

Doç. Dr. Güven TOKSOY

Kişisel Bilgiler

İş Telefonu: [+90 212 414 2000](tel:+902124142000) Dahili: 35034

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

Web: <https://avesis.istanbul.edu.tr/guven.toksoy>

Uluslararası Araştırmacı ID'leri

ScholarID: 2AXYI6AAAAAJ

ORCID: 0000-0002-8103-9980

Publons / Web Of Science ResearcherID: AAO-8303-2020

ScopusID: 6506601464

Yoksis Araştırmacı ID: 291824

Eğitim Bilgileri

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

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

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

Yabancı Diller

İngilizce, C1 İleri

Sertifika, Kurs ve Eğitimler

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

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

Kalite Yönetimi, Iso 9001:2000 Kalite Yönetim Sistemi Projesi – ISO-14001 Çevre Yönetim Sistemi Eğitimi, SİSTEM
Yönetim Danışmanlığı Ltd.Şti., 2006

Kalite Yönetimi, Iso 9001:2000 Kalite Yönetim Sistemi Projesi –Dökümantasyon Eğitimi, SİSTEM Yönetim Danışmanlığı
Ltd.Şti., 2006

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

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

Yaptığı Tezler

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

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

Araştırma Alanları

Tıp, Sağlık Bilimleri, Dahili Tıp Bilimleri, Tıbbi Genetik

Akademik Unvanlar / Görevler

Doç. Dr., İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2011 - Devam Ediyor

Verdiği Dersler

MOLEKÜLER GENETİĞE GİRİŞ, Yüksek Lisans, 2023 - 2024, 2022 - 2023, 2021 - 2022, 2020 - 2021
TIBBİ GENETİK, Lisans, 2023 - 2024, 2022 - 2023, 2021 - 2022
TIBBİ GENETİK, Lisans, 2023 - 2024, 2020 - 2021
TIBBİ GENETİK, Lisans, 2023 - 2024, 2022 - 2023, 2021 - 2022, 2020 - 2021
MEDICAL GENETICS, Lisans, 2023 - 2024, 2022 - 2023, 2021 - 2022, 2020 - 2021
MEDICAL SKILLS LABORATORY II, Lisans, 2023 - 2024
KROMOZOMAL HASTALIKLARA YAKLAŞIM, Yüksek Lisans, 2022 - 2023, 2021 - 2022, 2020 - 2021
SEMİNER, Yüksek Lisans, 2023 - 2024, 2022 - 2023, 2021 - 2022
KROMOZOMAL HASTALIKLARA YAKLAŞIM, Doktora, 2023 - 2024, 2022 - 2023, 2021 - 2022
TIBBİ GENETİK, Lisans, 2023 - 2024, 2022 - 2023, 2020 - 2021
GENETİK TANIDA KULLANILAN YÖNTEMLER, Lisans, 2021 - 2022, 2020 - 2021
GENETİK DANIŞMA PRATİK UYGULAMALARI, Yüksek Lisans, 2020 - 2021

Verdiği Kurs ve Eğitimler

Karaman B., Uyguner Z. O., Toksoy G., Genetik Okuryazarlık II, 2021 - 2021

SCI, SSCI ve AHCI İndekslerine Giren Dergilerde Yayınlanan Makaleler

- 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)
- A Rare Inherited Bone Marrow Failure Syndrome Disclosed by Reanalysis of the Exome Data of a Patient Evaluated for Cytopenia and Dysmorphic Features.**
Durmaz D., Aslanger A. D., Yavas Abali Z., Yilmaz Y., Karaman V., Yesil Sayin G., Toksoy G., Unuvar A., Uyguner Z. O.
Journal of pediatric hematology/oncology, cilt.46, sa.3, 2024 (SCI-Expanded)
- Novel GALT variations and genetic spectrum in Turkish population with the correlation of genotype and phenotype.**
Kalay I., Gulec C., Balci 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)
- A novel RNPC3 gene variant expands the phenotype in patients with congenital hypopituitarism and neuropathy**
Abali Z. Y., Ili E. G., Baş F., Ozkan M. U., Güleç Ç., Toksoy G., Öztürk A. P., Ozturan E. K., Aslanger A. D., Caliskan M., et al.
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, 2023 (SCI-Expanded)
- Phenotype-genotype correlations of GH1 gene variants in patients with isolated growth hormone deficiency (IGHD) or multiple pituitary hormone deficiency (MPHD)**

Öztürk A. P., Abali Z. Y., Aslanger A. D., Baş F., Toksoy G., Karaman V., Bagirova G., Poyrazoğlu Ş., Uyguner Z. O., Darendeliler F. F.

HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, 2023 (SCI-Expanded)

- VI. **A Rare Cause of Hypergonadotropic Hypogonadism: Transaldolase Deficiency in Two Siblings.**
Yildiz M., Onal Z., Yesil G., Kabil T. G., Toksoy G., Poyrazoglu Ş., Bas F., Durmaz O., Darendeliler F.
Journal of clinical research in pediatric endocrinology, 2023 (SCI-Expanded)
- VII. **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)
- VIII. **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)
- IX. **Investigation of Genes Associated with Multiple Pituitary Hormone Deficiencies via Next Generation Sequencing Technology**
ÖZTÜRK A. P., TOKSOY G., BAŞ F., Abali Z. Y., Bagirova G., KARAMAN V., YILDIZ M., ASLANGER A. D., YEŞİL SAYIN G., POYRAZOĞLU Ş., et al.
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, sa.SUPPL 2, ss.91-92, 2022 (SCI-Expanded)
- X. **Evaluation of Genetic Etiology in Children Born Small for Gestational Age with Persistent Short Stature: Preliminary Results**
Ozturk A. P., Aslanger A., Ozturan E. K., Konur E. N., Gulec C., Karaman V., Yildiz M., Yesil G., Toksoy G., Poyrazoglu S., et al.
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, cilt.95, sa.SUPPL 2, ss.313, 2022 (SCI-Expanded)
- XI. **Ovarian and paraovarian adrenal rest tumors are not uncommon in gonadectomy materials of historical congenital adrenal hyperplasia cases in childhood**
Yildiz M., Bayram A., BAŞ F., Karaman V., TOKSOY G., Poyrazoglu Ş., Soysal F. G., Onder S., Uyguner Z. O., Darendeliler F.
EUROPEAN JOURNAL OF ENDOCRINOLOGY, cilt.187, sa.1, 2022 (SCI-Expanded)
- XII. **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., Abali 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)
- XIII. **Mutations in AR or SRD5A2 Genes: Clinical Findings, Endocrine Pitfalls, and Genetic Features of Children with 46,XY DSD**
Akcan N., Uyguner O., Bas F., Altunoglu U., Toksoy G., Karaman B., Avcı S., Abali Z. Y., Poyrazoglu S., 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 arthrogyposis phenotype.**
Turgut G. T., Altunoglu U., Sivrikoz T. S., Toksoy G., Kalayci 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. **Osteogenesis imperfecta in 140 Turkish families: Molecular spectrum and, comparison of long-term clinical outcome of those with COL1A1/A2 and biallelic variants**
TÜYSÜZ B., Elkanova L., Uludağ Alkaya D., Güleç Ç., TOKSOY G., Güneş N., Yazan H., Bayhan A. I., Yıldırım T., Yeşil G., et al.
Bone, cilt.155, 2022 (SCI-Expanded)
- XVI. **BEND4 as a Candidate Gene for an Infection-Induced Acute Encephalopathy Characterized by a Cyst and Calcification of the Pons and Cerebellar Atrophy**
KARA B., Uyguner O., Genc H., Islek E. E., KASAP M., TOKSOY G., AKPINAR G., Yalcin E. U., ANIK Y., Ustek D.

