

**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](mailto: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  
İNTERAKTİF VAKA TARTIŞMASI Sık Rastlanan Doğumsal Metabolizma Hastalıkları, Lisans, 2023 - 2024  
Doğumsal metabolik hastalıklarda tanımlar, Lisans, 2023 - 2024  
İNTERAKTİF 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  
İNTERAKTİF VAKA TARTIŞMASI B12 Eksikliğine Olgularla 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  
Doktora Yeterlik Sınavı, Doktora Yeterlik Sınavı, İstanbul Üniversitesi, Eylül, 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, Haziran, 2023

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

- Oxford nanopore sequencing-based assay for BTB gene screening: Design, clinical validation, and variant frequency assessment in the Turkish population.**  
Kazan H. H., Karaca M., Akan G., Özgen Ö., Tuncel G., Özketen A. Ç., Balcı M. C., Körbeyli H. K., Atalar F., Gökçay G. F.  
Gene, cilt.928, ss.148782, 2024 (SCI-Expanded)
- Clinical, biochemical, and molecular insights into Cerebrotendinous Xanthomatosis: A nationwide study of 100 Turkish individuals**  
ZÜBARİOĞLU T., KIYKIM E., KÖSE E., EMİNOĞLU F. T., TEKE KISA P., Balcı M. C., Özer I., İNCİ A., ÇİLESİZ K., Canda E., et al.  
Molecular Genetics and Metabolism, cilt.142, sa.2, 2024 (SCI-Expanded)
- 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, cilt.15, sa.3, ss.257-268, 2024 (SCI-Expanded)

