

Arařtırmacı Güven TOKSOY

Kiřisel Bilgiler

İř Telefonu: [+90 212 414 2000](tel:+902124142000) Dahili: 32347

E-posta: guven.toksoy@istanbul.edu.tr

Eđitim Bilgileri

Doktora, İstanbul Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Aziz Sancar Deneysel Tıp Arařtırma Enstitüsü Bölümü, Türkiye 2007 - 2011

Yüksek Lisans, İstanbul Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Aziz Sancar Deneysel Tıp Arařtırma Enstitüsü Bölümü, Türkiye 1997 - 1999

Lisans, İstanbul Üniversitesi, Fen Fakültesi, Biyoloji Bölümü, Türkiye 1988 - 1995

Sertifika, Kurs ve Eđitimler

Eđitim Yönetimi ve Planlama, ION PGM SYSTEM TRAINING, Thermo Scientific, Glasgow, 2015

Eđitim Yönetimi ve Planlama, MLPA Workshop, MRC HOLLAND, 2014

Kalite Yönetimi, Iso 9001:2000 Kalite Yönetim Sistemi Projesi – ISO-14001 Çevre Yönetim Sistemi Eđitimi, SİSTEM Yönetim Danıřmanlığı Ltd.řti., 2006

Kalite Yönetimi, Iso 9001:2000 Kalite Yönetim Sistemi Projesi –Dökümantasyon Eđitimi, SİSTEM Yönetim Danıřmanlığı Ltd.řti., 2006

Kalite Yönetimi, Iso 9001:2000 Kalite Yönetim Sistemi İç Denetmen Eđitimi, Türk Standartları Enstitüsü, 2004

Kalite Yönetimi, Iso 9001:2000 Kalite Yönetim Sistemi Eđitimi, Türk Standartları Enstitüsü, 2004

Yaptığı Tezler

Doktora, FETAL KROMOZOM ANOMALİLERİNİN TANISINDA MULTIPLEX LIGATION-DEPENDENT PROBE AMPLIFICATION TEKNİĞİNİN ETKİNLİĞİNİN ARAřTIRILMASI, İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Ad, 2011

Yüksek Lisans, De novo yapısal kromozom anomalilerinin ve marker kromozomların kökenlerinin "multiprobe slide" tekniđi ile arařtırılması, İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Ad, Tıbbi Genetik Ad, 1999

Arařtırma Alanları

Tıp, Sağlık Bilimleri, Dahili Tıp Bilimleri, Tıbbi Genetik

Akademik Unvanlar / Görevler

Doktor, İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Dahili Bilimler, 2011 - Devam Ediyor

Mesleki Deneyim

Yönetilen Tezler

Uyguner Z. O. , Toksoy G., PARKİNSON HASTALIĞINA NEDEN OLAN BİLİNEN VE YENİ GENLERDE İLİřKİLİ MUTASYONLARIN ARAřTIRILMASI, Doktora, F.TEPGEÇ(Öđrenci), 2018

SCI, SSCI ve AHCI İndekslerine Giren Dergilerde Yayımlanan Makaleler

- **Primary coenzyme Q10 Deficiency-6 (COQ10D6): Two siblings with variable expressivity of the renal phenotype**
Yıldırım Z. Y. , Toksoy G., Uyguner O., Nayir A., Yavuz S., Altunoglu U., Turkkan O. N. , Sevinc B., Gokcay G., Gunes D. K. , et al.
EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.63, 2020 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- **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 İndekslerine Giren Dergi)
- **Utilization of neurosonography for evaluation of the corpus callosum malformations in the era of fetal magnetic resonance imaging.**
Turkyilmaz G., Sarac Sivrikoz T., Erturk E., Ozcan N., Tatlı B., Karaman B., Toksoy G., Kalelioglu İ. H. , Has R., Yuksel A.
The journal of obstetrics and gynaecology research, cilt.45, ss.1472-1478, 2019 (SCI Expanded İndekslerine Giren Dergi)
- **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 : NMD, cilt.29, ss.601-613, 2019 (SCI Expanded İndekslerine Giren Dergi)
- **Mutation spectrum and pivotal features for differential diagnosis of Mucopolysaccharidosis IVA patients with severe and attenuated phenotype**
TÜYSÜZ B., ULUDAĞ ALKAYA D., Toksoy G., Gunes N., Yıldırım T., Bayhan I. A. , Uyguner Z. O.
GENE, cilt.704, ss.59-67, 2019 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- **Precocious or early puberty in patients with combined pituitary hormone deficiency due to POU1F1 gene mutation: case report and review of possible mechanisms.**
Bas F., Abali Z. Y. , Toksoy G., Poyrazoglu S., Bundak R., Gulec Ç., Uyguner Z. O. , Darendeliler F.
Hormones (Athens, Greece), cilt.17, ss.581-588, 2018 (SCI Expanded İndekslerine Giren Dergi)
- **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, ss.206-215, 2018 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- **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 İndekslerine Giren Dergi)
- **Prevalence, clinical characteristics and long-term outcomes of classical 11 β-hydroxylase deficiency (11BOHD) in Turkish population and novel mutations in CYP11B1 gene.**
Baş F., Toksoy G., Ergun-Longmire B., Uyguner Z. O. , Abalı 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 İndekslerine Giren Dergi)
- **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., Yıldız M., Uyguner O., Basaran S., et al.
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, cilt.90, ss.560, 2018 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

