

**Dr.Öğr.Üyesi Mehmet Cihan
BALCI**



Kişisel Bilgiler

İş Telefonu: [+90 212 414 2000](tel:+902124142000) Dahili: 31439

İş Telefonu: [+90 212 414 2000](tel:+902124142000) Dahili: 31237

E-posta: mcbalci@istanbul.edu.tr

Web: <https://avesis.istanbul.edu.tr/mcbalci>

Uluslararası Araştırmacı ID'leri

ORCID: 0000-0002-3384-8679

Publons / Web Of Science ResearcherID: AAG-7160-2020

Yoksis Araştırmacı ID: 168346

Eğitim Bilgileri

Yüksek Lisans, İstanbul Üniversitesi, İspanya 2022 - Devam Ediyor

Doktora, İstanbul Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, İstanbul Tıp Fakültesi Bölümü, Türkiye 2014 - 2022

Tıpta Yandal Uzmanlık, İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, Türkiye 2011 - 2014

Tıpta Uzmanlık, İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, Türkiye 2006 - 2011

Yabancı Diller

İngilizce, B2 Orta Üstü

Sertifika, Kurs ve Eğitimler

Eğitim Yönetimi ve Planlama, ORPHEUS SÜRECİ VE DANIŞMANLIK EĞİTİMİ KURSU, İstanbul Üniversitesi, 2023

Sağlık ve Tıp, İyi klinik uygulamalar, Brookwood Global, 2021

Sağlık ve Tıp, Eğiticinin eğitimi, İstanbul Üniversitesi, 2020

Yaptığı Tezler

Doktora, BESLENME TEDAVİSİ UYGULANAN KALITSAL METABOLİZMA HASTALIKLARINDA BULAŞICI OLMAYAN KRONİK HASTALIKLAR AÇISINDAN RİSK FAKTÖRLERİNİN DEĞERLENDİRİLMESİ VE ÇÖZÜM ÖNERİLERİ, İstanbul Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, İstanbul Tıp Fakültesi Bölümü, 2023

Tıpta Uzmanlık, yağ asidi oksidasyon bozukluklarında kardiyolojik değerlendirme, İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, 2011

Araştırma Alanları

Sağlık Bilimleri

Akademik Unvanlar / Görevler

Dr.Öğr.Üyesi, İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2020 - Devam Ediyor
Öğretim Görevlisi Dr., İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2017 - Devam Ediyor

Verdiği Dersler

Case studies in inherited metabolic diseases, Lisans, 2023 - 2024
Sağlıklı beslenme ilkeleri, Lisans, 2023 - 2024
Kalıtsal metabolik hastalıklarda vaka örnekleri, Lisans, 2023 - 2024
Problems in feeding babies and young children, Lisans, 2023 - 2024
INTERACTIVE CASE DISCUSSION/ Vitamin B12 Deficiency, Lisans, 2023 - 2024
INTERACTIVE CASE DISCUSSION Feeding of Infant and Child, Lisans, 2023 - 2024
Complementary Feeding, Lisans, 2023 - 2024
The principles of healthy nutrition, Lisans, 2023 - 2024
İTERAKTİF VAKA TARTIŞMASI Sık Rastlanan Doğumsal Metabolizma Hastalıkları, Lisans, 2023 - 2024
Doğumsal metabolik hastalıklarda tanımlar, Lisans, 2023 - 2024
İTERAKTİF VAKA TARTIŞMASI Süt çocuğu beslenme ilkeleri, Lisans, 2023 - 2024
Bebek ve küçük çocuk beslenmesinde sorunlar, Lisans, 2023 - 2024
INTERACTIVE CASE DISCUSSION Frequent Inborn Errors of Metabolism, Lisans, 2023 - 2024
Anne Sütü ile Beslenme, Lisans, 2023 - 2024
definitions in inborn errors of metabolism, Lisans, 2023 - 2024
İTERAKTİF VAKA TARTIŞMASI B12 Eksikliğine Olgü Örnekleri ile Yaklaşım, Lisans, 2023 - 2024
Çocuklarda yeme bozuklukları, Lisans, 2023 - 2024
Breast Feeding, Lisans, 2023 - 2024
Organellerin işlevsel Bozuklukları ve Klinik Yansımaları, Ön Lisans, 2023 - 2024

Jüri Üyelikleri

Doktora Yeterlik Sınavı, Doktora Yeterlik Sınavı, İstanbul Üniversitesi, Aralık, 2023
Tez Savunma (Doktora), Tez Savunma (Doktora), İstanbul Üniversitesi, Eylül, 2023
Tez Savunma (Doktora), Tez Savunma (Doktora), İstanbul Üniversitesi, Eylül, 2023
Tez Savunma (Doktora), Tez Savunma (Doktora), İstanbul Üniversitesi, Eylül, 2023
Doktora Yeterlik Sınavı, Doktora Yeterlik Sınavı, İstanbul Üniversitesi, Eylül, 2023
Tez Savunma (Doktora), Tez Savunma (Doktora), İstanbul Üniversitesi, Haziran, 2023

SCI, SSCI ve AHCI İndekslerine Giren Dergilerde Yayınlanan Makaleler

- I. **Clinical Presentation and Molecular Characterization of 3 Patients with Vici Syndrome: Two Novel Variants in the EPG5 Gene**
Selamioğlu A., Doğan B. Y., Balci M. C., Kalayci T., Karaca M., Ak B., Durmuş A., Körbeyli H. K., Gökçay G.
Molecular Syndromology, 2024 (SCI-Expanded)
- II. **A different perspective into clinical symptoms in CPT I deficiency.**
Balci M. C., Karaca M., Selamioğlu A., Korbeyli H. K., Durmus A., Ak B., Kozanoglu T., Gokcay G. F.
Molecular genetics and metabolism reports, cilt.38, ss.101032, 2023 (SCI-Expanded)
- III. **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)