MOLECULAR SYNDROMOLOGY, cilt.13, sa.1, ss.12-22, 2022 (SCI-Expanded)

- XVII. **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)
- XVIII. **Response to growth hormone therapy with high IGF-1-levels and severe insulin resistance in two-cases with SOFT syndrome: A novel homozygous mutation in POC1A**
Karakilic-Ozturan E., Altuoglu U., Ozturk A. P., Toksoy G., Turgut G. T., Poyrazoglu S., Bas F., Uyguner O., Darendeliler F.
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, cilt.94, sa.SUPPL 1, ss.317, 2021 (SCI-Expanded)
- XIX. **Skeletal and molecular findings in 51 Cleidocranial dysplasia patients from Turkey**
Berkay E. G., Elkanova L., Kalayci T., ULUDAĞ ALKAYA D., Altunoglu U., Cefle K., Mihci E., NUR B., Tasdelen E., Bayramoglu Z., et al.
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, cilt.185, sa.8, ss.2488-2495, 2021 (SCI-Expanded)
- XX. **Functional Connectivity Analysis in Heterozygous Glucocerebrosidase Mutation Carriers**
Sezgin M., Kicik A., Bilgic B., Kurt E., Bayram A., Hanagasi H. A., Tepgeç F., Toksoy G., Gurvit H., Uyguner O., et al.
JOURNAL OF PARKINSONS DISEASE, cilt.11, sa.2, ss.559-568, 2021 (SCI-Expanded)
- XXI. **Follow-up findings and genotype-phenotype correlation in 18 Turkish patients with biallelic mutation in the FKBP10 gene**
Ulker A. Y., ULUDAĞ ALKAYA D., Yesil G., TOKSOY G., UYGUNER Z. O., Tuysuz B.
EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.28, sa.SUPPL 1, ss.238, 2020 (SCI-Expanded)
- XXII. **Cognition of the mothers of patients with Duchenne muscular dystrophy.**
Demirci H., Durmus H., Toksoy G., Uslu A., Parman Y., Hanagasi H. A.
Muscle & nerve, cilt.62, sa.6, ss.710-716, 2020 (SCI-Expanded)
- XXIII. **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)
- XXIV. **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)
- XXV. **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. K., et al.
EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.63, sa.1, 2020 (SCI-Expanded)
- XXVI. **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)
- XXVII. **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)
- XXVIII. **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)
- XXIX. **Clinical phenotype and genotype association in patients with 21-hydroxylase deficiency**
Aghayeva A., TURAN H., Toksoy G., Cakir A. D., Berkay E., Gunes N., Evliyaoglu O., Uyguner Z. O., DÜNDAR M., TÜYSÜZ B., et al.
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, cilt.91, ss.361-362, 2019 (SCI-Expanded)
- XXX. **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)
- XXXI. **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)
- XXXII. **The Clinical Features and Effect of Growth Hormone Treatment in 3-M Syndrome Cases with Severe Growth Retardation**
Ozturk A. P., Altunoglu U., Ozturan E. K., Toksoy G., Poyrazoglu S., Bas F., Uyguner O., Darendeliler F. F.
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, cilt.91, ss.452, 2019 (SCI-Expanded)
- XXXIII. **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)
- XXXIV. **Utilization of neurosonography for evaluation of the corpus callosum malformations in the era of fetal magnetic resonance imaging.**
Turkylmaz G., Sarac Sivrikoz T., Erturk E., Ozcan N., Tath B., Karaman B., Toksoy G., Kalelioglu İ. H., Has R., Yuksel A.
The journal of obstetrics and gynaecology research, cilt.45, sa.8, ss.1472-1478, 2019 (SCI-Expanded)
- XXXV. **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., Yildirim T., Bayhan I. A., Uyguner Z. O.
GENE, cilt.704, ss.59-67, 2019 (SCI-Expanded)
- XXXVI. **NORMAL KARYOTİPLİ PATOLOJİK ULTRASON BULGUSU OLAN FETUSLARDA MLPA (MULTİPLEX LİGATİON-DEPENDENT PROBE AMPLİFİKATİON) 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)
- XXXVII. **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. F.
Hormones (Athens, Greece), cilt.17, sa.4, ss.581-588, 2018 (SCI-Expanded)
- XXXVIII. **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)
- XXXIX. **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)
- XL. **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., 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)
- XLI. **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)
- XLII. **PROKR2 Mutations in Patients With Growth Hormone Deficiency and Multiple Pituitary Hormone Deficiency**
Najafli A., Bas F., Karaman B., Kardelen Al 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-Expanded)
- XLIII. **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)
- XLIV. **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)
- XLV. **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)
- XLVI. **Homozygous, and compound heterozygous mutation in 3 Turkish family with Jervell and Lange-Nielsen syndrome: case reports**
Uysal F., Turkgenc 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-Expanded)
- XLVII. **PRIMARY COENZYME Q10 DEFICIENCY-6 (COQ10D6): CASE REPORT**
Yildirim Z. Y., Nayir A., Uyguner O., Toksoy G., Yavuz S., Altunoglu U., Turkkan O. N., Sevinc B., Gokcay G. F., Gunes D. K., et al.
PEDIATRIC NEPHROLOGY, cilt.32, sa.9, ss.1763, 2017 (SCI-Expanded)
- XLVIII. **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)
- XLIX. **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-Expanded)
- L. **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 Ş., Bundak R., Altunoglu U., Najafli A., Uyguner O., Darendeliler F. F.
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, cilt.88, ss.429-430, 2017 (SCI-Expanded)
- LI. **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-Expanded)
- LII. **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, sa.2, ss.479-91, 2015 (SCI-Expanded)
- LIII. **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)