- PROKR2 Mutations in Patients With Growth Hormone Deficiency and Multiple Pituitary Hormone Deficiency**
 Najafli A., Bas F., Karaman B., Kardelen A. A. D. , Toksoy G., Poyrazoglu S., Uyguner O., Avci S., Altunoglu U., Ozturan E. K. , et al.
 HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, cilt.90, ss.500, 2018 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- 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 İndekslerine Giren Dergi)
- 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., Yıldiz M., Abali Z. Y. , Altunoglu U., Bas F., Darendeliler F., et al.
 HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, cilt.90, ss.542, 2018 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- 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 İndekslerine Giren Dergi)
- Homozygous, and compound heterozygous mutation in 3 Turkish family with Jervell and Lange-Nielsen syndrome: case reports**
 UYSAL F., Turkgenç B., Toksoy G., Bostan O. M. , Evke E., Uyguner O., Yakicier C., Kayserili H., Cil E., Temel S. G.
 BMC MEDICAL GENETICS, cilt.18, 2017 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- PRIMARY COENZYME Q10 DEFICIENCY-6 (COQ10D6): CASE REPORT**
 Yıldırım Z. Y. , Nayir A., Uyguner O., Toksoy G., Yavuz S., Altunoglu U., Turkkkan O. N. , Sevinc B., Gokcay G., Gunes D. K. , et al.
 PEDIATRIC NEPHROLOGY, cilt.32, ss.1763, 2017 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- 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 İndekslerine Giren Dergi)
- Cleidocranial dysplasia: Clinical, endocrinologic and molecular findings in 15 patients from 11 families.**
 Dinçsoy B., DİNÇKAN N., GÜVEN Y., BAŞ F., ALTUNOĞLU U., KUVVETLİ S., Poyrazoğlu Ş., TOKSOY G., KAYSERİLİ H., UYGUNER Z. O.
 European journal of medical genetics, cilt.60, ss.163-168, 2017 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- A RARE CAUSE OF CONGENITAL ADRENAL HYPERPLASIA: CLINICAL AND GENETIC FINDINGS AND FOLLOW-UP OF SIX PATIENTS WITH 17 HYDROXYLASE DEFICIENCY**
 Kardelen A. D. , Bas F., Toksoy G., Poyrazoglu S., Bundak R., Altunoglu U., Najafli A., Uyguner O., Darendeliler F.
 HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, cilt.88, ss.429-430, 2017 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- Holt-Oram syndrome because of the novel TBX5 mutation c.481A>C.**
 Koçak E., ALTUNOĞLU U., Toksoy G., KAYSERİLİ H.
 Clinical dysmorphology, cilt.25, ss.192-4, 2016 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- 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 İndekslerine Giren Dergi)
- Molecular analysis of PROP1, POU1F1, LHX3, and HESX1 in Turkish patients with combined pituitary hormone deficiency: a multicenter study.**
 Bas F., Uyguner Z. O. , Darendeliler F., Aycan Z., Çetinkaya E., Berberoglu M., Siklar Z., Ocal G., DARCAN Ş., Goksen D., et al.
 Endocrine, cilt.49, ss.479-91, 2015 (SCI Expanded İndekslerine Giren Dergi)
- Idiopathic angioedema with F12 mutation: is it a new entity?**

Gelincik A., Demir S., Olgac M., Karaman V., Toksoy G., Colakoglu B., Buyukozturk S., Uyguner Z. O.

Annals of allergy, asthma & immunology : official publication of the American College of Allergy, Asthma, & Immunology, cilt.114, ss.154-6, 2015 (SCI Expanded İndekslerine Giren Dergi)