- IV. **Evaluation of the risk factors for noncommunicable diseases in patients with inborn errors of amino acid metabolism receiving nutrition therapy.**
Balci M. C., Karaca M., Yesil A., Selamioglu A., Korbeyli H. K., Durmus A., Ak B., Kozanoglu T., Hacioğlu I., Gokcay G. F.
Journal of pediatric endocrinology & metabolism : JPEM, 2023 (SCI-Expanded)
- V. **Concurrent CobalaminC and plasminogen deficiencies in a patient with chronic thrombotic microangiopathy**
DİRİM A. B., Safak S., BALCI M. C., Ozyavuz P., Garayeva N., TİRYAKİ T. O., OTO Ö. A., ÖZLÜK M. Y., KILIÇASLAN I., SOLAKOĞLU S., et al.
NEPHRON, 2023 (SCI-Expanded)
- VI. **Levodopa-refractory hyperprolactinemia and pituitary findings in inherited disorders of biogenic amine metabolism.**
YILDIZ Y., Kuseyri Hübschmann O., Akgöz Karaosmanoğlu A., Manti F., Karaca M., Schwartz I. V. D., Pons R., López-Laso E., Palacios N. A. J., Porta F., et al.
Journal of inherited metabolic disease, 2023 (SCI-Expanded)
- VII. **Reanalysis of exome sequencing data reveals a treatable neurometabolic origin in two previously undiagnosed siblings with neurodevelopmental disorder**
Susgun S., Kesim Y., Khalilov D., Sirin N. G., Gezegen H., Salman B., Yucesan E., Gokcay G. F., Korbeyli H. K., Balci M. C., et al.
NEUROLOGICAL SCIENCES, cilt.44, sa.7, ss.2527-2540, 2023 (SCI-Expanded)
- VIII. **Triosephosphate Isomerase Deficiency: E105D Mutation in Unrelated Patients and Review of the Literature**
Selamioglu A., Karaca M., Balci M. C., Korbeyli H. K., Durmuş A., Yildiz E. P., Karaman S., Gökçay G. F.
MOLECULAR SYNDROMOLOGY, cilt.14, sa.3, ss.231-238, 2023 (SCI-Expanded)
- IX. **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)
- X. **Leucine tolerance in children with MSUD is not correlated with plasma leucine levels at diagnosis.**
Kozanoğlu T., Balci M. C., Karaca M., Gökçay G. F.
Journal of pediatric endocrinology & metabolism : JPEM, cilt.36, sa.2, ss.167-173, 2022 (SCI-Expanded)
- XI. **A multinational study of acute and long-term outcomes of Type 1 galactosemia patients who carry the S135L (c.404C > T) variant of GALT**
Katler Q. S., Stepien K. M., Paull N., Patel S., Adams M., BALCI M. C., Berry G. T., Bosch A. M., DeLaO A., Demirbas D., et al.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.45, sa.6, ss.1106-1117, 2022 (SCI-Expanded)
- XII. **Cardiologic evaluation of Turkish mitochondrial fatty acid oxidation disorders**
Balci M. C., Karaca M., Ergul Y., Omeroglu R. E., Demirkol M., Gokcay G. F.
PEDIATRICS INTERNATIONAL, cilt.64, sa.1, 2022 (SCI-Expanded)
- XIII. **Clinical presentation and outcome in a series of 32 patients with 2-methylacetoacetyl-coenzyme A thiolase (MAT) deficiency.**
Gruenert S. C., Schmitt R. N., Schlatter S. M., Gemperle-Britschgi C., Balci M. C., Berg V., ÇOKER M., Das A. M., Demirkol M., Derks T. G. J., et al.
Molecular genetics and metabolism, cilt.122, ss.67-75, 2017 (SCI-Expanded)
- XIV. **3-Hydroxy-3-methylglutaryl-coenzyme A lyase deficiency: Clinical presentation and outcome in a series of 37 patients.**
Gruenert S. C., Schlatter S. M., Schmitt R. N., Gemperle-Britschgi C., Mrazova L., Balci M. C., Bischof F., ÇOKER M., Das A. M., Demirkol M., et al.
Molecular genetics and metabolism, cilt.121, sa.3, ss.206-215, 2017 (SCI-Expanded)
- XV. **Rapid Desensitization for Immediate Hypersensitivity to Galsulfase Therapy in Patients with MPS VI.**
Tamay Z. Ü., Gokcay G. F., Dilek F., Balci M. C., Ozceker D., Demirkol M., Guler N.

JIMD reports, cilt.30, ss.53-57, 2016 (SCI-Expanded)