- LIV. **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, sa.2, ss.154-6, 2015 (SCI-Expanded)
- LV. **Prevalence of X-aneuploidies, X-structural abnormalities and 46, XY sex reversal in Turkish women with primary amenorrhea or premature ovarian insufficiency**
GECKINLI B. B., GEÇKİNLİ B. B., TOKSOY G., Toksoy G., SAYAR C., SAYAR C., SÖYLEMEZ M. A., SÖYLEMEZ M. A., YEŞİL G., YEŞİL G., et al.
EUROPEAN JOURNAL OF OBSTETRICS & GYNECOLOGY AND REPRODUCTIVE BIOLOGY, cilt.182, ss.211-215, 2014 (SCI-Expanded)
- LVI. **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, sa.5, ss.1322-1327, 2014 (SCI-Expanded)
- LVII. **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)
- LVIII. **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)
- LIX. **Left Diaphragmatic Eventration Associated with Ipsilateral Pulmonary Sequestration and Intrathoracic Kidney in a Fetus: Reviewing the Prenatal Diagnosis and Etiopathogenesis**
SAHINOĞLU Z., Yuksel A., ULUDOGAN M., BILGIC R., Toksoy G.
FETAL AND PEDIATRIC PATHOLOGY, cilt.30, sa.4, ss.233-243, 2011 (SCI-Expanded)
- LX. **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)
- LXI. **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)
- LXII. **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-Expanded)
- LXIII. **Unusual prenatal case with multiple marker chromosomes**
Toksoy G., Türköver B., Sayar C., Söylemez M. A., Yardımcı T., Tarhan N., Cesur S., Uludoğan M.
CHROMOSOME RESEARCH, cilt.15, sa.1, ss.127, 2007 (SCI-Expanded)
- LXIV. **Case presentation: the pregnancy of a Down syndrome mother**
Yardımcı T., Türköver B., Sayar C., Toksoy G., Uludoğan M., Tandoğan B.
CHROMOSOME RESEARCH, cilt.15, sa.1, ss.126, 2007 (SCI-Expanded)
- LXV. **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 C., Toksoy G., Türköver B., Yardımcı T., Şahinoğlu Z.
CHROMOSOME RESEARCH, cilt.15, sa.1, ss.122, 2007 (SCI-Expanded)
- LXVI. **Prenatal ultrasonographical features of limb body wall complex: A review of etiopathogenesis and a new classification**
SAHINOĞLU Z., ULUDOGAN M., ARIK H., AYDIN A., KUCUKBAS M., BILGIC R., Toksoy G.
FETAL AND PEDIATRIC PATHOLOGY, cilt.26, sa.3, ss.135-151, 2007 (SCI-Expanded)

- LXVII. **A Novel Mechanism between Diabetes Mellitus Complications and Procalcitonin Gene Expression**
Soylemez M. A., Sayar C., Turkover B., TOKSOY G., Yardimci T.
MOLECULAR THERAPY, cilt.13, 2006 (SCI-Expanded)
- LXVIII. **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, sa.3, ss.207-14, 2006 (SCI-Expanded)
- LXIX. **Pineal germinoma associated with multiple congenital melanocytic nevi: A unique presentation**
Aker F., Berkman Z., Aydingoz I., Hakan T., Toksoy G.
NEUROPATHOLOGY, cilt.25, sa.4, ss.336-340, 2005 (SCI-Expanded)
- LXX. **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, sa.1, ss.24-29, 2004 (SCI-Expanded)
- LXXI. **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)
- LXXII. **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)

Diğer Dergilerde Yayınlanan Makaleler

- I. **HETEROPLASMY-ASSOCIATED MITOCHONDRIAL DNA VARIANTS IN HUMAN BLOOD AND SKELETAL MUSCLE SAMPLES**
Güleç Ç., Gedikbaşı A., Sahin G., Toksoy G., Duramaz A., Uyguner Z. O.
JOURNAL OF ISTANBUL FACULTY OF MEDICINE-ISTANBUL TIP FAKULTESİ DERGİSİ, 2024 (ESCI)
- II. **Clinical and Molecular Findings of Nine Cases with Tay- Sachs Disease From Turkiye**
ASLANGER A. D., GÜLEÇ Ç., KALAYCI T., Sengenc E., Avci S., Altunoglu U., KARAMAN V., TOKSOY G., KARACA M., Iscan A., et al.
MEDICAL JOURNAL OF BAKIRKOY, cilt.19, sa.2, ss.222-228, 2023 (ESCI)
- III. **CLINICAL AND MOLECULAR RESULTS OF SIX CASES WITH ROBERTS SYNDROME: REVIEW OF CASES FROM TURKIYE**
Aslanger A. D., Kalayci T., Konur E. N., Güleç Ç., Avci 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)
- IV. **INTER-POPULATION COMPARISONS AND THE IMPORTANCE IN INFECTIOUS DISEASES OF THE IRF7, TBK1, IFNAR1, IFNAR2 AND TLR3 GENE VARIANTS IN TURKISH INDIVIDUALS**
Karacan A., Toksoy G., Uyguner O., Karaman B., Basaran S., Komurcu-Bayrak E.
JOURNAL OF ISTANBUL FACULTY OF MEDICINE-ISTANBUL TIP FAKULTESİ DERGİSİ, cilt.85, sa.3, ss.344-354, 2022 (Scopus)
- V. **Clinical and Molecular Genetic Findings of Cerebral Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy**
Rustemoglu B. S., Samanci B., Tepgec F., Kürtüncü M., Altunoglu U., Gündüz T., Sayin G. Y., Avci S., Gürvit İ. H., Bilgiç B., et al.
TURKISH JOURNAL OF NEUROLOGY, cilt.27, sa.3, ss.240-247, 2021 (ESCI)
- VI. **Association of HBA gene copy number gains with pathogenic HBB gene variants**

- Toksoy G., Akay N., Aghayev A., Karaman V., Avcı Ş., Kalaycı T., Altunoğlu U., Karakaş Z., Uyguner Z. O.
International Journal of Medical Biochemistry, cilt.4, sa.2, ss.91-96, 2021 (Hakemli Dergi)
- 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. **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)
- X. **SENDROMİK VE NON-SENDROMİK KRANİYOSİNOSTOZ 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)
- XI. **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)
- 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., Yılmaz 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. **A Case of Fibrodysplasia Ossificans Progressiva in a 5-year-old Boy withall Musculoskeletal Features and Review of the Literature**
Civan M., BİLGİLİ F., KILIÇ A., UYGUNER Z. O., TOKSOY G.
JOURNAL OF ORTHOPAEDIC CASE REPORTS, cilt.8, ss.36-39, 2018 (Hakemli Dergi)
- XIV. **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.
GAZI MEDICAL JOURNAL, cilt.29, sa.3, ss.256-260, 2018 (ESCI)
- 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 DERGİSİ, cilt.81, sa.4, ss.127-138, 2018 (ESCI)

Kitap & Kitap Bölümleri

- I. **Çoklu Bağlanmaya Bağımlı Prob Amplifikasyonu (Multiplex Ligationdependent Probe Amplification – MLPA)**
Toksoy G.
Pediatri Pratiğinde Genetik testlerin Seçimi ve Yorumlanması, Beyhan TÜYSÜZ, Editör, Nobel Yayınevi, Ankara, ss.102-111, 2023