- **Prevalence of X-aneuploidies, X-structural abnormalities and 46,XY sex reversal in Turkish women with primary amenorrhea or premature ovarian insufficiency**
GECKINLIB. B. , Toksoy G., SAYAR C., SÖYLEMEZ M. A. , YEŞİL G., AYDIN H., KARAMAN A., DEVRANOGLU B.
EUROPEAN JOURNAL OF OBSTETRICS & GYNECOLOGY AND REPRODUCTIVE BIOLOGY, cilt.182, ss.211-215, 2014 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- **Skull Defects, Alopecia, Hypertelorism, and Notched Alae Nasi Caused by Homozygous ALX4 Gene Mutation**
Kariminejad A., Bozorgmehr B., Alizadeh H., Ghaderi-Sohi S., Toksoy G., Uyguner Z. O. , Kayserili H.
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, cilt.164, ss.1322-1327, 2014 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- **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 İndekslerine Giren Dergi)
- **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 İndekslerine Giren Dergi)
- **Left Diaphragmatic Eventration Associated with Ipsilateral Pulmonary Sequestration and Intrathoracic Kidney in a Fetus: Reviewing the Prenatal Diagnosis and Etiopathogenesis**
SAHINOGLU Z., Yuksel A., ULUDOGAN M., BILGIC R., Toksoy G.
FETAL AND PEDIATRIC PATHOLOGY, cilt.30, ss.233-243, 2011 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- **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, ss.315-320, 2009 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- **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, ss.251-256, 2009 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- **A report of a patient with duplication of 7p13 -> pter and deletion of 2p23 -> pter due to a maternal 2p;7p translocation**
Tuerkover B. B. , Sayar C., Toksoy G., Elcioglu N.
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.51, ss.174-179, 2009 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- **Prenatal ultrasonographical features of limb body wall complex: A review of etiopathogenesis and a new classification**
SAHINOGLU Z., ULUDOGAN M., ARIK H., AYDIN A., KUCUKBAS M., BILGIC R., Toksoy G.
FETAL AND PEDIATRIC PATHOLOGY, cilt.26, ss.135-151, 2007 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- **The identification of small supernumerary marker chromosomes; the experiences of 15,792 fetal karyotyping from Turkey**
Karaman B., Aytan M., Yilmaz K., Toksoy G., Onal E. P. , Ghanbari A., Engur A., Kayserili H., Yuksel-Apak M., Basaran S.
EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.49, ss.207-214, 2006 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- **Pineal germinoma associated with multiple congenital melanocytic nevi: A unique presentation**
Aker F., Berkman Z., Aydingoz I., Hakan T., Toksoy G.
NEUROPATHOLOGY, cilt.25, ss.336-340, 2005 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- **Second trimester choroid plexus cysts and trisomy 18**
SAHINOGLU Z., ULUDOGAN M., SAYAR C., TURKOVER B., Toksoy G.

INTERNATIONAL JOURNAL OF GYNECOLOGY & OBSTETRICS, cilt.85, ss.24-29, 2004 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

- **The results of cytogenetic analysis with regard to intracytoplasmic sperm injection in males, females and fetuses**

Basaran S., ENGUR A., AY TAN M., Karaman B., GHANBARI A., Toksoy G., Yuksel A., CANKAT D., Kervancioglu E., WOLLNIK B., et al.

FETAL DIAGNOSIS AND THERAPY, cilt.19, ss.313-318, 2004 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

- **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 İndekslerine Giren Dergi)

Diğer Dergilerde Yayınlanan Makaleler

- **Array-CGH Analizlerinde Saptanan De Novo Değişimlere Klinik Genetik Yaklaşım**

Kumbasar G., TOKSOY G., BAŞARAN S., KARAMAN B.

Gazi Medical Journal, cilt.30, ss.361-364, 2019 (Hakemli Üniversite Dergisi)

- **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, ss.116-122, 2019 (ESCI İndekslerine Giren Dergi)

- **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, ss.9-10, 2019 (Hakemli Üniversite Dergisi)

- **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, ss.2-3, 2019 (Hakemli Üniversite Dergisi)

- **APPLICATION OF MLPA (MULTİPLEX LIGATION-DEPENDENT PROBE AMPLİFİKATION) IN FETUSES WITH AN ABNORMAL SONOGRAM AND NORMAL KARYOTİPE**

Toksoy G., Karaman B., Uyguner Z. O. , Yılmaz K., Has R., Kayserili H., Miny P., Basaran S.

JOURNAL OF ISTANBUL FACULTY OF MEDICINE-ISTANBUL TIP FAKULTESİ DERGİSİ, cilt.82, ss.5-11, 2019 (ESCI İndekslerine Giren Dergi)

- **Clinical Genetic Approach to De Novo Changes Identified in Array-CGH Analysis**

Kumbasar G., Toksoy G., Basaran S., Karaman B.

GAZİ MEDICAL JOURNAL, cilt.30, ss.361-364, 2019 (ESCI İndekslerine Giren Dergi)

- **CLINICAL CLASSIFICATION OF RADIAL RAY DEFECTS AND RESEARCH INTO ETİOPATHOGENESIS**

Şahin A., TOKSOY G., Altunoğlu U., KARAMAN B., BAŞARAN S., KAYSERİLİ KARABEY H., UYGUNER Z. O.

İstanbul Tıp Dergisi, cilt.81, ss.128-137, 2018 (Hakemli Üniversite Dergisi)

- **A Case of Fibrodysplasia Ossificans Progressiva in a 5-year-old Boy with all Musculoskeletal Features and Review of the Literature.**

Civan M., Bilgili F., Kılıç A., Uyguner Z. O. , Toksoy G.

Journal of Orthopaedic Case Reports, cilt.8, no.1, ss.36-39, 2018 (Diğer Kurumların Hakemli Dergileri)

- **CLINICAL CLASSIFICATION OF RADIAL RAY DEFECTS AND RESEARCH INTO ETİOPATHOGENESIS**

Avcı S., Toksoy G., Bağirova G., Altunoglu U., Karaman B., Basaran S., Kayserili H., Uyguner Z. O.

JOURNAL OF ISTANBUL FACULTY OF MEDICINE-ISTANBUL TIP FAKULTESİ DERGİSİ, cilt.81, ss.127-138, 2018 (ESCI İndekslerine Giren Dergi)

- **Interstitial Deletion 4q due to a Complex Rearrangement Involving Chromosomes 1, 2, 4, 8, 14 and 16**

Toksoy G., Rothlisberger B., Turkover B., Sayar C., Huber A. R. , Miny P.