- XVI. **Clinical manifestations of 17 patients affected with mucopolysaccharidosis type VI and eight novel ARSB mutations**
Kantaputra P. N., Kayserili H., Guven Y., Kantaputra W., Balci M. C., Tanpaiboon P., Tananuvat N., Uttarilli A., Dalal A.
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, cilt.164, sa.6, ss.1443-1453, 2014 (SCI-Expanded)
- XVII. **Oral manifestations of 17 patients affected with mucopolysaccharidosis type VI**
KANTAPUTRA P. N., Kayserili H., Guven Y., KANTAPUTRA W., Balci M. C., Tanpaiboon P., Uttarilli A., DALAL A.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.37, sa.2, ss.263-268, 2014 (SCI-Expanded)
- XVIII. **Oral manifestations of 17 patients affected with mucopolysaccharidosis type VI.**
KANTAPUTRA P. N., KAYSERİLİ H., GÜVEN Y., KANTAPUTRA W., BALCI M. C., Tanpaiboon P., UTTARILI A., DALAL A.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.56, ss.10-20, 2013 (SCI-Expanded)
- XIX. **OCTN2 GENE MUTATIONS IN TURKISH PATIENTS WITH PRIMARY CARNITINE DEFICIENCY**
Yucel-Yilmaz D., Ersoy M., Candan S., Balci M. C., Kilic M., Gokcay G. F., Dursun A., Ozgul R. K.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.35, 2012 (SCI-Expanded)
- XX. **CONGENITAL DISORDERS OF GLYCOSYLATION TYPE IA: ARE VACUOLATED PERIPHERAL BLOOD CELLS A DIAGNOSTIC CLUE?**
Ersoy M., Balci M. C., Ozguven A. A., Unuvar A., Matthijs G., Jaeken J., Demirkol M., Gokcay G. F.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.35, 2012 (SCI-Expanded)
- XXI. **alpha-METHYL-COA RACEMASE DEFICIENCY: REPORT OF A NEW MUTATION AND RESPONSE TO TREATMENT IN A PATIENT WITH NEONATAL CHOLESTATIC LIVER DISEASE AND ATTENTION DEFICIT HYPERACTIVITY DISORDER**
Ersoy M., Cakir N., Balci M. C., Demirkol M., Gokcay G. F.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.35, 2012 (SCI-Expanded)
- XXII. **MAPLE SYRUP URINE DISEASE: USE OF LEUCINE FREE MEDICAL FOODS AND AMINO ACID SUPPLEMENTS IN DIETARY TREATMENT**
Cakir N., Tuncer S., Balci M. C., Ersoy M., Demirkol M., Gokcay G. F.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.35, 2012 (SCI-Expanded)
- XXIII. **THE CARDIAC MANIFESTATION AND RESPONSE TO L-CARNITINE TREATMENT IN 14 CASES WITH PRIMARY SYSTEMIC CARNITINE DEFICIENCY: CORRELATION WITH GENOTYPE**
Balci M. C., Yucel D., Ergul Y., ÖZGÜL R. K., Baykal T., Aktuglu-Zeybek C., Ersoy M., Demirkol M., Eker-Omeroglu R. N., DURSUN A., et al.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.34, 2011 (SCI-Expanded)

Diğer Dergilerde Yayınlanan Makaleler

- I. **The Use of Social Network in Daily Pediatric Practice and Education: Turkish Pediatric Atelier**
Gonullu E., Soysal A., Can I., Tutak E., Tunc T., Yildiz I., YEŞİLBAŞ O., Oner N., Anarat A., Soysal F. G., et al.
INTERNATIONAL JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.2020, 2020 (ESCI)
- II. **Öksürük ve öksürük şurupları.**
Balci M. C., Somer A.
Klinik Tıp Pediatri Dergisi , cilt.3, sa.1, ss.1-6, 2011 (Hakemsiz Dergi)

Kitap & Kitap Bölümleri

- I. **"Çapa Çocuk" Sabah Vaka Arşivleri-I**
Balci M. C., Karaca M., Pempegül Yıldız E., Demirkol D., Gökçay G. F.
"Çapa Çocuk" Sabah Vaka Arşivleri-I , Asuman Çoban, Demet Demirkol, Alev Yılmaz, Nuray Aktay Ayaz, Editör, Nobel Tıp Kitapevi, Ankara, ss.31-37, 2023
- II. **"Çapa Çocuk" Sabah Vaka Arşivleri-I**

Kahraman H., Körbeyli H. K., Balcı M. C., Demirkol D., Gökçay G. F.

"Çapa Çocuk" Sabah Vaka Arşivleri-I, Asuman Çoban, Demet Demirkol, Alev Yılmaz, Nuray Aktay Ayaz, Editör, Nobel Tıp Kitapevi, Ankara, ss.21-30, 2023

III. **Tamamlayıcı beslenmeye güncel bakış**

BALCI M. C., GÖKÇAY G. F.

Genel Pediatri- Pedyatrinin Temel Taşları, Fatma Oğuz, Editör, Ema Tıp Kitabevi, İstanbul, ss.73-100, 2022

IV. **Çocukluk Çağında Nörometabolik İnmeler**

Balcı M. C.

Çocukluk Çağında İnme, NUR AYDINLI, TUĞÇE AKSU UZUNHAN, Editör, Türkiye Klinikleri Yayınevi, Ankara, ss.14-20, 2021

V. **Mitokondriyal ve Diğer Enerji Metabolizması Bozuklukları**

Balcı M. C., Kozanoğlu T., Gökçay G. F.

Kalıtsal Metabolik Hastalıklarda Beslenme Tedavisi, Eminoğlu, Fatma Tuğba; Haspolat, Yusuf Kenan; Çeltik, Coşkun; Çarman, Kürşat Bora; Akbulut, Ulaş Emre; Taş, Taşkın, Editör, Orient Yayınları, Ankara, ss.619-640, 2021

VI. **COVID-19 ve Doğumsal Metabolizma Hastalıkları**

Durmuş A., Karaca M., Balcı M. C., Selamioğlu A., Körbeyli H. K., Gökçay G. F.

Çocuklarda Her Yönüyle COVID-19, Demirkol D, Karacabey BN, Karakaş Z., Editör, Selen Yayınevi, İstanbul, ss.259-268, 2021

VII. **MİTOKONDRIYAL ve DİĞER ENERJİ METABOLİZMASI BOZUKLUKLARI: UZUN ZİNCİRLİ YAĞ ASİDİ OKSİDASYON BOZUKLUKLARI ve BESLENME TEDAVİSİ**

BALCI M. C., Kozanoğlu T., GÖKÇAY G. F.