- IV. **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, cilt.47, sa.3, ss.431-446, 2024 (SCI-Expanded)
- V. **A different perspective into clinical symptoms in CPT I deficiency.**  
Balci M. C., Karaca M., Selamioğlu A., Korbeyli H. K., Durmuş A., Ak B., Kozanoğlu T., Gokcay G. F.  
Molecular genetics and metabolism reports, cilt.38, ss.101032, 2023 (SCI-Expanded)
- VI. **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)
- VII. **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., Selamioğlu A., Korbeyli H. K., Durmuş A., Ak B., Kozanoğlu T., Hacıoğlu I., Gokcay G. F.  
Journal of pediatric endocrinology & metabolism : JPEM, 2023 (SCI-Expanded)
- VIII. **Concurrent CobalaminC and plasminogen deficiencies in a patient with chronic thrombotic microangiopathy**  
DİRİM A. B., Safak S., BALCI M. C., Ozyavuz P., Garayeva N., TİRYAKI T. O., OTO Ö. A., ÖZLÜK M. Y., KILIÇASLAN I., SOLAKOĞLU S., et al.  
NEPHRON, 2023 (SCI-Expanded)
- IX. **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)
- X. **Triosephosphate Isomerase Deficiency: E105D Mutation in Unrelated Patients and Review of the Literature**  
Selamioğlu A., Karaca M., Balci M. C., Körbeyli H. K., Durmuş A., Yildiz E. P., Karaman S., Gökçay G. F.  
MOLECULAR SYNDROMOLOGY, cilt.14, sa.3, ss.231-238, 2023 (SCI-Expanded)
- XI. **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)
- XII. **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)
- XIII. **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)
- XIV. **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)
- XV. **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)
- XVI. **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)
- XVII. **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)
- XVIII. **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)
- XIX. **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)
- XX. **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)
- XXI. **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)
- XXII. **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)
- XXIII. **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)
- XXIV. **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)
- XXV. **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. **Mukopolisakkaridoz Tip VI**  
Balci M. C., Gökçay G. F.  
Mukopolisakkaridoz ve Oligosakkaridozlar, Mehmet GÜNDÜZ, Editör, Türkiye Klinikleri Yayınevi, Ankara, ss.28-34, 2024
- II. **Ketogenic diets and childhood epilepsy**  
Balci M. C.  
Pediatric epileptology, selçuk apak,burak tatlı, Editör, Nobel Tıp Kitapevi, İstanbul, ss.310-326, 2024
- III. **Fenilketonürisi olan çocuğun izlemi ve toplumda bakımı**  
Balci M. C., Gökçay G. F.  
Kronik Hastalığı Olan Çocuğun İzlemi ve Toplumda Bakımı, Emine Gülbin GÖKÇAY,Gonca KESKİNDEMİRÇİ, Editör, Istanbul University, İstanbul, ss.199-210, 2024
- IV. **The nutrition education of the children**  
Gökçay G. F., Balci M. C., Kozanoğlu T.  
Developmental Education in Children, Selman Yılmaz,Birce Aslandoğan, Editör, Istanbul University, İstanbul, ss.124-135, 2024
- V. **"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
- VI. **"Çapa Çocuk" Sabah Vaka Arşivleri-I**  
Kahraman H., Körbeyli H. K., Balci 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
- VII. **Vaka 5**  
BALCI M. C., KARACA M., PEMPEGÜL YILDIZ E., DEMİRKOL D., GÖKÇAY G. F.  
Çapa Çocuk Sabah Vaka Arşivleri I, Çoban Asuman, Demirkol D, Yılmaz A, Ayaz Aktay N, Editör, Ankara Nobel Tıp Kitapevi, ss.31-38, 2023
- VIII. **Konjenital Glikozilasyon Defekti: Hafif Klinik Seyirli İki Olgu**  
AK B., KARACA M., BALCI M. C., SELAMIOĞLU A., Körbeyli H. K., Durmuş A., GÖKÇAY G. F.  
Türkiye Klinikleri- Bilimsel Oturumlar- Özel- Konjenital Glikozilasyon Bozuklukları - Congenital Glycosylation Disorders- Çocuk Metabolizma Hastalıkları Akademisi CMAK - 2023, Önal Uzun Özlem, Editör, Türkiye Klinikleri, Ankara, ss.92-93, 2023
- IX. **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
- X. **Çocukluk Çağında Nörometabolik İnmeler**  
Balci M. C.  
Çocukluk Çağında İnme, NUR AYDINLI, TUĞÇE AKSU UZUNHAN, Editör, Türkiye Klinikleri Yayınevi, Ankara, ss.14-20, 2021
- XI. **Mitokondriyal ve Diğer Enerji Metabolizması Bozuklukları**  
Balci M. C., Kozanoğlu T., Gökçay G. F.  
Kalıtsal Metabolik Hastalıklarda Beslenme Tedavisi, Eminoğlu, Fatma Tuğba; Haspolat, Yusuf Kenan; Çeltik, Çoşkun; Çarman, Kürşat Bora; Akbulut, Ulaş Emre; Taş, Taşkın, Editör, Orient Yayınları, Ankara, ss.619-640, 2021
- XII. **COVID-19 ve Doğumsal Metabolizma Hastalıkları**  
Durmuş A., Karaca M., Balci 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
- XIII. **MİTOKONDRİYAL ve DİĞER ENERJİ METABOLİZMASI BOZUKLUKLARI: UZUN ZİNCİRLİ YAĞ ASİDİ OKSİDASYON BOZUKLUKLARI ve BESLENME TEDAVİSİ**

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

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

**XIV. Metabolizma hastalıkları**

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

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

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

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

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

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

BALCI M. C., GÖKÇAY G. F.

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

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

BALCI M. C., GÖKÇAY G. F.

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

**XVIII. Karbonhidrat Metabolizması Hastalıkları**

BALCI M. C., DEMİRKOL M.

Yurdakök Pediyatri, Murat Yurdakök; Turgay Coşkun, Editör, Güneş Tıp Kitabevi, İstanbul, ss.146-181, 2018

**XIX. Çocukta metabolizma hastalıkları semiyolojisi**

BALCI M. C., GÖKÇAY G. F.

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

**XX. 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

**XXI. Çocukta Metabolizma Hastalıkları Semiyolojisi**

Balcı M. C., GÖKÇAY G. F.

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

**XXII. Yađ Asidi Oksidasyon Bozuklukları ve Lipid Depo Hastalıkları**

Balcı M. C., Nişli K.

Pediyatrik Sistemik Hastalıklarda Kalp Tutulum, Nazmi Narin, Editör, Türkiye Klinikleri Yayınevi, Ankara, ss.40-45, 2015

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

**I. Üre Döngüsü Bozukluđu Tanılı Çocukların Ebeveynlerinin Deneyimleri; Sosyodemografik Veriler Ve Karşılaşılan Zorluklar**

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

XVII. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Antalya, Türkiye, 28 Nisan - 02 Mayıs 2024, ss.289-290

**II. Konjenital glikozilasyon bozukluklarında hücrenel 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

**III. Pregnancy, Maternal and Child Health in Women with Inherited Metabolic Disorders**

Karaca M., Balcı M. C., Selamiođlu A., Körbeyli H. K., Durmuş A., Çakar E., Kozanođlu T., Hacıođlu İ., Gökçay G. F.