- II. **Çoklu Bağlanmaya Bağımlı Prob Amplifikasyonu (Multiplex Ligatıondependent Probe Amplification – MLPA)**
Toksoy G., Karaman V.
Pediatri Pratiğinde Genetik Testlerin Seçimi ve Yorumlanması, Prof. Dr. Beyhan Tüysüz, Editör, Nobel Yayınevi, Ankara, ss.102-111, 2023
- III. **TANIDA MLPA UYGULAMALARI**
TOKSOY G.
KLİNİSYENLER İÇİN GENETİK TESTLER, Prof. Dr. Şükrü öztürk, Prof. Dr. Kıvanç Çefle, Editör, EMA TIP KİTABEVİ YAYINCILIK TİC. LTD. ŞTİ, İstanbul, ss.327-337, 2022
- IV. **HİPOPİTÜİTARİZM**
BAŞ F., TOKSOY G., UYGUNER Z. O.
Çocuk Endokrinolojisi ve Diyabet, Prof. Dr. Feyza Darendeliler, Prof. Dr. Zehra Aycan, Prof. Dr. Cengiz Kara, Doç. Dr. Samim Özen, Doç. Dr. Erdal Eren, Editör, İSTANBUL TIP KİTABEVLERİ, İstanbul, ss.367-424, 2021
- V. **IV. BÖLÜM TIBBİ GENETİK VE GENETİK HASTALIKLAR, 5. Moleküler Genetikte Temel Bilgiler**
UYGUNER Z. O., TOKSOY G.
PEDİYATRİ, Prof. Dr. Feyza Darendeliler , Prof. Dr. Olcay Neyzi , Prof. Dr. Türkân Ertuğrul, Editör, NOBEL TIP KİTABEVLERİ, İstanbul, ss.163-170, 2020
- VI. **Türk Bireylerde Tanımlanan ACE2, Tmprss2, CTSB ve CTSL GenVaryantlarının Populasyonlar Arası Karşılaştırmalı Analizi**
KÖMÜRCÜ BAYRAK E., TOKSOY G., UYGUNER Z. O., KARAMAN B., BAŞARAN S.
COVID-19: MOLEKÜLER VE KLİNİK YAKLAŞIM, Prof. Dr. Bedia ÇAKMAKOĞLU, Prof. Dr. Sema SİRMA EKMEKÇİ, Doç. Dr. Umut Can KÜÇÜKSEZER, Doç. Dr. Vuslat YILMAZ, Prof. Dr. Günnur DENİZ, Editör, İstanbul University Press, İstanbul, ss.67-76, 2020
- VII. **NEFROTİK SENDROMDA GENETİK**
TOKSOY G., UYGUNER Z. O.
GENETİK VE MULTİDİSİPLİNER YAKLAŞIMLAR TÜRKİYE KLİNİKLERİ, TIBBİ GENETİK, NUR SEMERCİ GÜNDÜZ, Editör, Ortadoğu Reklam Tanıtım Yayıncılık Turizm Eğitim İnşaat Sanayi ve Ticaret A.Ş., Ankara, ss.8-21, 2019

Hakemli Kongre / Sempozyum Bildiri Kitaplarında Yer Alan Yayınlar

- I. **Investigation of genetic etiology in familial CAKUT cases**
Durmaz D., Toksoy G., Yürük Yıldırım Z., Aksu B., Bayramoğlu Z., Uyguner Z. O., Yılmaz A., Özsait B. Ş., Karaman B., Aslanger A. D.
European Human Genetics Conference, Berlin, Almanya, 1 - 04 Haziran 2024, ss.1
- II. **Investigation of the genetic etiology of short stature**
Candan B. Ö., Toksoy G., Aslanger A. D., Baş F., Al A. K., Karaman B.
European Human Genetics Conference, Berlin, Almanya, 1 - 04 Haziran 2024, ss.1
- III. **Investigation of genetic etiology in familial CAKUT cases (POSTER ID P05.030.B))**
DURMAZ D., TOKSOY G., Yürük Yıldırım Z., AKSU B., BAYRAMOĞLU Z., UYGUNER Z. O., YILMAZ A., SELÇUK B. Ş., KARAMAN B., ASLANGER A. D.
European Society of Human Genetics 2024 Congress, Berlin, Almanya, 01 Haziran 2024
- IV. **Gross deletion in KIF11: A de novo occurrence**
Şentürk H., Erarslan S. B., Akbaş S., Uygur Şahin T., Aslanger A. D., Karaman V., Yeşil Sayın G., Toksoy G., Uyguner Z. O.
European Human Genetics Conference, Berlin, Almanya, 1 - 04 Haziran 2024, ss.1
- V. **Identification of genetic etiology in 130 patients with congenital hypopituitarism**
Yavaş Abalı Z., Toksoy G., Baş F., Güran T., Öztürk A. P., Karaman V., Aslanger A. D., Poyrazoğlu Ş., Turan S., Bereket A., et al.
European Human Genetics Conference, Berlin, Almanya, 1 - 04 Haziran 2024, ss.1
- VI. **Step-by-Step Genetic Insight into a Case of Growth Retardation (POSTER ID P13.067.A)**

Tekin A., Toksoy G., Kına B. G., Karaman B., Özsait Selçuk B. Ş., Güleç Ç., Uyguner Z. O., Konur Akbaş E. N., Yeşil Sayın G., Baş F., et al.

European Society of Human Genetics Congress 2024, Berlin, Almanya, 01 Haziran 2024

VII. INVESTIGATION OF SHOX GENE MUTATIONS

Candan B. Ö., Aslanger A. D., Özsait Selçuk B. Ş., Bulut G., Toksoy G., Baş F., Karaman B.

14th Balkan Congress of Human Genetics & 9th Rare Disease SEE Meeting 2023, Skopje, Makedonya, 5 - 07 Ekim 2023, ss.91

VIII. A NOVEL SPLICE SITE VARIANT IN FLNA GENE IDENTIFIED IN THREE SIBLINGS AFFECTED WITH MULTIPLE CONGENITAL ANOMALIES

Bulut G., Toksoy G., Altunoğlu U., Turgut G. T., Uyguner Z. O., Karaman B.

14th Balkan Congress of Human Genetics & 9th Rare Disease SEE Meeting 2023, Skopje, Makedonya, 5 - 07 Ekim 2023, ss.100

IX. Undiagnosed arthrogryposis: 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

X. Mutation spectrum of Fanconi anemia associated genes in five patients from Azerbaijan

Aghayev A., Hüseyinov V., Toksoy G., Hasanova S., Mammadova G., Uyguner Z. O.

<https://2023.eshg.org/>, Glasgow, İngiltere, 10 - 13 Haziran 2023, cilt.31, ss.443

XI. İyi Bilinen Bir Fenotipin Nadir Prezantasyonu; Perinatal Lethal Gaucher Hastalığı

Akbaş S., Kalaycı T., Saraç Sivrikoz T., Aslanger A. D., Toksoy G., Uyguner Z. O.