Kalıtsal Metabolik Hastalıklarda Beslenme Tedavisi, Eminoğlu Fatma Tuğba, Haspolat Yusuf Kenan, Çeltik Coşkun, Çarman Kürşat Bora, Akbulut Ulaş Emre, Taş Taşkın, Editör, Orient Yayınları, Ankara, ss.621-642, 2021

VIII. **Metabolizma hastalıkları**

Demirkol M., Gökçay G. F., Balcı M. C.

Pediatric, Olcay Neyzi, Türkan Ertuğrul, Feyza Darendeliler, Editör, Nobel Tıp Kitapevi, İstanbul, ss.1003-1134, 2020

IX. **XI. Bölüm Metabolizma Hastalıkları: 11. Nörotransmitter Bozuklukları**

BALCI M. C., GÖKÇAY G. F.

PEDİYATRİ, Olcay Neyzi, Türkan Ertuğrul, Feyza Darendeliler, Editör, Nobel Tıp Kitapevleri, İstanbul, ss.1125-1128, 2020

X. **Bölüm 27: Çocukta Metabolizma Hastalıkları Semiyolojisi**

BALCI M. C., GÖKÇAY G. F.

PEDİYATRİK SEMİYOLOJİ, Fatma Oğuz, Editör, Ema Tıp Kitapevi, İstanbul, ss.343-355, 2020

XI. **XI. Bölüm Metabolizma Hastalıkları: 1. Doğumsal Metabolizma Hastalıklarına Yaklaşım**

DEMİRKOL M., BALCI M. C., GÖKÇAY G. F.

Pediatric, Olcay Neyzi, Türkan Ertuğrul, Feyza Darendeliler, Editör, Nobel Tıp Kitapevleri, İstanbul, ss.1003-1014, 2020

XII. **Karbonhidrat Metabolizması Bozuklukları**

Demirkol M., Balcı M. C.

Yurdakök Pediatric, Murat Yurdakök, Turgay Coşkun, Serap Sivri, Editör, Güneş Kitabevi, Ankara, ss.146-181, 2018

XIII. **Çocukta metabolizma hastalıkları semiyolojisi**

BALCI M. C., GÖKÇAY G. F.

Pediyatrik Semiyoloji, Fatma Oğuz, Editör, İstanbul Tıp Kitabevleri, İstanbul, ss.323-334, 2018

XIV. **Rapid Desensitization for immediate hypersensitivity to Galsulfase therapy in patients with MPS VI**

TAMAY Z. Ü., GÖKÇAY G. F., DİLEK F., BALCI M. C., Ozceker D., DEMİRKOL M., Guler N.

JIMD Reports, Morava E, Baumgartner M, Patterson M, Rahman S, Zschocke J, Peters V, Editör, Springer, ss.53-57, 2016

XV. **Çocukta Metabolizma Hastalıkları Semiyolojisi**

Balcı M. C., GÖKÇAY G. F.

Pediyatrik Semiyoloji, Fatma Oğuz, Editör, İstanbul Tıp Kitabevi, İstanbul, ss.266-276, 2016