GAZİ MEDICAL JOURNAL, cilt.29, ss.256-260, 2018 (ESCI İndekslerine Giren Dergi)

Kitap & Kitap Bölümleri

- **Genetik ve Multidisipliner Yaklaşımlar**

Toksoy G., Uyguner Z. O.

Nefrotik sendromda genetik, Semerci Gündüz CN, Editör, Türkiye Klinikleri Yayınevi, Ankara, ss.8-21, 2019

Hakemli Kongre / Sempozyum Bildiri Kitaplarında Yer Alan Yayınlar

- **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

- **Genetic Evaluation of Idiopathic Short Stature**

Karaman B., Baş F., Najafli A., Şahin A., Toksoy G., Darendeliler F., Başaran S., Poyrazoğlu Ş., Altunoğlu U., Uyguner Z. O.

European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE), Vienna, Avusturya, 19 - 21 Eylül 2019, ss.323

- **Clinical phenotype and genotype association in patients with 21-hydroxylase deficiency**

Aghayeva A., Turan H., Toksoy G., Dagdeviren Cakir A., Berkay E., Güneş N., Evliyaoğlu S. O. , Uyguner Z. O. , DüNDAR M., Tüysüz B., et al.

58th Annual Meeting of the European Society for Paediatric Endocrinology /ESPE), Vienna, Avusturya, 19 - 21 Eylül 2019, cilt.1, no.1, ss.361

- **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, no.1, ss.282

- **Targeted Panel Gene Sequencing for Identification of Genetic Etiology of 46,XY Disorders of Sex Development.**

Aghayeva A., Turan H., Toksoy G., Dağdeviren Çakır A., Berkay E., Güneş N., Evliyaoğlu S. O. , Uyguner Z. O. , DüNDAR M., Tüysüz B., et al.

58th Annual Meeting of the European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE), Vienna, Avusturya, 19 - 21 Eylül 2019, cilt.91, no.1, ss.361

- **Novel variants in DHH gene identified with 46,XY gonadal dysgenesis**

Aghayev A., Toksoy G., Poyrazoglu S., Karaman B., Avci S., Abali Z. Y. , Altunoglu U., Bas F., Darendeliler F., Basaran S., et al.

52nd Conference of the European-Society-of-Human-Genetics (ESHG), Gothenburg, İsveç, 15 - 18 Haziran 2019, cilt.27, ss.1250-1251

- **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

- **The Clinical Features and Effect of Growth Hormone Treatment in 3-M Syndrome Cases with Severe Growth Retardation**

Öztürk A. P. , Altunoğlu U., Toksoy G., Karakılıç Özturan E., Poyrazoğlu Ş., Baş F., Uyguner Z. O. , Darendeliler F. F.

58th Annual Meeting of European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE), Vienna, Avusturya, 19 - 21 Eylül 2019, cilt.1, no.1, ss.452

- **Diagnostic contribution of in house designed next generation sequencing panel gene test for Disorders of Sexual Development from Turkey**

Aghayev A., Toksoy G., Poyrazoglu S., Karaman B., Avci S., Abali Z. Y. , Altunoglu U., Bas F., Darendeliler F., Basaran S., et al.

51st Conference of the European-Society-of-Human-Genetics (ESHG) in conjunction with the European Meeting on

Psychosocial Aspects of Genetics (EMPAG), Milan, İtalya, 16 - 19 Haziran 2018, cilt.27, ss.79-80

- **Assesment of candidate genes in patients with frontotemporal lobar degeneration spectrum: preliminary findings**

Artan S., Erzurumluoglu E., Cilingir O., Adapinar B. D. O. , Tepgeç F., Bas H., Hanagasi H. A. , Gurvit I. H. , Toksoy G., Uyguner Z. O. , et al.

51st Conference of the European-Society-of-Human-Genetics (ESHG) in conjunction with the European Meeting on Psychosocial Aspects of Genetics (EMPAG), Milan, İtalya, 16 - 19 Haziran 2018, cilt.27, ss.277-278

- **Nephrotic Syndrome and Genetics**

Toksoy G.

Erciyes Medical Genetics Days 2019, Kayseri, Türkiye, 21 - 23 Şubat 2019, cilt.41, no.1, ss.5

- **Tüm Ekzom Dizilemenin Zayıf Noktaları**

Toksoy G.

13. "Uluslararası Katılımlı" Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi. , Antalya, Türkiye, 7 - 11 Kasım 2018, cilt.1, no.1, ss.31

- **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, no.1, ss.272

- **Patolojik ultrason bulgulu fetuslarda PTPN11 gen analiz sonuçları**

Toksoy G.

Türkiye Maternal Tıp ve Perinatoloji Demeği XI. Ulusal Kongresi., İstanbul, Türkiye, 31 Ekim - 03 Kasım 2018, cilt.1, no.1, ss.1

- **Clinical and molecular findings in Turkish patients with MPS IV**

Tuysuz B., Alkaya D. U. , Toksoy G., Gunes N., Uyguner Z.