SSIEM Annual Symposium 2023, Yerushalayim, İsrail, 29 Ağustos - 01 Eylül 2023, ss.270

**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., Yeşil A., SELAMİOĞLU 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

- V. **Retrospective Analysis Of Carbohydrate-Deficient Transferrin For CDG Screening: A Single Center Study**  
Özgen Ö., Güdek Kılıç F., Gedikbaşı A., Balci 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
- VI. **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., Balci 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
- VII. **Pregnancy, Maternal and Child Health in Women with Inherited Metabolic Disorders**  
KARACA M., BALCI M. C., SELAMİOĞLU A., Körbeyli H. K., DURMUŞ A., AK B., ÇAKAR E., Güneş D., GÜNEŞ S., Kozanoğlu T., et al.  
SSIEM Annual Symposium 2023, Jerusalem, İsrail, 29 Ağustos - 01 Ekim 2023, cilt.46, ss.270
- VIII. **Mitochondrial dysfunction in a disorder of transsulphuration: Cystathionine β-synthase deficiency**  
Balci 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
- IX. **Menstrual cycle characteristics, premenstrual syndrome and blood phenylalanine level relationship in women with PKU**  
SELAMİOĞLU 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
- X. **Üç Olgu ile Farber Hastalığı ve Yeni Tedavi Seçenekleri**  
Durmuş A., Balci M. C., Karaca M., Gökçay G. F.  
VIII. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Bursa, Türkiye, 3 Mayıs - 07 Ekim 2023, ss.62
- XI. **Çapraz Reaktif İmmünolojik Materyal (CRIM) Negatif İnfantil Pompe Hastalarında İmmunomodulasyon ve Yüksek Doz Enzim Replasman Tedavisi (ERT) Deneyimi**  
Selamioğlu A., Durmuş A., Karaca M., Balci M. C., Gökçay G. F.  
VIII. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Bursa, Türkiye, 3 - 07 Mayıs 2023, ss.60
- XII. **Nöraminidaz Eksikliği: 5 Olgu Sunumu**  
Ak B., Balci M. C., Karaca M., Gökçay G. F.  
VIII. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Bursa, Türkiye, 3 - 07 Mayıs 2023, ss.41
- XIII. **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., Balci 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
- XIV. **İstanbul Tıp Fakültesi Elektronik Sağlık Kayıt Verilerinde Hastalığa Özgü Fenotiplerin Modellenmesi ile Mukopolisakkaridoz Tip I Hastalarının Belirlenmesi: Tek Merkezli bir Gerçek Yaşam Verisi Araştırması**  
BALCI M. C., Işık M., Gökalp T., Ceylan U., ŞEN S., KARACA M., GÖKÇAY G. F.  
VIII. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, 3-7 Mayıs 2023, Bursa, 3 - 07 Mayıs 2023, ss.114
- XV. **Kalitsal Metabolik Hastalıklarda Pankreas Tutulumu**  
Selamioğlu A., Karaca M., Balci M. C., Gökçay G. F.  
45. Pediatri Günleri / 24. Pediatri Hemşireliği Günleri, İstanbul, Türkiye, 25 - 28 Nisan 2023, ss.327-330
- XVI. **OTC Hastalarında Klinik Bulguların ve Laboratuvar Parametrelerinin Değerlendirilmesi**  
Tırtır Yılmaz B., Ak B., Balci M. C., Karaca M., Gökçay G. F.  
45. Pediatri Günleri, İstanbul, Türkiye, 25 - 28 Nisan 2023, ss.1
- XVII. **Mitokondriyal Aminoasit-RNA Sentetaz Eksikliği Olgularında Serum FGF-21 Düzeylerinin Değerlendirilmesi**  
Tekin Neijmann Ş., Gedikbaşı A., Güneş D., Balci M. C., Karaca M., Atalar F., Gökçay G. F.  
TÜRK KLİNİK BİYOKİMYA DERNEĞİ XXIII. Ulusal Klinik Biyokimya Kongresi, Antalya, Türkiye, 27 - 30 Nisan 2023,