XVI. **Yağ Asidi Oksidasyon Bozuklukları ve Lipid Depo Hastalıkları**

Hakemli Kongre / Sempozyum Bildiri Kitaplarında Yer Alan Yayınlar

- I. **Konjenital glikozilasyon bozukluklarında hücresel oksidatif hasar**
Ak B., Karaca M., Gedikbaşı A., Aydın A. F., Balcı M. C., Bilgin A., Körbeyli H. K., Durmuş A., Kılıç Ş., Gökçay G. F.
SSIEM Annual Symposium 2023, Yerushalayim, İsrail, 29 Ağustos - 01 Eylül 2023, ss.745
- II. **Pregnancy, Maternal and Child Health in Women with Inherited Metabolic Disorders**
Karaca M., Balcı M. C., Selamioğlu A., Körbeyli H. K., Durmuş A., Çakar E., Kozanoğlu T., Hacıoğlu İ., Gökçay G. F.
SSIEM Annual Symposium 2023, Yerushalayim, İsrail, 29 Ağustos - 01 Eylül 2023, ss.270
- III. **Rapid, accurate and comprehensive diagnostic method for the detection of Neuronal Ceroid Lipofuscinosis Type 2 (CLN2) Disease using long-read third-generation sequencing technology**
Teker B., Tatonyan S., Balcı M. C., Karaca M., Akan G., Özgen Ö., Kürekçi F., Güngör O., Deniz A., Gedikbaşı A., et al.
SSIEM Annual Symposium 2023, Tel-Aviv-Yafo, İsrail, 29 Ağustos - 01 Eylül 2023, cilt.46, sa.686, ss.361
- IV. **Menstrual cycle characteristics, premenstrual syndrome and blood phenylalanine level relationship in women with PKU**
SELAMIOĞLU A., Tandoğan Z., BALCI M. C., KARACA M., KOZANOĞLU T., YEŞİL A., GÖKÇAY G. F.
SSIEM Annual Symposium 2023, Jerusalem, İsrail, 29 Ağustos 2023, cilt.46, ss.494
- V. **Evaluation of the Risk Factors for Noncommunicable Diseases in Patients with Inborn Errors of Amino Acid Metabolism Receiving Nutrition Therapy**
BALCI M. C., KARACA M., Yeşil A., SELAMIOĞLU A., Körbeyli H. K., DURMUŞ A., AK B., Hacıoğlu İ., GÖKÇAY G. F.
SSIEM Annual Symposium 2023, Jerusalem, İsrail, 29 Ağustos - 01 Ekim 2023, cilt.46, ss.195
- VI. **Retrospective Analysis Of Carbohydrate-Deficient Transferrin For CDG Screening: A Single Center Study**
Özgen Ö., Güdek Kılıç F., Gedikbaşı A., Balcı M. C., Karaca M., Durmuş A., Ak B., Körbeyli H. K., Atalar F., Gökçay G. F.
SSIEM Annual Symposium 2023, Tel-Aviv-Yafo, İsrail, 29 Ağustos 2023, cilt.46, ss.257
- VII. **Mitochondrial dysfunction in a disorder of transsulphuration: Cystathionine β -synthase deficiency**
Balcı M. C., Gedikbaşı A., Kahraman S., Tatonyan S., Tekin Neijmann Ş., Karaca M., Atalar F., Gökçay G. F.
SSIEM Annual Symposium 2023, Tel-Aviv-Yafo, İsrail, 29 Ağustos 2023, cilt.46, ss.148
- VIII. **Nöronal Seroid Lipofuksinozis 2 Tanısında Kuru Kan Örnekleri Ve Lökositlerde Tripeptidil Peptidaz-1in Florometrik Yöntemle Analizi Ve Validasyonu**
Teker B., Tatonyan S., Gedikbaşı A., Aydın A. F., Balcı M. C., Karaca M., Pempegül Yıldız E., Atalar F., Poda M., Gökçay G. F.
VIII. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Bursa, Türkiye, 3 - 07 Mayıs 2023, ss.64
- IX. **Çapraz Reaktif İmmünolojik Materyal (CRIM) Negatif İnfantil Pompe Hastalarında İmmunomodulasyon ve Yüksek Doz Enzim Replasman Tedavisi (ERT) Deneyimi**
Selamioğlu A., Durmuş A., Karaca M., Balcı M. C., Gökçay G. F.
VIII. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Bursa, Türkiye, 3 - 07 Mayıs 2023, ss.60
- X. **Nöraminidaz Eksikliği: 5 Olgu Sunumu**
Ak B., Balcı M. C., Karaca M., Gökçay G. F.
VIII. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Bursa, Türkiye, 3 - 07 Mayıs 2023, ss.41
- XI. **Üç Olgu ile Farber Hastalığı ve Yeni Tedavi Seçenekleri**
Durmuş A., Balcı M. C., Karaca M., Gökçay G. F.
VIII. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Bursa, Türkiye, 3 Mayıs - 07 Ekim 2023, ss.62
- XII. **Kalitsal Metabolik Hastalıklarda Pankreas Tutulumu**
Selamioğlu A., Karaca M., Balcı M. C., Gökçay G. F.
45. Pediatri Günleri / 24. Pediatri Hemşireliği Günleri, İstanbul, Türkiye, 25 - 28 Nisan 2023, ss.327-330
- XIII. **Mitokondriyal Aminoasit-RNA Sentetaz Eksikliği Olgularında Serum FGF-21 Düzeylerinin**

Değerlendirilmesi

Tekin Neijmann Ş., Gedikbaşı A., Güneş D., Balcı M. C., Karaca M., Atalar F., Gökçay G. F.

TÜRK KLİNİK BİYOKİMYA DERNEĞİ XXIII. Ulusal Klinik Biyokimya Kongresi, Antalya, Türkiye, 27 - 30 Nisan 2023, ss.234

XIV. OTC Hastalarında Klinik Bulguların ve Laboratuvar Parametrelerinin Değerlendirilmesi

Tırtır Yılmaz B., Ak B., Balcı M. C., Karaca M., Gökçay G. F.

45. Pediatri Günleri, İstanbul, Türkiye, 25 - 28 Nisan 2023, ss.1

XV. Metabolik Hastalıklarda Endokrinolojik Sorunlar; Biz ne yapabiliriz ?

İnan Balcı E., Balcı M. C., Karakılıç Özturan E., Yıldız M., Poyrazoğlu Ş., Baş F., Darendeliler F. F.

XXVI. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Kongresi, Antalya, Türkiye, 26 Ekim - 30 Kasım 2022, ss.91

XVI. Dihidropterin Redüktaz Eksikliği olan Hastaların Demografik Özellikleri ve Fenotipik bulgular: Tek Merkez Deneyimi

Eryılmaz C. C., Balcı M. C., Ak B., Durmuş A., Körbeyli H. K., Karaca M., Gökçay G. F.

XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Hatay, Türkiye, 28 Mayıs - 01 Haziran 2022, ss.126-129

XVII. 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

XVIII. KONJENİTAL GLİKOZİLASYON BOZUKLUKLARI: 30 OLGUDA KLİNİK DEĞERLENDİRME

Ak B., Balcı M. C., Karaca M., Gökçay G. F.

XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Hatay, Türkiye, 28 Mayıs - 01 Haziran 2022, ss.117

XIX. Tiamin Biyotin Duyarlı Bazal Ganglion Hastalığı Tanılı Olgularımızın Retrospektif Değerlendirilmesi

Körbeyli H. K., Kılıç M. A., Balcı M. C., Pempegül Yıldız E., Gökçay G. F.

44. PEDIATRİ GÜNLERİ 23. PEDIATRİ HEMŞİRELİĞİ GÜNLERİ, İstanbul, Türkiye, 17 - 20 Nisan 2022, ss.85

XX. Sağlık Bakanlığı Ulusal Yenidoğan Taramasında Fenilalanin Yüksekliği ile Başvuran Yenidoğanlarda Saptanan Fenilketonüri Dışındaki Doğumsal Metabolik Hastalıklar

Ak B., Balcı M. C., Karaca M., Burmacı Can N.