50th European-Society-of-Human-Genetics (ESHG) Conference, Copenhagen, Danimarka, 27 - 30 Mayıs 2017, cilt.26, ss.300

- **Mutation spectrum of Fanconi anemia associated genes in eleven patients from Turkey**

Uyguner Z., Toksoy G., Alkaya D. U. , Aghayev A., Celkan T., Basaran S., Tuysuz B.

50th European-Society-of-Human-Genetics (ESHG) Conference, Copenhagen, Danimarka, 27 - 30 Mayıs 2017, cilt.26, ss.468-469

- **32 novel pathogenic sequence variants in 253 DMD/BMD patients from Turkey**

Toksoy G., Aghayev A., Bagirova G., Tekce H. D. , Avcı S., Altunolu U., Parman Y., Oflazer P., Yapıcı Z., Kayserili H., et al.

50th European-Society-of-Human-Genetics (ESHG) Conference, Copenhagen, Danimarka, 27 - 30 Mayıs 2017, cilt.26, ss.428-429

- **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

- **Moleküler sitogenetik tanı deneyimleri**

Toksoy G.

Kişiselleştirilmiş Tıp ve Moleküler Tanı Sempozyumu ve Biyoinformatik Analizlerin Simülasyon Kursu, İstanbul, Türkiye, 31 Ekim - 03 Kasım 2018, cilt.1, no.1, ss.18

- **GALT mutation spectrum including four novel alterations in Turkish Cases With Galactosemia**

Kalay İ., Balcı 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, no.1, ss.46

- **Genetic Investigation in Parkinson Disease.**

Tepgeç F., Bilgiç B., Toksoy G., Demirtaş Tatlıdere A., Tüfekçioğlu Z., Şahin İ., Hanağası H. A. , Gürvit İ. H. , Uyguner Z. O. , Başaran S.

Erciyes Medical Genetics Days 2018, Kayseri, Türkiye, 7 - 10 Mart 2018, cilt.1, no.1, ss.52

- **Molecular Genetic diagnostic efficiency of targeted next generation sequencing on "disorders of sex development**

Toksoy G., Aghayev A., Poyrazoğlu Ş., Avcı Ş., Karaman B., Yavaş Abalı Z., Baş F., Darendeliler F. F. , Başaran S., Uyguner Z. O.

Erciyes Medical Genetics Days 2018, Kayseri, Türkiye, 7 - 10 Mart 2018, cilt.1, no.1, ss.51

• **PrimerKoenzim Q10 eksikliği-6 (COQ10D6), Olgu Sunumu**

Yürük Yıldırım Z. N. , Nayır A. N. , Uyguner Z. O. , Toksoy G., Yavuz S., Altunoğlu U., Türkkan Ö. N. , Sevinç B., Gökçay G. F. , Kürkçü D., et al.

4. Çocuk Nefroloji Olgu Panayırı, İzmir, Türkiye, 3 - 04 Kasım 2017, ss.4

• **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 June - 02 July 2017, ss.8

• **Nadir görülen konjenital adrenal hiperplazi nedeni: 17-hidroksilaz eksikliği tanılı vakalarımızın klinik ve genetik bulguları, izlem özellikleri.**

Toksoy G.

XXI. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Kongresi, 2017, Antalya, Türkiye, 26 - 30 April 2017, cilt.1, no.1, ss.61

• **. Duchenne/Becker Müsküler Distrofi' sinden etkilenmiş olgularda DMD gen mutasyonlarının MLPA ve yeni nesil dizileme teknolojisi ile araştırılması.**

Toksoy G.

XII. Tıbbi Genetik Kongresi 2016, İzmir, Türkiye, 5 - 09 Ekim 2016, cilt.2, no.1, ss.125

• **Klinik NGS Uygulamalarında Ion Torrent**

Toksoy G.

5. Next Generation Sequencing Hibrid Kurs , İstanbul, Türkiye, 4 - 07 Mayıs 2016, cilt.1, no.1, ss.1

• **. Nonklasik konjenital adrenal hiperplazi hastalarının genotip ve fenotip özellikleri**

Abalı S., Akcan N., Toksoy G., Baş F., Güran T., Atay Z., Uyguner Z. O. , Altunoğlu U., Baş S., Haliloğlu B., et al.

38. Pediatri Günleri ve 17. Pediatri Hemşireliği Günleri, İstanbul, Türkiye, 3 - 06 Nisan 2016, cilt.1, no.1, ss.95

• **Fanconi Anemisi olgularda ilişkili genlerin yeni nesil dizileme teknolojisi ile araştırılması**

Bagirova G., Toksoy G., Uyguner Z. O. , Başaran S., Avcı Ş., Altunoğlu U., Kayserili Karabay H.

3. Metabolik Dismorfoloji Sempozyumu, İstanbul, Türkiye, 10 - 12 Mart 2016, cilt.1, no.1, ss.65

• **Erken Başlayan Alzheimer Hastalığında PSEN1 ve APP Gen Mutasyonlarının Araştırılması**

Tepgeç F., Bilgiç B., Toksoy G., Demirtaş Tatlıdede A., Tüfekçioğlu Z., Hanağası H. A. , Gürvit İ. H. , Uyguner Z. O. , Başaran S.