2. Ulusal HematoOnkoGenetik Kongresi, Gazimagusa, Kıbrıs (Kktc), 4 - 07 Mayıs 2023, ss.92

XII. KLEİDOKRANİAL DİSPLAZİ: KLİNİK, RADYOGRAFİK, GENETİK BULGULAR VE TEDAVİ PLANI DEĞERLENDİRMESİ

Alpayçetin E., Güven Y., Toksoy G., Gençay K., Tuna İnce E. B.

2. Uluslararası Erciyes Üniversitesi Dış Hekimliği Kongresi, Kayseri, Türkiye, 23 - 25 Şubat 2023, ss.203-204

XIII. 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

XIV. Mikobakteriyel Enfeksiyona Mendeliyen Yatkınlıkla İlişkili Gen Varyantlarının Primer İmmün Yetmezlik Altgruplarında Analizi

Karacan A., Akbaş S., Yücel E., Aslanger A. D., Yeşil Sayın G., Toksoy G., Uyguner Z. O., Bayrak A. E.

15. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Muğla, Türkiye, 09 Kasım 2022, ss.171-172

XV. Osteogenezis Imperfekta Tanılı 15 Olgunun Moleküler Sonuçları

Hacer Ö., Aslanger A. D., Kalaycı T., Güleç Ç., Demir K., Toksoy G., Karaman V., Öztürk A. P., Baş F., Yeşil Sayın G., et al.

15. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Muğla, Türkiye, 09 Kasım 2022, ss.149

XVI. 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

XVII. Fetal Dönemde Kontraktürler İle Seyreden Fenotiplerin Moleküler Tanısında Tüm Ekzom Dizileme Analizinin Katkısı

Turgut G. T., Altunoğlu U., Güleç Ç., Kalaycı T., Saraç Sivrikoz T., Toksoy G., Karaman B., Yeşil Sayın G., Kayserili Karabay H., Uyguner Z. O.

15.ULUSLARARASI KATILIMLI, ULUSAL TIBBİ GENETİK KONGRESİ, Muğla, Türkiye, 9 - 13 Kasım 2022, ss.85

XVIII. Gebelik Haftasına Göre Küçük Doğan (Sga) Çocuklarda Sebat Eden Boy Kısaldığının Etiyolojisinin Genetik Analizler İle Değerlendirilmesi

Karaman V., Aslanger A. D., Konur E. N., Öztürk A. P., Toksoy G., Özsait Selçuk B. Ş., Baş F., Darendeliler F. F., Karaman B., Uyguner Z. O., et al.

- 15.ULUSLARARASI KATILIMLI, ULUSAL TIBBİ GENETİK KONGRESİ, Muğla, Türkiye, 9 - 13 Kasım 2022, ss.189
- XXIX. **Investigation of Genes Associated with Multiple Pituitary Hormone Deficiencies via Next Generation Sequencing Technology**
ÖZTÜRK A. P., TOKSOY G., BAŞ F., YAVAŞ ABALI Z., Bağirova G., KARAMAN V., YILDIZ M., ASLANGER A., YEŞİL SAYIN G., POYRAZOĞLU Ş., et al.
60th Annual Meeting of the European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE), Roma, İtalya, 15 Eylül 2022
- XX. **Mitokondriyal hastalık şüphesi olan olgularda Tüm Ekzom Dizi Analizinin Tanısal Faydası: Tek merkez deneyimi**
Gedikbaşı A., Balcı M. C., Karaca M., Toksoy G., Güleç Ç., Selamioğlu A., Durmuş A., Ak B., Körbeyli H. K., Uyguner Z. O., et al.
XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Hatay, Türkiye, 28 Mayıs - 01 Haziran 2022, ss.144-146
- XXI. **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., Balcı 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
- XXII. **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
- XXIII. **Çoğul Hipofiz Hormon Eksikliklerinde İlişkili Genlerin Yeni Nesil Dizileme Teknolojisi İle Araştırılması**
ÖZTÜRK A. P., TOKSOY G., BAŞ F., YAVAŞ ABALI Z., KARAMAN V., YILDIZ M., POYRAZOĞLU Ş., UYGUNER Z. O., DARENDELİLER F. F.
XXV. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Kongresi, Türkiye, 06 Ekim 2021
- XXIV. **Response to growth hormone therapy with high IGF-1-levels and severe insulin resistance in two-cases with SOFT syndrome: A novel homozygous mutation in POC1A**
KARAKILIÇ ÖZTURAN E., ALTUNOĞLU U., ÖZTÜRK A. P., TOKSOY G., TUTKU TURGUT G., POYRAZOĞLU Ş., BAŞ F., UYGUNER Z. O., DARENDELİLER F. F.
59th Annual ESPE (ESPE 2021 Online), 22 - 23 Eylül 2021, cilt.94, ss.277
- XXV. **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
- XXVI. **Nadir Hastalıkların Tanı ve Takibinde Biyokimyasal Testlerin Tamamlayıcı Rolü: Olgu Sunumu**
Gedikbaşı A., Toksoy G., Kalaycı T., Gelmez M. Y., Karaman B., Deniz G., Uyguner Z. O.
Uluslararası Laboratuvar Tıbbı ve XX.Ulusal Klinik Biyokimya Kongresi, İstanbul, Türkiye, 25 - 26 Aralık 2020, ss.1
- XXVII. **Alport sendromlu 15 olgunun klinik ve moleküler bulguları**
Aslanger A. D., Yürük Yıldırım Z. N., Toksoy G., Aksu B., Durmaz D., Göksu Çetinkaya A. P., Kalaycı T., Çam Delebe E. Ö., Karaman V., Yavuz S., et al.
14. TIBBİ GENETİK KONGRESİ, İstanbul, Türkiye, 20 - 22 Aralık 2020, cilt.31, sa.4, ss.49
- XXVIII. **MECP2 Spektrumundan Etkilenmiş 27 Olgunun Klinik ve Moleküler Bulguları**
KALAYCI T., ASLANGER A. D., ALTUNOĞLU U., TOKSOY G., KONUR E. N., AVCI Ş., KARAMAN V., KARAMAN B., YEŞİL SAYIN G., KAYSERİLİ KARABEY H., et al.
14.Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi "Uluslararası Katılımlı", çevrimiçi, Türkiye, 20 - 22 Kasım 2020, cilt.31, sa.4, ss.53
- XXIX. **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
- XXX. **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