44. PEDIATRİ GÜNLERİ 23. PEDIATRİ HEMŞİRELİĞİ GÜNLERİ, İstanbul, Türkiye, 17 - 20 Nisan 2022, ss.84

XXI. Yenidoğan Taramasıyla Tanı Alan Fenilketonüri Erişkinlerin İzlem ve Tedavi Başarısını Etkileyen Faktörlerin Değerlendirilmesi

Tandoğan Z., Gedikbaşı A., Yeşil A., Balcı M. C., Karaca M., Selamioğlu A., Kozanoğlu T., Demirkol M., Gökçay G. F.

44. PEDIATRİ GÜNLERİ 23. PEDIATRİ HEMŞİRELİĞİ GÜNLERİ, İstanbul, Türkiye, 17 - 20 Nisan 2022, ss.74-76

XXII. ORGANİK ASİDEMİLİ ÇOCUKLARDA YAŞAM KALİTESİNİN DEĞERLENDİRİLMESİ

Uca Koç Z., BALCI M. C., KARACA M., GÖKÇAY G. F.

19. Ulusal Uludağ Pediatri Kış Kongresi, Bursa, Türkiye, 13 Mart 2022, ss.158

XXIII. 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

XXIV. Clinical and molecular features of Pompe patients: single center experience

Selamioğlu A., Karaca M., Balcı M. C., Durmuş A., Gökçay G. F.

14th International Congress of Inborn Errors of Metabolism 2021, Sydney, Avustralya, 21 - 24 Kasım 2021, ss.11

XXV. Covid- 19 Pandemisinin Fenilketonüri Yenidoğan Tarama Programı Üzerine Etkileri

Selamioğlu A., Karaca M., Balcı M. C., Burmacı Can N., Gökçay G. F.

II. Uluslararası Çocuk ve Kadın Doğum kongresi, Antalya, Türkiye, 21 - 24 Ekim 2021, ss.1

XXVI. TEDAVİYE DİRENÇLİ CİLT LEZYONLARININ AYIRICI TANISINDA NADİR KALITSAL METABOLİK

HASTALIK: PROLİDAZ EKSİKLİĞİ

Balcı M. C., Körbeyli H. K., Gökçay G. F.

43. Pediatri Günleri ve 22. Pediatri Hemşireliği Günleri, İstanbul, Türkiye, 30 Mayıs - 02 Haziran 2021, ss.293-294

XXVII. Hemolitik aneminin nadir bir nedeni: İki olgu ile triozfosfat izomeraz eksikliği

Selamioğlu A., Karaca M., Balcı M. C., Gökçay G. F., Durmuş A., Pempegül Yıldız E., Karaman S.

43. Pediatri Günleri ve 22. Pediatri Hemşireliği Günleri Toplantısı, İstanbul, Türkiye, 30 Mayıs - 02 Haziran 2021, ss.161

XXVIII. Mitokondriyal Hastalıklara Bütünsel Yaklaşım: Beş Aile Örneği

Gedikbaşı A., Toksoy G., Karaca M., Balcı M. C., Güleç Ç., Karaman B., Kayserili Karabay H., Başaran S., Gökçay G. F., Uyguner Z. O.

14. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İstanbul, Türkiye, 20 - 22 Aralık 2020, ss.45

XXIX. Karaciğer nakli öncesi ve sonrası aşılama:üç zor olgu serisi

KESKİNDEMİRCİ G., ÖNAL Z., YÜCEL E., BALCI M. C., DURMAZ Ö., GÖKÇAY E. G.

Ulusal sosyal pediatri sempozyumu, Eskişehir, Türkiye, 11 - 13 Ekim 2019, ss.70

XXX. Nonketotic Hyperglycinemia: Outcome of Patients from a Single Center

Güneş S., Güneş D., Balcı M. C., Demirkol M., Gökçay G. F.

INTERNATIONAL INBORN ERRORS OF METABOLISM AND NUTRITION CONGRESS, İstanbul, Türkiye, 10 - 14 Nisan 2019, ss.299-301

XXXI. Citrin Deficiency: The Efficacy of Dietary Treatment

Dudaklı A., Balcı M. C., Güneş S., Güneş D., Kozanoğlu T., Hacıoğlu İ., Demirkol M., Gökçay G. F.

INTERNATIONAL INBORN ERRORS OF METABOLISM AND NUTRITION CONGRESS, İstanbul, Türkiye, 10 - 14 Nisan 2019, ss.303-306

XXXII. Nutrition in Phenylketonuria – Information About Phenylketonuria

Balcı M. C.

International Inborn Errors of Metabolism and Nutrition Congress, İstanbul, Türkiye, 10 - 14 Nisan 2019, ss.24-25

XXXIII. Familial Hypercholesterolemia: Factors Associated with Diagnosis and Age at Diagnosis in Children

Kavrul Kayaalp G., BALCI M. C., Güneş D., GÜNEŞ S., DEMİRKOL M., GÖKÇAY G. F.

INTERNATIONAL INBORN ERRORS OF METABOLISM AND NUTRITION CONGRESS, İstanbul, Türkiye, 10 - 14 Nisan 2019, ss.1-547

XXXIV. L2-Hydroxyglutaric Aciduria: Clinical and Biochemical Evaluation of 33 Patients from a Single Center

BAYRAKTAR ELTUTAN N. C., GÜNEŞ S., Güneş D., BALCI M. C., DEMİRKOL M., GÖKÇAY G. F.