- XVIII. 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
- XIX. Are biomarkers of metabolic monitoring helpful in foreseeing cardiomyopathy in propionic acidemia**  
KÖK C., BALCI M. C., ASLANGER A. D., ÖZGÖR C., GÖKÇAY G. F.  
SSIEM Annual Symposium 2022, Freiburg, Almanya, 30 Ağustos - 02 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. 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
- XXII. 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
- XXIII. 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
- XXIV. 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
- XXV. 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
- XXVI. 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
- XXVII. Propionic and Methylmalonic Acidemia: Outcome of Nutritional Therapy and Nutritional Status**  
KÖK C., GÖKÇAY G. F., BALCI M. C., ÖZGÖR C.  
14th International Congress of Inborn Errors of Metabolism, Sydney, Avustralya, 21 - 24 Kasım 2021, cilt.44, ss.1-461
- XXVIII. 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 (ICIEM), Sydney, Avustralya, 19 - 24 Kasım 2021, ss.1-3
- XXIX. 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
- XXX. 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



- XXXI. **TEDAVİYE DİRENÇLİ CİLT LEZYONLARININ AYIRICI TANISINDA NADİR KALITSAL METABOLİK HASTALIK: PROLİDAZ EKSİKLİĞİ**  
Balci 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
- XXXII. **Hemolitik aneminin nadir bir nedeni: İki olgu ile triozfosfat izomeraz eksikliği**  
Selamioğlu A., Karaca M., Balci 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
- XXXIII. **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
- XXXIV. **TEK DOZ STEROİD KULLANIMI İLE ORTAYA ÇIKAN ERİŞKİN YAŞ PARSİYEL OTC EKSİKLİĞİ OLGUSU**  
GÜZEY ARAS Y., ÜNLÜBAŞ Y., ÇAKMAK R., DHEİR H., BALCI M. C., Tunç A.  
55. ULUSAL NÖROLOJİ KONGRESİ, Türkiye, 15 - 21 Kasım 2019
- XXXV. **Karaciğer Nakil Öncesi ve Sonrası Aşılama:Üç Zor Olgu Serisi**  
GÖKÇAY E. G., KESKİNDEMİRCİ G., ÖNAL Z., YÜCEL E., AYDIN Y. Ş., BALCI M. C., DURMAZ UĞURCAN Ö.  
Ulusal Sosyal Pediatri Sempozyumu, Türkiye, 11 - 13 Ekim 2019
- XXXVI. **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
- XXXVII. **The contribution of molecular genetic methods to the diagnosis of classical galactosemia and investigation of genotype-phenotype correlation**  
KALAY İ., BALCI M. C., Çağrı G., GÖKÇAY G. F., DEMİRKOL M., BAŞARAN S., UYGUNER Z. O.  
52nd european Society of human Genetics (ESHS) Conference 2019, Gothenburg, İsveç, 15 - 19 Haziran 2019, cilt.27, ss.1174-1813
- XXXVIII. **Citrin Deficiency: The Efficacy of Dietary Treatment**  
Dudaklı A., Balci 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
- XXXIX. **Nutrition in Phenylketonuria – Information About Phenylketonuria**  
Balci M. C.  
International Inborn Errors of Metabolism and Nutrition Congress, İstanbul, Türkiye, 10 - 14 Nisan 2019, ss.24-25
- XL. **Nonketotic Hyperglycinemia: Outcome of Patients from a Single Center**  
Güneş S., Güneş D., Balci M. C., Demirkol M., Gökçay G. F.  
INTERNATIONAL INBORN ERRORS OF METABOLISM AND NUTRITION CONGRESS, İstanbul, Türkiye, 10 - 14 Nisan 2019, ss.299-301
- XLI. **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
- XLII. **Glycogen Storage Disease Type Ib and Amyloidosis: A Cause of Proteinuria**  
Güneş D., GÜNEŞ S., YÜRÜK YILDIRIM Z. N., 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
- XLIII. **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
- XLIV. **Galaktokinaz 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

