

## Prof. Dr. Zehra Oya UYGUNER

### Kişisel Bilgiler

İş Telefonu: [+90 212 414 2000](tel:+902124142000) Dahili: 32327

İş Telefonu: [+90 212 414 2000](tel:+902124142000) Dahili: 35067

E-posta: [o.uyguner@istanbul.edu.tr](mailto:o.uyguner@istanbul.edu.tr)

Web: <http://aves.istanbul.edu.tr/o.uyguner/>

Posta Adresi: Tıbbi Genetik AD, Genetik Laboratuvarı, İstanbul Tıp Fakültesi, Millet Cad, Çapa

### Uluslararası Araştırmacı ID'leri

ScholarID: [p\\_9kR4oAAAAJ](https://scholar.google.com/citations?user=p_9kR4oAAAAJ)

ORCID: [0000-0002-2035-4338](https://orcid.org/0000-0002-2035-4338)

Publons / Web Of Science ResearcherID: [Y-3899-2018](https://publons.com/author/38992018)

ScopusID: [25622770200](https://scopus.com/authid/detail.uri?authorId=25622770200)

Yoksis Araştırmacı ID: 5968

### Eğitim Bilgileri

Post Doktora, University of Texas at San Antonio, Health Science Center, Obstetrics An Gynecology, Amerika Birleşik Devletleri 1990 - 1991

Doktora, Marmara Üniversitesi, Marmara Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Biyokimya Ana Bilim Dalı, Türkiye 1985 - 1989

Yüksek Lisans, Oakland University, Fen Fakültesi, Kimya, Amerika Birleşik Devletleri 1983 - 1985

Lisans, Oakland University, Fen Fakültesi, Biyokimya, Amerika Birleşik Devletleri 1980 - 1983

### Yabancı Diller

İngilizce, C1 İleri

### Yaptığı Tezler

Doktora, Beta-Talasemi hastalarında gen amplifikasyonu ve sentetik oligonukleotid hibridizasyonu yöntemleri ile nokta mutasyonlarının araştırılması, Marmara Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Biyokimya Ad, 1989

Yüksek Lisans, Cloning of rat liver LP-26 gene in bacteria, Oakland University, Fen Fakültesi, Kimya, 1985

### Araştırma Alanları

Tıp, Sağlık Bilimleri, Dahili Tıp Bilimleri, Tıbbi Genetik

### Akademik Unvanlar / Görevler

Prof. Dr., İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2012 - Devam Ediyor

Doç. Dr., İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2005 - 2012

Araştırma Görevlisi Dr., İstanbul Üniversitesi, Çocuk Sağlığı Enstitüsü, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 1997 - 2005

Araştırma Görevlisi Dr., University of Texas at San Antonio, Health Science Center, Obstetric And Gynecology, 1990 - 1991

Araştırma Görevlisi, Oakland University, Fen Fakültesi, Kimya, 1983 - 1985

## Akademik İdari Deneyim

Anabilim/Bilim Dalı Başkanı, İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2022 - Devam Ediyor

## Verdiği Dersler

PRENATAL VE PREİMLANTASYON TANI VE DANIŞMANLIĞI, Yüksek Lisans, 2022 - 2023  
TEMEL TIBBİ GENETİK, Yüksek Lisans, 2022 - 2023  
GENETİK HASTALIKLARIN TARAMA VE TANI TESTLERİ, Yüksek Lisans, 2023 - 2024, 2022 - 2023  
İNSAN GENETİĞİ, Yüksek Lisans, 2023 - 2024, 2022 - 2023  
GENETİK DANIŞMA PRATİK UYGULAMALARI, Yüksek Lisans, 2023 - 2024, 2022 - 2023  
KLİNİK GENETİKTE LİTERATÜR ARAŞTIRMA STRATEJİLERİ VE ANALİZLERİ, Yüksek Lisans, 2022 - 2023  
MENDEL VE MENDEL DIŞI HASTALIKLAR, Doktora, 2022 - 2023  
Non Mendel Kalıtım-II Dinamik Mutasyon, Maternal Kalıtım, Lisans, 2012 - 2013  
Moleküler Uygulamalar, Lisans, 2012 - 2013  
Mutasyonlar, Polimorfizmler, Nomenklatürleri, Oluşum Mekanizmaları, Yüksek Lisans, 2012 - 2013  
Kopya Sayı Değişkenlikleri, Yüksek Lisans, 2012 - 2013  
Mutasyonların fonksiyonel yansımaları, Yüksek Lisans, 2012 - 2013  
Non Mendel Kalıtım-I UPD, Genomik İmprinting, Lisans, 2012 - 2013  
Hemoglobinin moleküler patolojisi, yapısal mutasyonlara bağlı hemoglobinopatiler, Doktora, 2012 - 2013  
Genomik İmprinting ve UPD, Doktora, 2012 - 2013  
Dinamik Mutasyon Hastalıkları-II (Huntington, Frederich Ataksisi, Miyotonik Distrofi), Doktora, 2012 - 2013  
Seminer, Doktora, 2012 - 2013  
In Vivo ve In Vitro Klonlama, Yüksek Lisans, 2012 - 2013  
Seminer, Yüksek Lisans, 2012 - 2013  
UPD, Genomik İmprinting, Mitokondriyal Kalıtım, Dinamik Mutasyonlar, Yüksek Lisans, 2012 - 2013