- XXXI. **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
- XXXII. **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.
European Human Genetics Conference 2020, GLASKOW, İSKOÇYA, 6 - 09 Haziran 2020, cilt.28, ss.155-156
- XXXIII. **Nadir bir boy kısalığı nedeni olan SOFT sendromu tanılı olgularımızda çok yüksek IGF1 düzeyleri ve ağır insülin direnci birlikteliği ile büyüme hormonu tedavisine yanıtın değerlendirilmesi**
KARAKILIÇ ÖZTURAN E., ALTUNOĞLU U., TOKSOY G., ÖZTÜRK A. P., KARDELEN AL A. D., TURGUT G. T., YILDIZ M., POYRAZOĞLU Ş., BAŞ F., UYGUNER Z. O., et al.
XXIV ULUSAL PEDIATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ, Çevrim içi, Türkiye, 30 Ekim - 01 Kasım 2020
- XXXIV. **SOFT Sendromu Tanılı Olgularımızda Çok Yüksek IGF1 Düzeyleri Ve Ağır İnsülin Direnci Birlikteliği İle Büyüme Hormonu Tedavisine Yanıtın Değerlendirilmesi**
Karakılıç Özturan E., Altunoğlu U., Toksoy G., Öztürk A. P., Kardelen Al A. D., Turgut G. T., Yıldız M., Poyrazoğlu Ş., Baş F., Uyguner Z. O., et al.
XXIV. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Çevrimiçi Kongresi , 30 Ekim - 01 Kasım 2020, ss.1-2
- XXXV. **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
- XXXVI. **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
- XXXVII. **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 2020, Avusturya, 6 - 09 Haziran 2020
- XXXVIII. **Follow-up findings and genotype-phenotype correlation in 18 Turkish patients with biallelic mutation in the FKBP10 gene**
YÜKSEL ÜLKER A., ULUDAĞ ALKAYA D., YEŞİL SAYIN G., TOKSOY G., UYGUNER Z. O., TÜYSÜZ B.
European Human Genetics Virtual Conference ESHG 2020, Avusturya, 6 - 09 Haziran 2020
- XXXIX. **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
- XL. **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, sa.1, ss.361
- XLI. **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. 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
- XLII. **Four Patients with Lamb2 Gene Mutation and Four Different Clinical Cases.**
Öner H. A., Toksoy G., Yürük Yıldırım Z. N., Yılmaz A., Göksu Çetinkaya A. P., Çam Delebe E. Ö., Türkkan Ö. N., Kalaycı T., Nayır A. N.
18th Congress of the International Pediatric Nephrology Association, Venice, İtalya, 17 - 21 Ekim 2019, cilt.34,

- XLIII. **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
- XLIV. **Targeted panel gene sequencing for identification of genetic etiology of 46,XY disorders sex development.**
POYRAZOĞLU Ş., TOKSOY G., AGHAYEV A., KARAMAN B., AVCI Ş., ALTUNOĞLU U., YILDIZ M., ABALI YAVAŞ Z., BAŞ F., BAŞARAN S., et al.
58th ESPE 2019 Meeting, Vienna, Avusturya, 19 - 21 Eylül 2019, cilt.91, sa.1, ss.1-682
- XLV. **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, sa.1, ss.452
- XLVI. **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
- XLVII. **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. 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
- XLVIII. **Assesment of candidate genes in patients with frontotemporal lobar degeneration spectrum: preliminary findings**
Artan S., Erzurumluoglu E., Cilingir O., Adapinar B. D. O., Tepgec 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
- XLIX. **LAMB2 Gen Mutasyonu Saptanan Dört Hasta Ve Dört Farklı Klinik Durum**
Öner H. A., Toksoy G., Yürük Yıldırım Z. N., Yılmaz A., Çam Delebe E. Ö., Göksu Çetinkaya A. P., Tğrkan Ö. N., Kalaycı T., Nayır A. N.
Uluslararası Katılımlı 10. Çocuk Nefroloji Kongresi, Muğla, Türkiye, 1 - 04 Mayıs 2019, ss.158
- L. **Boy Kısaldığının Genetik Etiyolojisinin Araştırılması**
KARAMAN B., BAŞ F., NAJAFLI 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
- LI. **46,XY Cinsiyet Gelişim Bozukluğu Hastalarının Genetik Etiyolojisinin 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
- LII. **Nephrotic Syndrome and Genetics**
Toksoy G.
Erciyes Medical Genetics Days 2019, Kayseri, Türkiye, 21 - 23 Şubat 2019, cilt.41, sa.1, ss.5
- LIII. **3M Sendromlu iki olguda CUL7 geninde saptanan üç yeni varyant**
Güleç Ç., Altunoğlu U., Gedikbaşı A., Avci 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
- LIV. **Tüm Ekzom Dizilemenin Zayıf Noktaları**

Toksoy G.

13. "Uluslararası Katılımlı" Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Antalya, Türkiye, 7 - 11 Kasım 2018, cilt.1, sa.1, ss.31

LV. Patolojik ultrason bulgulu fetuslarda PTPN11 gen analiz sonuçları

Toksoy G.

Türkiye Maternal Tıp ve Perinatoloji Derneği XI. Ulusal Kongresi, İstanbul, Türkiye, 31 Ekim - 03 Kasım 2018, cilt.1, sa.1, ss.1

LVI. 32 novel pathogenic sequence variants in 253 DMD/BMD patients from Turkey

Toksoy G., Aghayev A., Bagirova G., Tekce H. D., Avci S., Altunolu U., Parman Y., Oflazer P., Yapici Z., Kayserili H., et al. 50th European-Society-of-Human-Genetics (ESHG) Conference, Copenhagen, Danimarka, 27 - 30 Mayıs 2017, cilt.26, ss.428-429

LVII. 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

LVIII. 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

LIX. 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, sa.1, ss.18

LX. 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

LXI. 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

LXII. 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

LXIII. Genetic Investigation in Parkinson Disease

TEPGEÇ F., BİLGİÇ B., TOKSOY G., DEMİRTAŞ A., TÜFEKÇİOĞLU Z., ŞAHİN İ., HANAĞASI H. A., GÜR VİT İ. H., UYGUNER Z. O., BAŞARAN S.

ERCIYES MEDICAL GENETICS DAYS, Türkiye, 7 - 10 Mart 2018, sa.1

LXIV. GALT mutation spectrum including four novel alterations in Turkish Cases With Galactosemia

Kalay İ., Balcı M. C., Güleç Ç., Avci 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

LXV. Primer Koenzim Q10 eksikliği-6 (COQ10D6), Olgu Sunumu

YÜRÜK YILDIRIM Z. N., NAYIR A. N., UYGUNER Z. O., TOKSOY G., YAVUZ S., ALTUNOĞLU U., TÜRKKAN Ö. N., SEVİNÇ B., GÖKÇAY G. F., KÜRKÇÜ D., et al.

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

LXVI. A rare cause of congenital adrenal hyperplasia: Clinical and genetic findings and follow-up of six patients with 17 hydroxylase deficiency.

KARDELEN A. D., BAŞ F., TOKSOY G., POYRAZOĞLU Ş., BUNDAK R., ALTUNOĞLU U., NAJAFLI A., UYGUNER Z. O.,

DARENDELİLER F. F.