- XLV. **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
- XLVI. **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
- XLVII. **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
- XLVIII. **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
- XLIX. **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
- L. **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
- LI. **Mitochondrial 3-hydroxy-3-methylglutaryl-CoA synthase deficiency: A potentially lethal disorder with a new mutation**  
GÜNEŞ S., AYĞÜN F., ÇAKAR N. E., GÜNEŞ D., BALCI M. C., YEŞİL G., DEMİRKOL M., GÖKÇAY G. F.  
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism 2018, Yunanistan, 4 Eylül - 07 Nisan 2018
- LII. **Glycogen storage disease type IB and amyloidosis: should we look out for this complication?**  
GÜNEŞ D., UĞURTAY B., GÜNEŞ S., ÇAKAR N. E., BALCI M. C., YÜRÜK YILDIRIM Z. N., ÖNAL Z., DEMİRKOL M., GÖKÇAY G. F.  
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism 2018, Yunanistan, 4 - 07 Eylül 2018
- LIII. **CRIM Negatif İnfantil Pompe Hastalığında İmmun Modülatör Tedavi**  
GÜNEŞ D., ÖZDEMİRCİOĞLU F., ÇAKAR N. E., GÜNEŞ S., BALCI M. C., DEMİRKOL M., GÖKÇAY G. F.  
VI. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Türkiye, 11 - 15 Nisan 2018
- LIV. **Geç Tanı Erişkin Mukopolisakkaridozis Tip 1 Olgusu**  
ÇAKAR N. E., ÖZDAĞ ACARLI A. N., KARACA M., GÜNEŞ D., GÜNEŞ S., BALCI M. C., BİLGİÇ B., HANAĞASI H., GÜRVİT İ. H., DEMİRKOL M., et al.  
VI. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Türkiye, 11 - 15 Nisan 2018
- LV. **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
- LVI. **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.  
ICIEM 2017 13th International Congress of Inborn Errors of Metabolism, 5 - 08 Eylül 2017
- LVII. **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.  
ICIEM 2017 13th International Congress of Inborn Errors of Metabolism, 5 - 08 Eylül 2017
- LVIII. **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
- LIX. **TİROZİNEMİ TIP 1 TANILI HASTALARIMIZDAGELİŞEN HEPATOSELLÜLER KARSİNOM VE DİĞER KOMPLİKASYONLAR**  
Güneş S., Karaca M., Balci 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
- LX. **Tirozinemi Tip 1 Tanılı Hastalarımızda Karaciğer Transplantasyonu Endikasyonları ve Post-transplant İzlem**  
GÜNEŞ S., KARACA M., BALCI M. C., ÇAKAR N. E., GÜNEŞ D., CANTEZ M. S., DURMAZ UĞURCAN Ö., ÖZDEN İ., DEMİRKOL M., GÖKÇAY G. F.  
XIV. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017
- LXI. **Cerebrotendinous Xanthomatosis: Response to Treatment in Late Diagnosed Cases**  
KARACA M., BALCI M. C., ÇAKAR N. E., DEMİRKOL M., GÖKÇAY G. F.  
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism 2016, İtalya, 6 - 09 Eylül 2016
- LXII. **Biotinidase deficiency: evaluation of patients diagnosed with newborn screening**  
DEMİRKOL M., ÇAKAR N. E., BAŞ K., KARACA M., BALCI M. C., GÖKÇAY G. F.  
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism 2016, İtalya, 06 Eylül 2016
- LXIII. **Clinical and Neuroradiological Findings of X-ALD Patients**  
YILDIZ M., KARACA M., BALCI M. C., ÇAKAR N. E., DEMİRKOL M., GÖKÇAY G. F.  
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism 2016, İtalya, 06 Eylül 2016
- LXIV. **Maple syrup urine disease in the Marmara region of Turkey**  
BALCI M. C., KARACA M., ZÜBARİOĞLU T., ÖZER İ., DORUM S., DEMİRKOL M., GÖKÇAY G. F.  
SSIEM 2016, ROMA, İtalya, 06 Eylül 2016
- LXV. **Enzim Replasman Tedavisi Alan Mukopolisakkaridoz Tip 6 Tanılı Hastalarımızın Değerlendirilmesi**  
GÜNEŞ D., BALCI M. C., ÇAKAR N. E., KARACA M., GÖKÇAY G. F., DEMİRKOL M.  
V. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Türkiye, 14 - 17 Nisan 2016
- LXVI. **Gaucher Hastalarında Klinik Bulgular ve Enzim Yerine Koyma Tedavisine Yanıt**  
KARACA M., ÇAKAR N. E., BALCI M. C., DEMİRKOL M., GÖKÇAY G. F.  
V. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Türkiye, 14 - 17 Nisan 2016
- LXVII. **Profound biotinidase deficiency: natural course of the disease and impact of treatment in adult patients**  
DEMİRKOL M., ÇAKAR N. E., GÜNEŞ D., KARACA M., BALCI M. C., TÜRKOĞLU Ü., ÖZER İ., GÖKÇAY G. F.  
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism 2015, Fransa, 01 Eylül 2015
- LXVIII. **Nöbet ve bilinç bulanıklığı ile başvuran propiyonik asidemi vakası**  
GEDİK S., YILDIZ İ., VARKAL M. A., AKSU UZUNHAN T., SARE ŞİK 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
- LXIX. **Gaucher Type 3 with Severe Neutropenia Under Enzyme Replacement Therapy**  
ERSOY M., BALCI M. C., DEMİRKOL M., DEVECİOĞLU Ö., GÖKÇAY G.  
12th International Congress of Inborn Errors of Metabolism-Spain, 3 - 06 Eylül 2013
- LXX. **Clinical and Biochemical Evaluation of 27 Patients with Multiple Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency**  
BALCI M. C., ERSOY M., DEMİRKOL M., GÖKÇAY G.  
12th International Congress of Inborn Errors of Metabolism-Spain, 3 - 06 Eylül 2013