Uluslararası katkılı 'Gevher Nesibe Günleri' 2016, Kayseri, Türkiye, 11 - 13 Şubat 2016, cilt.38, no.1, ss.36

• **The evaluation of AR and SRD5A2 gene mutations in 87 patients with 46, XY DSD children in Turkey**

Akcan N., Toksoy G., Uyguner Z. O. , Saka N., Altunoğlu U., Yavaş Abalı Z., Genens M., Poyrazoğlu Ş., Baş F., Bundak R., et al.

54th Annual Meeting of the ESPE, Barcelona, İspanya, 01 Ekim 2015 - 03 Ekim 2019, cilt.84, no.1, ss.203

• **CYP11B1 gene mutations in patients congenital adrenal hyperplasia in Turkey**

Baş F., Ergun-Longmire B., Saka N., Toksoy G., Uyguner Z. O. , Poyrazoğlu Ş., Ahmed S., Cobb E., Altunoğlu U., Bundak R., et al.

54th Annual Meeting of the European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE), Barcelona, İspanya, 30 Eylül - 03 Ekim 2015, cilt.84, no.1, ss.315

• **Homozygous and Compound Hetrozygous Mutation in 3 Turkish Family with Jervell and Lange-Nielsen Syndrome**

Temel Ş. G. , Toksoy G., Uysal F., Bostan O., Evke E., Uyguner Z. O. , Kayserili Karabay H., Çil E.

European Human Genetics Conference 2015, Glasgow, İngiltere, 6 - 09 Haziran 2015, cilt.1, no.1, ss.122-123

• **CYP21A2 gene aberrations in patients with non classical congenital adrenal hyperplasia**

Akcan N., Uyguner Z. O. , Toksoy G., Baş F., Altunoğlu U., Poyrazoğlu Ş., Saka N., Bundak R., Kayserili Karabay H., Darendeliler F. F.

Endocrine Society's 97th Annual Meeting and Expo, California, Amerika Birleşik Devletleri, 5 - 08 Mart 2015, cilt.36, no.1, ss.1

• **Genotype and phenotype characteristics of patients with nonclassical congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency**

Akcan Tombalak N., Toksoy G., Uyguner Z. O. , Karakılıç Özturan E., Aydın B., Baş F., Saka N., Poyrazoğlu Ş., Bundak R., Kayserili Karabay H., et al.

53 rd Annual Meeting of the European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE), Dublin, İrlanda, 18 - 20 Eylül 2014, cilt.82, no.1, ss.176-177

• **Clinical features and genetic analyses of type III hereditary angioedema patients**

Gelincik A., Unal D., Demirturk M., Olgac M., Demir S., Toksoy G., Karaman V., Uyguner O., Colakoglu B., Buyukozturk S.

European-Academy-of-Allergy-and-Clinical-Immunology Congress, Copenhagen, Danimarka, 7 - 11 Haziran 2014, cilt.69, ss.483-484

• **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, no.1, ss.140

• **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, no.1, ss.215

• **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 May - 03 June 2014, cilt.22, no.1, ss.404

• **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., Sağıroğlu M., Başaran S., Kayserili Karabay H.

European Human Genetics Conference 2014, Milan, İtalya, 31 Mayıs - 03 Haziran 2014, cilt.22, no.1, ss.140

• **Joubert sendromu tanılı olguda çoğul hipofiz hormon eksikliği**

Akcan Tombalak N., Altunoğlu U., Toksoy G., Poyrazoğlu Ş., Uyguner Z. O. , Baş F., Kayserili Karabay H., Bundak R., Saka N., Darendeliler F. F.

Çocuk Endokrinolojisi Olgu Sunumları-6, , 2014, İzmir, Türkiye, 18 - 19 Nisan 2014, cilt.1, no.1, ss.6

• **Prematür Ovarian Yetmezliği olan kadında sitogenetik analiz sonuçları**

Geçkinli B. B. , Toksoy G., Sayar C., Yeşil G., Karaman A., Aydın H., Devranoğlu B.

Erişkin Yaşta Görülen Genetik Hastalıklar Sempozyumu, 2013, İstanbul, Türkiye, 6 - 07 Aralık 2013, cilt.1, no.1, ss.30

• **Tip III Herediter Anjiödem Hastalarının Klinik ve Genetik Özelliklerinin Analizi**

GELİNCİK A., ÜNAL D., DEMİRTÜRK M., OLGAC M., DEMİR S., TOKSOY G., KARAMAN V., UYGUNER Z. O. , ÇOLAKOĞLU B., BÜYÜKÖZTÜRK S.

XX. Ulusal Allerji ve Klinik immünoloji Kongresi, Antalya, Türkiye, 2 - 06 November 2013, ss.51

• **Is Arg5 in HOXDNA binding domain of HOXB1 hot spot for congenital facial paralysis mimicking Moebius syndrome?**

Uyguner Z. O. , Özgür H., Altunoğlu U., Toksoy G., Başaran S., Bokhoven H. V. , Kayserili Karabay H.