INTERNATIONAL INBORN ERRORS OF METABOLISM AND NUTRITION CONGRESS, İstanbul, Türkiye, 10 - 14 Nisan 2019, ss.1-547

XXXV. Evaluation Of The Phenylalanine Tolerance For Genotype-Phenotype Correlation in P.L48S Mutation For Phenylketonuria

Akın Uslu G., BALCI M. C., MUSLU M., GEDİKBAŞI A., GÖKÇAY G. F., DEMİRKOL M.

INTERNATIONAL INBORN ERRORS OF METABOLISM AND NUTRITION CONGRESS, İstanbul, Türkiye, 10 - 14 Nisan 2019, ss.1-547

XXXVI. Isobutyryl-CoA Dehydrogenase Deficiency: A Rare Disease Detectable by Tandem Mass Spectrometry

Güneş D., İŞERİ KÜSKÜ Z. A., GÜNEŞ S., BALCI M. C., DEMİRKOL M., GÖKÇAY G. F.

INTERNATIONAL INBORN ERRORS OF METABOLISM AND NUTRITION CONGRESS, İstanbul, Türkiye, 10 - 14 Nisan 2019, ss.1-547

XXXVII. Galaktokinase Deficiency: Missed Diagnosis in a Case with Early Presentation

KALAY İ., BALCI M. C., UYGUNER Z. O., DEMİRKOL M., GÖKÇAY G. F.

INTERNATIONAL INBORN ERRORS OF METABOLISM AND NUTRITION CONGRESS, İstanbul, Türkiye, 10 - 14 Nisan 2019, ss.1-547

XXXVIII. Lysinuric Protein Intolerance: Follow-Up in Pregnancy

ÇÖLLÜ M., Güneş D., GÜNEŞ S., BALCI M. C., Yalmanbaş İ., DEMİRKOL M., GÖKÇAY G. F.

INTERNATIONAL INBORN ERRORS OF METABOLISM AND NUTRITION CONGRESS, İstanbul, Türkiye, 10 - 14 Nisan 2019, ss.1-547

XXXIX. Clinical and Biochemical Characterization of Patients With 3-Methylcrotonyl-CoA- Carboxylase

Deficiency

Güneş D., ISERİ KUSKU Z., GÜNEŞ S., BALCI M. C., DEMİRKOL M., GÖKÇAY G. F.

INTERNATIONAL INBORN ERRORS OF METABOLISM AND NUTRITION CONGRESS, İstanbul, Türkiye, 10 - 14 Nisan 2019, ss.1-547

XL. Glycogen Storage Disease Type Ib and Amyloidosis: A Cause of Proteinuria

Güneş D., GÜNEŞ S., YÜRÜK YILDIRIM Z. N., Balcı M. C., DEMİRKOL M., GÖKÇAY G. F.

INTERNATIONAL INBORN ERRORS OF METABOLISM AND NUTRITION CONGRESS, İstanbul, Türkiye, 10 - 14 Nisan 2019, ss.1-547

XLI. Nonketotic Hyperglycinemia: Outcome of Patients from a Single Center

GÜNEŞ S., Güneş D., BALCI M. C., DEMİRKOL M., GÖKÇAY G. F.

INTERNATIONAL INBORN ERRORS OF METABOLISM AND NUTRITION CONGRESS, İstanbul, Türkiye, 10 - 14 Nisan 2019, ss.1-547

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

BALCI M. C., GÜNEŞ D., GÜNEŞ S., ÇAKAR E. N., GÜLLER D., ÖNAL Z., CANTEZ M. S., DURMAZ UĞURCAN Ö., DEMİRKOL M., GÖKÇAY G. F.

Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Yunanistan, 4 - 07 Eylül 2018, cilt.41, ss.109

XLIII. 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, sa.1, ss.46

XLIV. Clinical presentation and outcome in a series of 32 patients with 2-methylacetoacetyl-coenzyme A thiolase (beta ketothiolase, MAT) deficiency.

ÇOKER M., KALKAN UÇAR S., GÖKÇAY G. F., BALCI M. C., DEMİRKOL M.

ICIEP 2017 13th International Congress of Inborn Errors of Metabolism, 5 - 08 Eylül 2017

XLV. 3-hydroxy-3-methylglutaryl-coenzyme A lyase deficiency: Clinical presentation and outcome in a series of 37 patients.

BALCI M. C., GÖKÇAY G. F., DEMİRKOL M., KALKAN UÇAR S., ÇOKER M.

ICIEP 2017 13th International Congress of Inborn Errors of Metabolism, 5 - 08 Eylül 2017

XLVI. Systemic carnitine deficiency: Impact of treatment on clinical and biochemical features in 32 patients

BALCI M. C., DEMİRKOL M., ÖZGÜL R. K., DURSUN A., GÖKÇAY G. F.

13th International Congress of Inborn Errors of Metabolism, Rio de Janeiro, Brazil, Journal of Inborn Errors of Metabolism and Screening, special supplement with the abstracts, 5 - 08 Eylül 2017, cilt.5

XLVII. TİROZİNEMİ TİP 1 TANILI HASTALARIMIZDAGELİŞEN HEPATOSELLÜLER KARSİNOM VE DİĞER KOMPLİKASYONLAR

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

14: ulusal metabolik hastalıklar ve beslenme kongresi , Muğla, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017, ss.19-20

XLVIII. Nöbet ve bilinç bulanıklığı ile başvuran propiyonik asidemi vakası

GEDİK S., YILDIZ İ., VARKAL M. A., AKSU UZUNHAN T., SARE ŞIK G., BALCI M. C., GÖKÇAY G. F., ÇALIŞKAN M. M., ÇITAK A., KILIÇ A., et al.

36.PEDİATRİ GÜNLERİ ve 15.PEDİATRİ HEMŞİRELİĞİ GÜNLERİ, Türkiye, 8 - 11 Nisan 2014

Bilirkişi Raporları

I. ÖMER KARTAL ÖZTÜRK BİLİRKiŞİ

Yaşa B., Balcı M. C.