## Yönetilen Tezler

Uyguner Z. O., TOKSOY G., Santral Erken Puberte Olgularında Yeni Nesil Dizileme İle Moleküler Patolojinin Aydınlatılması, Doktora, V.KARAMAN(Öğrenci), 2021  
Uyguner Z. O., Oksidatif Fosforilasyon Sistemi Hastalıklarında Mitokondriyal DNA Varyantlarının Veri Madenciliği ile Araştırılması, Yüksek Lisans, G.Şahin(Öğrenci), 2021  
Uyguner Z. O., Tanı Konulamayan Kalıtsal Metabolik Hastalıklarda Tüm Ekzom Dizi Analizinin Katkısı, Doktora, A.GEDİKBAŞI(Öğrenci), 2020  
Uyguner Z. O., Güleç Ç., Preperinatal dönemde ayırıcı tanıda osteogenezis imperfekta düşünülen olgularda yeni nesil dizilemenin kesin tanıya katkısı, Tıpta Uzmanlık, L.Şentürk(Öğrenci), 2019  
Uyguner Z. O., Toksoy G., PARKİNSON HASTALIĞINA NEDEN OLAN BİLİNER VE YENİ GENLERDE İLİŞKİLİ MUTASYONLARIN ARAŞTIRILMASI, Doktora, F.TEPGEÇ(Öğrenci), 2018  
Uyguner Z. O., Güleç Ç., Klasik Galaktozemi'de GALT Geni Mutasyon Spektrumu ve Genotip-Fenotip İlişkisinin Araştırılması, Tıpta Uzmanlık, D.İrem(Öğrenci), 2018  
Uyguner Z. O., Toksoy G., Cinsiyet gelişim bozuklukları ile ilişkili genlerin yeni nesil dizileme tekniği ile araştırılması, Yüksek Lisans, A.AGHAYEV(Öğrenci), 2018

Uyguner Z. O., Toksoy G., SUBKORTİKAL ENFARKT VE LÖKOENSEFALOPATİ İLE GİDEN SEREBRAL ARTERİYOPATİ (CADASIL/CARASIL) HASTALIĞI İLE İLİŞKİLİ NOTCH3 VE HTRA1 GEN MUTASYONLARININ ARAŞTIRILMASI, Yüksek Lisans, B.RÜSTEMOĞLU(Öğrenci), 2018

UYGUNER Z. O., Non-Sendromik Diş Agenezisi İle İlişkili Yeni Genlerin Ve Sinyal Yolaklarının Yeni Nesil Dizileme Teknolojileri İle Araştırılması, Doktora, N.Dinçkan(Öğrenci), 2016

UYGUNER Z. O., Fanconi anemili olgularda, ilişkili genlerin yeni nesil dizileme teknolojisi ile taranması ve mutasyonların saptanması, Yüksek Lisans, G.Bagirova(Öğrenci), 2016

UYGUNER Z. O., Radyal Işın Defektlerinin Klinik Sınıflandırılması ve Etyopatogenezinin Araştırılması, Tıpta Uzmanlık, Ş.Avcı(Öğrenci), 2015

UYGUNER Z. O., Sendromik ve Non-Sendromik Kraniosinostoz Olgularında FGFR1, FGFR2, FGFR3, TWIST1, MSX2, POU, FREM1, ve RAB23 Genlerinde Moleküler Analizler, Yüksek Lisans, V.Karaman(Öğrenci), 2015