10 th International Meeting of Pediatric Endocrinology, Washington, Kiribati, 14 - 17 Eylül 2017, cilt.88, ss.457-458

- LXVII. **"Primary coenzyme Q10 deficiency-6 (COQ10d6): case report "**
YÜRÜK YILDIRIM Z. N., NAYIR A. N., UYGUNER Z. O., TOKSOY G., YAVUZ S., ALTUNOĞLU U., Türkkan Ö. N., SEVİNÇ B., GÖKÇAY G. F., KÜRKCÜ GÜNEŞ D., et al.
50th ESPN meeting, GLASCOW, İngiltere, 6 - 09 Eylül 2017, cilt.32, ss.1763
- LXVIII. **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
- LXIX. **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 Nisan 2017, cilt.1, sa.1, ss.61
- LXX. **. 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, sa.1, ss.125
- LXXI. **Klinik NGS (YND) Uygulamalarında Ion Torrent**
TOKSOY G.
5. Course in Next Generation Sequencing, Türkiye, 4 - 07 Mayıs 2016
- LXXII. **Klinik NGS Uygulamalarında Ion Torrent**
Toksoy G.
5. Next Generation Sequencing Hibrid Kurs , İstanbul, Türkiye, 4 - 07 Mayıs 2016, cilt.1, sa.1, ss.1
- LXXIII. **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, sa.1, ss.95
- LXXIV. **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
- LXXV. **Erken Başlayan Alzheimer Hastalığında PSEN1 ve APP Gen Mutasyonlarının Araştırılması**
Tepgeç F., BİLGİÇ B., Toksoy G., Demirtaş Tatlıdere A., Tüfekçioğlu Z., HANAĞASI H. A., GÜRVİT İ. H., UYGUNER Z. O.
Uluslararası katkılı 'Gevher Nesibe Günleri, Türkiye, 11 - 13 Şubat 2016, sa.1
- LXXVI. **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
- LXXVII. **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., Genens M., POYRAZOĞLU Ş., BAŞ F., BUNDAK R., KAYSERİLİ KARABEY H., et al.
54th Annual Meeting of the ESPE, Barcelona, İspanya, 1 - 03 Ekim 2015, sa.1
- LXXVIII. **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, sa.1, ss.315
- LXXIX. **Multiple Pituitary Hormone Deficiency Associated with Pituitary Hyperplasia: A Case Report**
Genens M., Akcan N., Yavaş Abalı Z., Baş F., Uyguner Z. O., Poyrazoğlu Ş., Toksoy G., Bundak R., Darendeliler F. F.
1.Ege Endocrinology and Genetic Symposium, İstanbul, Türkiye, 25 - 27 Şubat 2015, cilt.7, sa.56, ss.81
- LXXX. **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, Birleşik Krallık, 6 - 09 Haziran 2015, cilt.1, sa.1, ss.122-123

LXXXI. **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., KAYSERİLİ KARABEY H.

Endocrine Society's 97th Annual Meeting and Expo, San Diego, Amerika Birleşik Devletleri, 5 - 08 Mart 2015, sa.1

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

AKCAN N., UYGUNER Z. O., TOKSOY G., KARAKILIÇ ÖZTURAN E., AYDIN B., BAŞ F., SAKA N., POYRAZOĞLU Ş., BUNDAK R., KAYSERİLİ KARABEY H., et al.

53 rd Annual Meeting of the European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE), Dublin, İrlanda, 18 - 20 Eylül 2014, cilt.82, sa.1, ss.176-177

LXXXIII. **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

LXXXIV. **HBB gene mutation spectrum of beta-thalasemia 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

LXXXV. **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

LXXXVI. **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

LXXXVII. **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

LXXXVIII. **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, sa.1, ss.6

LXXXIX. **Prematür Ovarian Yetmezliği olan 181 kadında sitogenetik analiz sonuçları**

GEÇKİNLİ B. B., TOKSOY G., Sayar C., YEŞİL SAYIN G., KARAMAN A., AYDIN H., DEVRANOĞLU B.

Erişkin Yaşta Görülen Genetik Hastalıklar Sempozyumu 2013, İstanbul, Türkiye, 6 - 07 Aralık 2013, cilt.1

XC. **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, sa.1, ss.30

XCII. **Tip III Hereditör 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 immunoloji Kongresi, Antalya, Türkiye, 2 - 06 Kasım 2013, ss.51

XCIII. **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

XCIV. **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, sa.1, ss.99

- XCIV. 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
- XCv. 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, sa.1, ss.121
- XCvI. 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
- XCvII. 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., Aydınlı K., Ermiş H., Kayserili H., Dehgan T., et al.
European Human Genetics Congress 2012, Nuremberg, Almanya, 23 - 26 Haziran 2012, ss.147-148
- XCvIII. 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
- XCIX. 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, sa.1, ss.36-37
- C. Molecular analysis of the PROP1 gene in the cohort of Turkish patients with Combined Pituitary Hormone Deficiency**
UYGUNER Z. O., TOKSOY G., BAŞ F., DARENDELİLER F. F., AYCAN Z., ÇETİNKAYA E., BERBEROĞLU M., SİLKAR Z., YÜKSEL B., Darcan S., et al.
9th National Medical Genetics Congress of Turkish Medical Genetics Society with International Participation, İstanbul, Türkiye, 1 - 05 Aralık 2010, cilt.78, sa.1, ss.96
- CI. 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, sa.1, ss.37
- CII. 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
- CIII. Novel De Novo Splice Site Mutation In 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
- CIV. 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 Aralık 2010, cilt.78, sa.1, ss.37
- CV. 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, sa.1, ss.37
- CVI. Identification Of 18q12.2-q21.1 Deletion : A case Report**
DUMAN N., TOKSOY G., LALELİ Ş., SAYAR C., TÜRKÖVER B., YEŞİL SAYIN G., TURAN S., BARAN E., TÜKÜN A.
9th National Medical Genetics Congress of Turkish Medical Society with international Participation, Türkiye, 1 - 05

Aralık 2010, cilt.78, ss.37

- CVII. 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., MINY P.
7th European Cytogenetics Conference, Stockholm, İsveç, 4 - 07 Temmuz 2009, cilt.17, ss.195-196
- CVIII. 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., Tath 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
- CIX. 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., Turkover B., Yardimci T., Sahinoglu Z.
6th European Cytogenetics Conference, İstanbul, Türkiye, 7 - 10 Temmuz 2007, cilt.15, ss.122
- CX. Unusual prenatal case with multiple marker chromosomes**
Toksoy G., Turkover B., Sayar C., Soylemez M. A., Yardımcı T., Tarhan N., Cesur S., Uludogan M.
6th European Cytogenetics Conference, İstanbul, Türkiye, 7 - 10 Temmuz 2007, cilt.15, ss.127
- CXI. 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
- CXII. 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
- CXIII. Doğal ve ICSIgebelik 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
- CXIV. 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
- CXV. 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
- CXVI. 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, sa.1, ss.179
- CXVII. 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, sa.1, ss.156
- CXVIII. A case of intrachromosomal insertion on chromosome 7 involving five breakpoints**
TOKSOY G., TÜRKÖVER B., Sayar C., SÖYLEMEZ M. A., YARDIMCI T., GİRAY A.
European Human Genetics Conference 2006, Amsterdam, Hollanda, 6 - 09 Mayıs 2006, cilt.14
- CXIX. 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
- CXX. 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
- CXXI. 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