- LXXI. **OCTN2 Gene Mutations in Turkish Patients with Primary Carnitine Deficiency**  
YÜCEL YILMAZ D., ERSOY M., CANDAN Ş., BALCI M. C., KILIÇ M., GÖKÇAY G., DURSUN A., ÖZGÜL R. K.  
2012 Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism-United Kingdom, 4 - 07 Eylül 2012
- LXXII. **α-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., ÇAKIR BİÇER N., BALCI M. C., DEMİRKOL M., GÖKÇAY G.  
2012 Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism-United Kingdom, 4 - 07 Eylül 2012
- LXXIII. **Maple Syrup Urine Disease: Use of Leucine Free Medical Foods and Amino Acid Supplements in Dietary Treatment**  
ÇAKIR BİÇER N., TUNCER S., BALCI M. C., ERSOY M., DEMİRKOL M., GÖKÇAY G.  
2012 Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism-United Kingdom, 4 - 07 Eylül 2012
- LXXIV. **Congenital Disorders of Glycosylation Type IA: Are Vacuolated Peripheral Blood Cells A Diagnostic Clue?**  
ERSOY M., BALCI M. C., ÖZGÜVEN A. A., ÜNÜVAR A., MATTHIJS G., JAEKEN J., DEMİRKOL M., GÖKÇAY G.  
2012 Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism-United Kingdom, 4 - 07 Eylül 2012
- LXXV. **Maple syrup urine disease use of leucine free medical foods and amino acid supplements in dietary treatment**  
ÇAKIR BİÇER N., Tuncer Ş., BALCI M. C., ERSOY M., DEMİRKOL M., GÖKÇAY G. F.  
Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM) Annual Symposium 2012, İngiltere, 1 - 04 Eylül 2012
- LXXVI. **Metabolik Hastalıklara Tanısal Yaklaşımda Beslenmenin Değerlendirilmesi: Fruktöz -1,6- Difosfataz Eksikliği Olgusu**  
ALİYEV B., ERSOY M., BALCI M. C., GÖKÇAY G., DEMİRKOL M.  
34. Pediatri Günleri-İstanbul, 3 - 06 Nisan 2012
- LXXVII. **Zellweger Sendromu Olgu Sunumu**  
GÖKÇEER D., YILDIZ İ., KILIÇ A., ERSOY M., BALCI M. C., ÜNÜVAR E., OĞUZ F., SIDAL M., GÖKÇAY G.  
34. Pediatri Günleri-İstanbul, 3 - 06 Nisan 2012
- LXXVIII. **The Cardiac Manifestation and Responsetol-Carnitine Treatment in 14 Cases with Primary Systemic Carnitine Deficiency: Correlation with Genotype**  
BALCI M. C., YÜCEL D., ERGÜL Y., ÖZGÜL R. K., BAYKAL T., AKTUĞLU ZEYBEK A. Ç., ERSOY M., DEMİRKOL M., EKER ÖMEROĞLU R., DURSUN A., et al.  
2011 Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism-Switzerland, 30 Ağustos - 02 Eylül 2011
- LXXIX. **Kas (İskelet Kası-Kalp Kası)/Nörolojik Tutulumu Olan Hasta (Yağ Asit Metabolizma Bozuklukları-I Paneli)**  
GÖKÇAY G., BALCI M. C., ERSOY M.  
Uluslararası Katılımlı XI. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi-İzmir, 14 - 16 Nisan 2011