İSTANBUL TIP FAKÜLTESİ, ss.2, İstanbul, 2023

Desteklenen Projeler

KARAKAŞ Z., ÖZBEÖZ O., TANYILDIZ H. G., GÖKÇAY G. F., ÖZHAN G., GEDİKBAŞI A., BALCI M. C., YILMAZ Y., DOĞAN Ş. A., AYDIN A. F., et al., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Hemoglobopatilerde Okside Hemoglobin ve Mitokondriyal Hasar İlişkili Moleküler Paternler DAMPs ve NAD ile Antioksidanların İn vitro Potansiyel Terapötik Etkileri, 2022 - Devam Ediyor

GEDİKBAŞI A., AYDOĞDU P., GÖKÇAY G. F., AYDIN A. F., BALCI M. C., KARACA M., ASLANGER A. D., PEMPEGÜL YILDIZ E., BALTA Ç., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Lizozomal Depo Hastalıklarında Enzimatik Tanı Yöntemlerinin Kurulması Optimizasyonu ve Validasyonu, 2022 - Devam Ediyor

GÖKÇAY G. F., BALCI M. C., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Beslenme Tedavisi Uygulanan Kalıtsal Metabolizma Hastalıklarında Bulaşıcı Olmayan Kronik Hastalıklar Açısından Risk Faktörlerinin Değerlendirilmesi ve Çözüm Önerileri, 2021 - Devam Ediyor

Gökçay G. F., Karaca M., Balci M. C., Kozanoğlu T., Diğer Ülkelerdeki Özel Organizasyonlar Tarafından Desteklenmiş Proje, Uzun zincirli yağ asidi oksidasyon bozukluğu (LC-FAOD) olan Pediatrik hastalardaki, Majör Klinik Olaylarda (MCE'ler) Çift Zincirli, Orta zincirli Trigliseridlerle (MTC'ler) karşılaştırıldığında Triheptanoin'nin etkisinin belirlendiği Çok Merkezli, Çift Kör, Randomize Çalışma, 2023 - 2027

Selamioğlu A., Canlı M., Karaca M., Balci M. C., Gökçay G. F., Yeşil A., Kurt E., Demiralp T., TÜBİTAK Projesi, Fenilketonüri Hastalarda Kognitif İşlevlerdeki Bozulmanın Değerlendirmesinde Nöropsikoloji, Nörogörüntüleme, Genotip ve Fenilalanin Toksisitesi İlişkisi, 2022 - 2025

Yeşil Sayın G., Atalar F., Gökçay G. F., Balci M. C., UFUK 2020 Projesi, Horizon Baby Porject for Rare Disease Diagnosis by Using Newborn Screening and Digital Technologies, 2020 - 2025

Gökçay G. F., Balci M. C., Diğer Uluslararası Fon Programları, Safety and Efficacy of Eliglustat With or Without Imiglucerase in Pediatric Patients With Gaucher Disease (GD) Type 1 and Type 3 (ELIKIDS) Tip 1 ve Tip 3 Gaucher hastalığına sahip pediatrik hastalarda eliglustatın farmakokinetik, güvenlik ve etkililiğini değerlendiren açık etiketli, iki kohortlu (imigluserazla birlikte olan ve olmayan), çok merkezli çalışma, EFC13738, 2019 - 2023

Gökçay G. F., Balci M. C., Diğer Özel Kurumlarca Desteklenen Proje, Gaucher Hastalığı Olan Bireylerde Taligluseraz Alfa Tedavisi Türkiye Deneyiminin Belirlenmesi Çalışması – Taligluseraz Alfa- Türkiye Deneyimi, 2021 - 2022

Gökçay G. F., Karaca M., Balci M. C., Diğer Uluslararası Fon Programları, Two part (double-blind inciliran versus placebo [Year 1] followed by open-label inciliran [Year 2]) randomized multicenter study to evaluate safety, tolerability, and efficacy of inciliran in adolescents (12 to less than 18 years) with heterozygous familial hypercholesterolemia and elevated LDL-cholesterol (ORION-16), 2020 - 2022

Gökçay G. F., Balci M. C., Diğer Uluslararası Fon Programları, Study B3031002: A Multicenter, Multicountry Postmarketing Active Surveillance Taliglucerase Alfa Registry in Patients with Gaucher Disease, 2019 - 2022

Karaca M., Gökçay G. F., Balci M. C., Diğer Uluslararası Fon Programları, IQVIA_KALEIDO_Faz2_Üre Döngüsü Bozukluğu Çalışması, 2019 - 2020

Bilimsel Hakemlikler

İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi Mecmuası, Hakemli Bilimsel Dergi, Eylül 2023
Archives of the Turkish Society of Cardiology, Hakemli Bilimsel Dergi, Eylül 2023
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY AND METABOLISM, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Ocak 2023
Çocuk Dergisi, Hakemli Bilimsel Dergi, Ocak 2023

Metrikler

Yayın: 90
Atıf (WoS): 90
Atıf (Scopus): 97
H-İndeks (WoS): 5
H-İndeks (Scopus): 4

Ödüller

Teker B., Tatonyan S., Gedikbaşı A., Aydın A. F., Balci M. C., Karaca M., Pempegül Yıldız E., Poda M., Gökçay G. F., Atalar F.,
Sözlü bildiri birincilik, Çocuk Beslenme Ve Metabolizma Derneği, Mayıs 2023

Akademi Dışı Deneyim

Hastane, Tokat Devlet Hastanesi, Çocuk metabolizma polikliniği