- CXXII. **“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
- CXXIII. **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, sa.1, ss.9
- CXXIV. **Okulo-Aurikulo-Vertebral Spektrum’ a Uyan Bir Olgu**
Tüköver B., Toksoy G., Sayar C.
IV.Ulusal Prenatal Tanı ve Genetik Kongresi, 2000, İzmir, Türkiye, 3 - 06 Mayıs 2000, cilt.1, sa.1, ss.145
- CXXV. **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
- CXXVI. **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
- CXXVII. **De Novo Kromozom Anomalilerinin Tanısında Yeni Bir Sistem “Chromoprobe Multiprobe”**
Kılıç G., Karaman B., Başaran S., Toksoy G., Hacıhanefioğlu 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

Desteklenen Projeler

- UYGUNER Z. O., TOKSOY G., YAVAŞ ABALI Z., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Çoklu hipofiz hormon eksikliği olan olgularda Yeni Nesil Dizileme Tekniklerinin moleküler patolojinin aydınlatılmasına katkısı ve genotip fenotip ilişkisinin araştırılması, 2022 - Devam Ediyor
- DARENDELİLER F. F., BAŞ F., ASLANGER A. D., KARAMAN V., TOKSOY G., YEŞİL SAYIN G., KARAMAN B., ÖZTÜRK A. P., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Büyümede Yakalama Yapamayan Gestasyon Yaşına Göre Düşük Doğum Ağırlıklı (SGA) Çocuklarda Boy Kısaldığı Etiyolojisinin Araştırılması, 2022 - Devam Ediyor
- TOKSOY G., DEMİR K., TUNA İNCE E. B., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Osteogenezis İmperfekta Olgularında Ağız Dış Sağlığı Bulguları ve Genotip İlişkisinin Araştırılması, 2022 - Devam Ediyor
- YEŞİL SAYIN G., GÜLEÇ Ç., ASLANGER A. D., SALMAN S. B., DURMAZ D., TOKSOY G., AVCI F., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Tıbbi Genetik Anabilim Dalında Değerlendirilen Olguların Retrospektif Analizi, 2021 - Devam Ediyor
- ASLANGER A. D., GEDİKBAŞI A., YEŞİL SAYIN G., TOKSOY G., UYGUNER Z. O., YAVUZ B. T., KINA B. G., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Fenilketonüri, Fruktoz 1-6bifosfataz eksikliği, Herediter Fruktoz İntoleransı, Galaktozemi, Krabbe ve Propiyonik Asidemi hastalığına sahip olgularda büyük delesyon ve duplikasyon tipi mutasyonlarının dışlanması, 2021 - Devam Ediyor
- BAYRAK A. E., ASLANGER A. D., DİNDAR A., TOPALOĞLU P., YEŞİL SAYIN G., TOKSOY G., ŞİRİN İNAN N. G., BEBEK N., BAYKAL B., BİLGE A. K., et al., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Yeni Nesil Dizileme Tekniği İle Ani Ölüm Riski Yüksek Olan Nöro-Kardiyolojik Kanalopatilerin Moleküler Patogenezinin Araştırılması, 2021 - Devam Ediyor
- Uyguner Z. O., Karakaş Z., Yeşil Sayin G., Bayrak A. E., Eryılmaz C. C., Tanyildiz H. G., Ünüvar A., Tuğcu D., Şahin Ş., Yılmaz Y., et al., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Hemofilide Gen Mutasyon Spekturumu ve Klinikle İlişkisi, 2023 - 2025
- Bayrak A. E., Toksoy G., Yücel E., Yeşil Sayın G., Aslanger A. D., Karacan A., Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı (TÜSEB) Araştırma Projesi, Mikobakteriyel Enfeksiyona Mendeliyen Yatkınlığın Genetik Etiyolojisi ve İlgili Gen Varyantlarının İmmünopatogenezdeki Rollerinin Belirlenmesi , 2023 - 2025
- Şentürk H., Bayrak A. E., Karaman B., Toksoy G., Kalaycı T., Selçuk B. Ş., Saraç Sivrikoz T., Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı (TÜSEB) Araştırma Projesi, Fetal Kardiyak Anomalilerin Genetik Etiyolojisinin Yeni Nesil Dizileme Yöntemi İle Araştırılması, 2023 - 2025
- KARAMAN B., TOKSOY G., NAJAFI A., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Boy Kısaldığının 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 Lökensefalopati ile giden Serebral Arteriyopati CADASIL/CARASIL 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., 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

UYGUNER Z. O., TOKSOY G., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, RADİYAL IŞIN DEFECTLERİNİN 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., SOFIYEVA N., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Prematür Ovaryan Yetmezliğinde Genetik Etiyoloji, 2013 - 2016

Kaysirili Karabay H., Toksoy G., Uyguner Z. O., Karaman B., 1. Çerçeve Programı Projesi, Kraniofasial Malformasyonlara Klinik ve Genetik Yaklaşım II , 2012 - 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, Kraniofasial 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

GAZİ MEDICAL JOURNAL, Hakemli Bilimsel Dergi, Ekim 2020

Experimed, Diğer Dergiler, Temmuz 2020

TÜBİTAK Projesi, 1512 - Girişimcilik Aşamalı Destek Programı, Osman Türkyılmaz, Türkiye, Nisan 2017

TÜBİTAK Projesi, 1511 - TÜBİTAK Öncelikli Alanlar Araştırma Teknoloji Geliştirme ve Yenilik P. D. P., MEDSANTEK LAB MALZ. SAN TİC LTD. ŞTİ., Türkiye, Temmuz 2014

TÜBİTAK Projesi, Aralık 2013

Metrikler

Yayın: 221

Atf (WoS): 324

Atf (Scopus): 399

H-İndeks (WoS): 11

H-İndeks (Scopus): 12

Kongre ve Sempozyum Katılımı 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

Akademi Dışı Deneyim

İSTANBUL ZEYNEP KAMİL KADIN VE ÇOCUK HASTALIKLARI EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ

Diğer Kamu Kurumu, Zeynep Kamil Eah, Sitogenetik Laboratuvarı

Üniversite, Basel Üniversite Çocuk Hastanesi , Tıbbi Genetik

Ticari Kuruluş (özel), Bioscientia Institute- Aristogen Genetik Tanı Merkezi Ingelheim-Almanya, Genetik laboratuvarı

Bioscientia Institute- Aristogen Genetik Tanı Merkezi _ Ingelheim-Almanya

Basel Üniversite Çocuk Hastanesi - Basel-İsviçre

İSTANBUL ZEYNEP KAMİL KADIN VE ÇOCUK HASTALIKLARI EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ

Diğer Kamu Kurumu, Sağlık Bakanlığı Hastaneleri