin Orbak, Doç. Dr. Teoman Akçay, Editör, Orient Yayınları, Ankara, ss.25-56, 2021

## Hakemli Kongre / Sempozyum Bildiri Kitaplarında Yer Alan Yayınlar

- I. **Lysosomal Enzyme Activity Testing Process Quality Assurance During the Preanalytic- Analytic and Postanalytic Lab Phases**  
Gedikbaşı A., Kılıç Ş., Güneş D., Ak B., Çolak Aktaş Ü., Karaca M., Balcı M. C., Atalar F., Gökçay G. F.  
24) SSIEM ANNUAL SUMPOSİUM, Porto, Portekiz, 2 - 06 Eylül 2024, ss.1
- II. **Congenital disorders of glycosylation: Clinical evaluation in 35 cases**  
Ak B., Kılıç Ş., Balcı M. C., Karaca M., Güneş D., Çolak Aktaş Ü., Gökçay G. F.  
SSIEM ANNUAL SUMPOSİUM, Porto, Portekiz, 2 - 06 Eylül 2024, ss.1
- III. **BIOTINIDASE DEFICIENCY DURING NEWBORN SCREENING PROGRAM: EXPERIENCE WITH LATE DIAGNOSED CASES**  
Çolak Aktaş Ü., Kılıç Ş., Balcı M. C., Karaca M., Güneş D., Ak B., Selamioğlu A., Gökçay G. F., Gedikbaşı A.  
SSIEM ANNUAL SUMPOSİUM, Porto, Portekiz, 2 - 06 Eylül 2024, ss.1
- IV. **Çocuklarda Tekrarlayan Rabdomiyolizin Nadir Bir Nedeni: Karnitin Palmitoil Transferaz 2 Eksikliği.**  
Güneş D.  
6. Uluslararası Tıp Bilimleri ve Multidisipliner Yaklaşımlar Kongresi, İstanbul, Türkiye, 11 - 12 Mart 2023, ss.406
- V. **Bacak Ağrısı İle Başvuran Nadir Bir Doğumsal Metabolik Hastalık: Geç Başlangıçlı Pompe Hastalığı Olgusu**  
Güneş D., Edizer S.  
3. Uluslararası Ege Sağlık Alanları Sempozyumu, İzmir, Türkiye, 7 - 08 Mart 2023, ss.51-52
- VI. **Diagnosis utility of Whole Exome Sequencing in patients with suspected mitochondrial disease:the single center experience in Turkish population.**  
Gedikbaşı A., Toksoy G., Karaca M., Balcı M. C., Güleç Ç., Selamioğlu A., Güneş S., Güneş D., Altunoğlu U., Karaman B., et al.  
XIV International Congress of Inborn Errors of Metabolism, Sydney, Avustralya, 21 - 24 Kasım 2021, ss.227-228
- VII. **Hyperphenylalaninemia without phenylketonuria and BH4 deficiency: DNAJC12 deficiency.**  
Güneş D., Şentürk L.  
XIV International Congress of Inborn Errors of Metabolism, Sydney, Avustralya, 21 - 24 Kasım 2021, ss.274-275
- VIII. **Glutaric Aciduria Type 1: Clinical, Biochemical Findings and Outcome of Thirty Eight Patients From a Single Center.**  
Güneş D., Güneş S., Balcı M. C., Selamioğlu A., Demirkol M., Gökçay G. F.  
Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM) Annual Symposium, Rotterdam, Hollanda, 3 - 06 Eylül 2019, ss.164
- IX. **Carnitine palmitoyltransferase II (CPT-II) deficiency: Phenotypic implications of the common mutation S113I.**  
Çöllü M., Güneş S., Güneş D., Balcı M. C., Demirkol M., Gökçay G. F.  
Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM) Annual Symposium, Rotterdam, Hollanda, 3 - 06 Eylül 2019, ss.195
- X. **Clinical Presentation and Outcome in 16 Patients with Cobalamin C Defect.**  
Gökçay G. F., Balcı M. C., Güneş D., Güneş S., Selamioğlu A., Demirkol M.  
Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM) Annual Symposium, Rotterdam, Hollanda, 3 - 06 Eylül 2019, ss.287
- XI. **Homocystinuria Due To Cystathionine Beta-Synthase Deficiency: Long-Term Follow-up Results of Thirty Five Patients.**  
Güneş S., Güneş D., Balcı M. C., Selamioğlu A., Demirkol M., Gökçay G. F.  
Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM) Annual Symposium, Rotterdam, Hollanda, 3 - 06 Eylül 2019, ss.127
- XII. **Psychiatric Disorders in Patients with Homocystinuria: Are they Really Frequent?**  
Güneş S., Seçkin M., Güneş D., Balcı M. C., Demirkol M., Gökçay G. F.  
Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM) Annual Symposium , Rotterdam, Hollanda, 3 - 06 Eylül 2019, ss.127-128