## Bilirkişi Raporları

### I. ÖMER KARTAL ÖZTÜRK BİLİRKİŞİ

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, Hemoglobinopatilerde Okside Hemoglobin ve Mitokondriyal Hasar İlişkili Moleküler Paternler DAMPs ve NAD ile Antioksidanların İnvitro Potansiyel Terapötik Etkileri, 2022 - Devam Ediyor

Gökçay G. F., Karaca M., Balcı 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

Balcı M. C., Gökçay G. F., Karaca M., Aktaş Ü., Diğer Ülkelerin Sanayi Kuruluşları Tarafından Desteklenmiş Proje, Enzim Replasmanı ile terapötik hedeflere ulaşan Gaucher hastalığı Tip 3 (GD3) olan yetişkin ve pediatrik hastalarda venglustatin etkililiğini ve güvenliliğini değerlendirmek için yapılan faz 3, çok merkezli, çok uluslu, randomize, çift kör, çift yapay, aktif karşılaştırıcı çalışma Terapi (ERT), 2024 - 2026

Gedikbaşı A., Gökçay G. F., Aydın A. F., Atak M., Deniz N. G., Küçükgergin C., Bingül İ., Aslanger A. D., Karpuzoğlu F. H., Atalar F., et al., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Kalıtsal Metabolizma Hastalıklarında Metabolomik ve Lipidomik Profillemeye İle Laboratuvarında Geliştirilen Testler, 2024 - 2026

Balcı M. C., Şirket, Gaucher, Fabry, Pomp ve Mukopolisakkaridoz Tip 1 hastalıklarının yeni nesil dizileme desteğiyle taranarak bu lizozomal depo hastalıklarının riskli gruplarda görülme sıklığının tespit edilmesi: Big Data Pilot Tarama, 2023 - 2025

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

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

Balcı M. C., Diğer Resmi Kurumlarca Desteklenen Proje, Ardışık kütle spektrofotometriyle genişletilmiş yenidoğan taramasında ikinci basamak moleküler tanı için üçüncü basamak yeni nesil dizileme teknolojisi kullanarak kit geliştirme, 2023 - 2024

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 - 2024

Balcı M. C., Diğer Özel Kurumlarca Desteklenen Proje, Fenilalanin Hidroksilaz (PAH) Enzim Eksikliğine veya Yokluğuna Bağlı Hiperfenilalaninemili Hastaların Retrospektif ve Prospektif Olarak Takip, Tedavi ve İzlemlerinin Yapıldığı Çok Merkezli Kayıt Çalışması, 2020 - 2024

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 - 2023

Gökçay G. F., Balcı 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 pediyatrik hastalarda eliglustatin farmakokinetik, güvenlilik ve etkililiğini değerlendiren açık etiketli, iki kohortlu (imigluserazla birlikte olan ve olmayan), çok merkezli çalışma, EFC13738, 2019 - 2023

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

Gökçay G. F., Balcı 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., Balcı M. C., Diğer Uluslararası Fon Programları, IQVIA\_KALEIDO\_Faz2\_Üre Döngüsü Bozukluğu Çalışması, 2019 - 2020

## Bilimsel Hakemlikler

JOURNAL OF ENDOCRINOLOGY AND METABOLISM, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Haziran 2024

Turkish medical student journal, Hakemli Bilimsel Dergi, Mart 2024

Archives of the Turkish Society of Cardiology, Hakemli Bilimsel Dergi, Eylül 2023

İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi Mecmuası, Hakemli Bilimsel Dergi, Eylül 2023

JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY AND METABOLISM, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Ocak 2023

Çocuk Dergisi, Hakemli Bilimsel Dergi, Ocak 2023

## Bilimsel Danışmanlıklar

Tubitak, Bilimsel Projeler İçin Yapılan Danışmanlık, İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, Türkiye, 2023 - Devam Ediyor

## Metrikler

Yayın: 129

Atıf (WoS): 96

Atıf (Scopus): 105

H-İndeks (WoS): 4

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