European Human Genetics Conference 2013, Paris, Fransa, 8 - 11 Haziran 2013, cilt.21, no.1, ss.98

• **Molecular Test Results of Syndromic Craniosynostosis Patients: genotype-phenotype correlations**

Karaman V., Altunoğlu U., Toksoy G., Karaman B., Kayserili Karabay H.

European Human Genetics Conference 2013, Paris, Fransa, 8 - 11 Haziran 2013, cilt.21, no.1, ss.99

• **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, no.1, ss.295

• **Microcephaly and Blepharophimosis in a girl with 46,XX,ins(6;3)(q23;q27q21)**

Toksoy G., Yeşil Sayın G., Sayar C.

European Human Genetics Conference 2012, Nuremberg, Almanya, 23 - 26 Haziran 2012, cilt.20, no.1, ss.121

• **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

• **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

- **A Case With Terminal Deletion On Long Arm Of Chromosome 1**

Sayar C., Toksoy G., Laleli Şahin E., Türköver B. B. , Duman N., Yeşil G., Demirel B., Sarak K.

9th National Medical Genetics Congress of Turkish Medical Society with international Participation, 2010, İstanbul, Türkiye, 1 - 05 Aralık 2010, cilt.78, no.1, ss.36-37

- **A Case With Duplication 2q**

Toksoy G., Türköver B. B. , Laleli Şahin E., Yeşil G., Sayar C., Duman N., Şimşek E., Deniz E., Tükün F. A.

. 9th National Medical Genetics Congress of Turkish Medical Society with international Participation, 2010, İstanbul, Türkiye, 1 - 05 Aralık 2010, cilt.78, no.1, ss.37

- **Molecular analysis of the PROP1 gene in the cohort of Turkish patients with Combined Pituitary Hormone Deficiency**

Uyguner Z. O. , Toksoy G., Baş F., Darendeliler F. F. , Aycan Z., Çetinkaya E., Berberoğlu M., Silkar Z., Yüksel B., Darcan Ş., et al.

9th National Medical Genetics Congress of Turkish Medical Society with international Participation, 2010, İstanbul, Türkiye, 1 - 05 Aralık 2010, cilt.78, no.1, ss.96

- **A Identification Of 18q12.2-q21.1 Deletion : A case Report**

Duman N., Toksoy G., Laleli Şahin E., Sayar C., Türköver B. B. , Yeşil Şensoy G., Turan S., Baran E., Tükün F. A.

9th National Medical Genetics Congress of Turkish Medical Society with international Participation, 2010, İstanbul, Türkiye, 1 - 05 Aralık 2010, cilt.78, no.1, ss.37

- **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, no.1, ss.25

- **How to approach lissencephaly/subcortical band heterotopia spectrum.**

Aslanger A., Toksoy G., Kayserili Karabey 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

- **A Case Report With A Rare 8p Duplication**

Yeşil G., Sayar C., Toksoy G., Türköver B. B. , Duman N., Demir Ü., Güngörmüş S., Deniz E.

9th National Medical Genetics Congress of Turkish Medical Society with international Participation, 2010, İstanbul, Türkiye, 1 - 05 December 2010, cilt.78, no.1, ss.37

- **Interstitial deletion 4q due to a complex rearrangement involving chromosomes 1, 2, 4, 8, 14 and 16**

Toksoy G., ROETHLISBERGER B., TUERKOEVEER B., SAYAR C., HUBER A., MINYP.

7th European Cytogenetics Conference, Stockholm, İsveç, 4 - 07 Temmuz 2009, cilt.17, ss.195-196

- **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, no.1, ss.198

- **Unusual prenatal case with multiple marker chromosomes**

Toksoy G., TURKOVER B., SAYAR C., SOYLEMEZ M. A. , YARDIMCI T., TARHAN N., CESUR S., ULUDOGAN M.

6th European Cytogenetics Conference, İstanbul, Türkiye, 7 - 10 Temmuz 2007, cilt.15, ss.127

- **Case presentation: the pregnancy of a Down syndrome mother**

YARDIMCI T., TURKOVER B., SAYAR C., Toksoy G., ULUDOGAN M., TANDOGAN B.

6th European Cytogenetics Conference, İstanbul, Türkiye, 7 - 10 Temmuz 2007, cilt.15, ss.126

- **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

- **A prenatal case of a 46,XX[44]/48,XX,+2XMAR[11].ish(D14Z1/D22Z1+,WCP+)mat karyotype, with marker chromosome effects on the phenotypes in three generations**

Sayar S., Toksoy G., Turcover B., Yardimci T., Sahinoglu Z.