- XIII. **Glycogen storage disease (GSD) type III: Clinical, biochemical, molecular features and outcome of 33 patients.**  
Güneş D., Korkmaz M., Güneş S., Balcı M. C., Demirkol M., Gökçay G. F.  
Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM) Annual Symposium, Rotterdam, Hollanda, 3 - 06 Eylül 2019, ss.343
- XIV. **Cerebrotendinous Xanthomatosis: A diagnosis not to be missed.**  
Odacılar Alpay A., Güneş S., Karaca M., Güneş D., Balcı M. C., Hanağası H. A., Demirkol M., Gökçay G. F.  
Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM) Annual Symposium, Rotterdam, Hollanda, 3 - 06 Eylül 2019, ss.219
- XV. **Carnitine Palmitoyl Transferase I Deficiency: Neurologic Involvement in the Course of the Disease.**  
Balcı M. C., Güneş S., Güneş D., Demirkol M., Gökçay G. F.  
Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM) Annual Symposium , Rotterdam, Hollanda, 03 Eylül 2019 - 06 Aralık 2024, ss.193
- XVI. **Glycogen storage disease (GSD) type III: Anthropometric response to dietary treatment.**  
Hacıoğlu İ., Güneş D., Güneş S., Balcı M. C., Kozanoğlu T., Demirkol M., Gökçay G. F.  
Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM) Annual Symposium, Rotterdam, Hollanda, 3 - 06 Eylül 2019, ss.181
- XVII. **BH4 Treatment in Phenylketonuria: Experience with Thirty Five Patients from a Single Center.**  
Selamioğlu A., Balcı M. C., Güneş D., Güneş S., Gökçay G. F., Demirkol M.  
Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM) Annual Symposium, Rotterdam, Hollanda, 3 - 06 Eylül 2019, ss.115
- XVIII. **Lysinuric protein intolerance: Follow-up in pregnancy.**  
Çöllü M., Güneş D., Güneş S., Balcı M. C., Hacıoğlu İ., Demirkol M., Gökçay G. F.  
International Inborn Errors of Metabolism and Nutrition Congress., İstanbul, Türkiye, 10 - 14 Nisan 2019, ss.537-538
- XIX. **Isobutyryl-coA dehydrogenase deficiency: a rare disease detectable by tandem mass spectrometry**  
Güneş D., İşeri Küskü Z. A., Güneş S., Balcı M. C., Demirkol M., Gökçay G. F.  
International Inborn Errors of Metabolism and Nutrition Congress. , İstanbul, Türkiye, 10 - 14 Nisan 2019, ss.535-536
- XX. **Coenzym Q-10 deficiency due to COQ4 gene defect.**  
Güneş D., Güneş S., Balcı M. C., Demirkol M., Gökçay G. F.  
International Inborn Errors of Metabolism and Nutrition Congress., İstanbul, Türkiye, 10 - 14 Nisan 2019, ss.533-534
- XXI. **L2- Hydroxyglutaric aciduria: Clinical and biochemical evaluation of 33 patients from a single center.**  
Bayraktar Eltutan N. C., Güneş S., Güneş D., Balcı M. C., Demirkol M., Gökçay G. F.  
International Inborn Errors of Metabolism and Nutrition Congress. , İstanbul, Türkiye, 10 - 14 Nisan 2019, ss.295-298
- XXII. **Familial Hypercholesterolemia: Factors associated with diagnosis and age at diagnosis in children.**  
Kavrul Kayaalp G., Balcı M. C., Güneş D., Güneş S., Demirkol M., Gökçay G. F.  
International Inborn Errors of Metabolism and Nutrition Congress. , İstanbul, Türkiye, 10 - 14 Nisan 2019, ss.290-291
- XXIII. **Nonketotic hyperglycinemia: Outcome of patients from a single center.**  
Güneş S., Güneş D., Balcı M. C., Demirkol M., Gökçay G. F.  
International Inborn Errors of Metabolism and Nutrition Congress., İstanbul, Türkiye, 10 - 14 Nisan 2019, ss.299-302
- XXIV. **Citrin Deficiency: The efficacy of dietary treatment.**  
Dudaklı A., Balcı M. C., Güneş S., Güneş D., Kozanoğlu T., Hacıoğlu İ., Demirkol M., Gökçay G. F.  
International Inborn Errors of Metabolism and Nutrition Congress. , İstanbul, Türkiye, 10 - 14 Nisan 2019, ss.303-308
- XXV. **Clinical and biochemical characterization of patients with 3-methylcrotonyl-CoA-carboxylase deficiency.**

Güneş D., İşeri Küskü Z. A., Güneş S., Balcı M. C., Demirkol M., Gökçay G. F.

International Inborn Errors of Metabolism and Nutrition Congress. , İstanbul, Türkiye, 10 - 14 Nisan 2019, ss.284-287

**XXVI. Glycogen storage disease type Ib and amyloidosis: A cause of Proteinuria.**

Güneş D., Güneş S., Yürük Yıldırım Z. N., Balcı M. C., Demirkol M., Gökçay G. F.

International Inborn Errors of Metabolism and Nutrition Congress., İstanbul, Türkiye, 10 - 14 Nisan 2019, ss.292-294

**XXVII. Glycogen storage disease type Ib and amyloidosis: Should we look out for this complication.**

Güneş D., Uğurtay B., Güneş S., Çakar N. E., Balcı M. C., Yürük Yıldırım Z. N., Önal Z., Demirkol M., Gökçay G. F.

Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM) Annual Symposium, Athens, Yunanistan, 4 - 07 Eylül 2018, ss.138-139

**XXVIII. Mitochondrial 3-hydroxy-3-methylglutaryl-coA synthase deficiency: a potentially lethal disorder with a new mutation.**

Güneş S., Aygün F., Çakar N. E., Güneş D., Balcı M. C., Yeşil G., Demirkol M., Gökçay G. F.

Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM) Annual Symposium, Athens, Yunanistan, 4 - 07 Eylül 2018

**XXIX. Farber lipogranulomatosis: Response to Interleukin-6 receptor inhibitor treatment.**

Çakar N. E., Karaca M., Güneş D., Güneş S., Ömeroğlu R. N., Demirkol M., Gökçay G. F.

Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM) Annual Symposium , Athens, Yunanistan, 4 - 07 Eylül 2018

**XXX. Ethylmalonic encephalopathy: Can liver transplantation be a treatment option?**

Balcı M. C., Güneş D., Güneş S., Çakar N. E., Güller D., Önal Z., Cantez S., Durmaz Ö., Özden İ., Demirkol M., et al.

Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM) Annual Symposium, Athens, Yunanistan, 4 - 07 Eylül 2018

**XXXI. Profound biotinidase deficiency: natural course of the disease and impact of treatment in adult patients.**

Demirkol M., Çakar N. E., Güneş D., Karaca M., Balcı M. C., Türkoğlu Ü., Özer I., Gökçay G. F.

Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM) Annual Symposium, Lyon, Fransa, 1 - 04 Eylül 2015, ss.164

**XXXII. Necrotizing Fasciitis after anorectal surgery: two case reports.**

Somer A., Şık S. G., Sütçü M., Gün Soysal F., Güneş D., Salman T., Çıtak A., Günhar S., Hançerli Törün S., Salman N.

8th World Congress of the World Society For Pediatric Infectious Diseases (WSPID), Cape-Town, Güney Afrika, 19 - 22 Kasım 2013, ss.1-2

## Metrikler

Yayın: 48

Atıf (WoS): 16

Atıf (Scopus): 33

H-İndeks (WoS): 2

H-İndeks (Scopus): 2