6th European Cytogenetics Conference, İstanbul, Türkiye, 7 - 10 Temmuz 2007, cilt.15, ss.122

- **Doğal ve ICSİgebelik 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
- **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, no.1, ss.134
- **45,X[9]/46,X,idic(Y)(q11.2)[36] Karyotipine Sahip Bir Olgu**
Sayar C., Toksoy G., Söylemez M. A. , Berkil H., Yılmaz K., Türköver B.
VII. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Kayseri, Türkiye, 17 - 20 Mayıs 2006, ss.72
- **A new syndrome? A case report with short broad terminal phalanges**
Söylemez M. A. , Sayar C., Türköver B. B. , Toksoy G., Yardımcı T., Giray A.
European Human Genetics Conference, 2006, Amsterdam, Hollanda, 6 - 09 Mayıs 2006, cilt.14, no.1, ss.156
- **A case of intrachromosomal insertion on chromosome 7 involving five breakpoints.**
Toksoy G., Türköver B. B. , Sayar C., Söylemez M. A. , Yardımcı T., Giray A.
European Human Genetics Conference, 2006, Amsterdam, Hollanda, 6 - 09 Mayıs 2006, cilt.14, no.1, ss.179
- **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, no.1, ss.109
- **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, no.1, ss.74
- **6926 Amniyotik Sıvı Örneği Sitogenetik Sonuçları**
Toksoy G., Engür A., Aytan M., Ghanbari A., Özkan K., Dehgan T., Cenani A., Başaran S.
. VI. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Antalya, Türkiye, 21 - 24 Nisan 2004, ss.25
- **“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, no.1, ss.3
- **A case report: Amyoplasia ”Classical artrogryposis”**
Yardımcı T., Sayar C., Toksoy G., Sarak K., Alkanat F., Şen A.
V. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Konya, Türkiye, 9 - 12 Ekim 2002, cilt.1, no.1, ss.9
- **Okulo-Aurikulo-Vertebral Spektrum’ a Uyan Bir Olgu**
Türköver B., Toksoy G., Sayar C.
IV.Ulusal Prenatal Tanı ve Genetik Kongresi, 2000, İzmir, Türkiye, 3 - 06 Mayıs 2000, cilt.1, no.1, ss.145
- **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, no.1, ss.159
- **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, no.1, ss.111
- **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, no.1, ss.116

Desteklenen Projeler

KARAMAN B., TOKSOY G., NAJAFLI A., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Boy Kısallığının Genetik Etiyolojisinin Araştırılması, 2017 - 2018

UYGUNER Z. O. , AGHAYEV A., TOKSOY G., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Cinsiyet Gelişim Bozuklukları İle İlişkili Genlerin Yeni Nesil Dizileme Tekniği İle Araştırılması, 2017 - 2018

UYGUNER Z. O. , TEPGEÇ F., TOKSOY G., TOKSOY G., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Parkinson Hastalığı İle İlişkili Bilinen Genlerin Hedefli Gen Paneli Ve Yeni Genlerin Tüm Ekzom Analizleri İle Araştırılması, 2016 - 2018

UYGUNER Z. O. , SEVİNÇ B., TOKSOY G., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Subkortikal Enfarkt ve Lökoensefalopati ile giden Serebral Arteriyopati CADASILCARASIL hastalığı ile ilişkili NOTCH3 ve HTRA1 gen mutasyonlarının araştırılması, 2016 - 2018

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

TÜYSÜZ B., ULUDAĞ ALKAYA D., GÜNEŞ N., TOKSOY G., UYGUNER Z. O. , Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Clinical and molecular findings in Turkish patients with MPS IV, 2017 - 2017

TOKSOY G., BAGIROVA 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

UYGUNER Z. O. , TOKSOY G., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, RADİYAL IŞIN DEFEKTLERİNİN KLİNİK SINIFLANDIRMASI VE ETYOPATOGENEZİNİN ARAŞTIRILMASI, 2015 - 2016

UYGUNER Z. O. , TOKSOY G., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Fankoni Anemili olgularda ilişkili genlerin yeni nesil dizileme teknolojisi ile taranması ve mutasyonların saptanması, 2015 - 2016

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

TOKSOY G., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Familial microdeletion of 3 Mb at 22q11.2 with unusual phenotype, 2013 - 2013

TOKSOY G., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, FETAL KROMOZOM ANOMALİLERİNİN TANISINDA MULTIPLEX LIGATION-DEPENDENT PROBE AMPLIFICATION TEKNİĞİNİN ETKİNLİĞİNİN ARAŞTIRILMASI, 2012 - 2012

TOKSOY G., AB Çerçeve Programları Destekli Proje, Kraniyofasiyel Malformasyonlara Klinik ve Bilimsel Yaklaşım, 2009 - 2012

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

Bilimsel Kuruluşlardaki Üyelikler / Görevler

Tıbbi Genetik Derneği, Üye, 1999 - Devam Ediyor

Bilimsel Hakemlikler

TÜBİTAK Projesi, Temmuz 2014

TÜBİTAK Projesi, Aralık 2013

Davetli Kongre ve Sempozyum Faaliyetleri

13. "Uluslararası Katılımlı" Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Davetli Konuşmacı, Antalya, Türkiye, 2018

Kişiselleştirilmiş Tıp ve Moleküler Tanı Sempozyumu ve Biyoinformatik Analizlerin Simülasyon Kursu , Davetli Konuşmacı, İstanbul, Türkiye, 2018

Erciyes Medical Genetic Days, Davetli Konuşmacı, Kayseri, Türkiye, 2018

Ion World Tour, Next Generation Sequencing, Katılımcı, Moskva, Rusya, 2015

Atıflar

Toplam Atf Sayısı (WOS):141

h-indeksi (WOS):8