UYGUNER Z. O., Moebius Sendromlu Olgularda HOXA1, HOXA2, HOXB1 ve HOXB2 Gen İlişkisinin DNA Dizileme Yöntemi ile Araştırılması, Yüksek Lisans, H.Özgür(Öğrenci), 2011

UYGUNER Z. O., X'e Bağlı Sendromik ve Non-Sendromik Mental Retardasyonlu Hastalarda Aristaless-Related Homeobox (ARX) ve Metil-CpG Bağlıkayıcı protein 2 (MECP2) Genlerinin İncelenmesi, Tıpta Uzmanlık, Ş.Candan(Öğrenci), 2010

UYGUNER Z. O., Non Spesifik Mental Retardasyon Olgularında FMR1 Etkileşimli Sitoplazmik protein 1 ve 2 (CYFIP1 ve CYFIP2) Genlerinin İncelenmesi, Yüksek Lisans, Z.Gamze(Öğrenci), 2008

## Jüri Üyelikleri

Tez Savunma (Tıpta Uzmanlık), Tez Savunma (Tıpta Uzmanlık), İstanbul Üniversitesi, Haziran, 2024

Doktora Tez İzleme Komitesi (TİK) Üyeliği, Doktora Tez İzleme Komitesi (TİK) Üyeliği, İstanbul Üniversitesi, Mart, 2024

Doktora Tez İzleme Komitesi (TİK) Üyeliği, Doktora Tez İzleme Komitesi (TİK) Üyeliği, İstanbul Üniversitesi, Şubat, 2024

Akademik Kadroya Atama-Profesörlük, Akademik Kadroya Atama-Profesörlük, İstanbul Üniversitesi, Şubat, 2024

Akademik Kadroya Atama-Doçentlik, Akademik Kadroya Atama-Doçentlik, İstanbul Medeniyet Üniversitesi, Şubat, 2024

Tez Savunma (Tıpta Uzmanlık), Tez Savunma (Tıpta Uzmanlık), İstanbul Üniversitesi, Aralık, 2023

Doktora Tez İzleme Komitesi (TİK) Üyeliği, Doktora Tez İzleme Komitesi (TİK) Üyeliği, İstanbul Üniversitesi, Temmuz, 2023

Doktora Tez İzleme Komitesi (TİK) Üyeliği, Doktora Tez İzleme Komitesi (TİK) Üyeliği, İstanbul Üniversitesi, Haziran, 2023

Akademik Kadroya Atama-Yardımcı Doçentlik, Akademik Kadroya Atama-Yardımcı Doçentlik, İstanbul Üniversitesi, Haziran, 2023

Doktora Yeterlik Sınavı, Doktora Yeterlik Sınavı, İstanbul Üniversitesi, Mayıs, 2023

Doçentlik Sınavı, Doçentlik Sınavı, Akdeniz Üniversitesi, Mayıs, 2023

Akademik Kadroya Atama-Yardımcı Doçentlik, Akademik Kadroya Atama-Yardımcı Doçentlik, İstanbul Üniversitesi, Ocak, 2023

Akademik Kadroya Atama-Yardımcı Doçentlik, Akademik Kadroya Atama-Yardımcı Doçentlik, İstanbul Üniversitesi, Ocak, 2023

Akademik Kadroya Atama-Profesörlük, Akademik Kadroya Atama-Profesörlük, İstanbul Üniversitesi, Ocak, 2023

Tez Savunma (Doktora), Tez Savunma (Doktora), Koç Üniversitesi, Ocak, 2023

Doktora Yeterlik Sınavı, Doktora Yeterlik Sınavı, Koç Üniversitesi, Kasım, 2022

Akademik Kadroya Atama-Profesörlük, Akademik Kadroya Atama-Profesörlük, Akdeniz Üniversitesi, Kasım, 2022

Doktora Yeterlik Sınavı, Doktora Yeterlik Sınavı, Koç Üniversitesi, Ekim, 2022

Doçentlik Sınavı, Doçentlik Sınavı, İstanbul Üniversitesi, Mayıs, 2022

Tez Savunma (Tıpta Uzmanlık), Tez Savunma (Tıpta Uzmanlık), İstanbul Üniversitesi, Nisan, 2022

Doktora Yeterlik Sınavı, Doktora Yeterlik Sınavı, İstanbul Üniversitesi, Nisan, 2022

Doktora Yeterlik Sınavı, Doktora Yeterlik Sınavı, İstanbul Üniversitesi, Nisan, 2022

Akademik Kadroya Atama-Profesörlük, Akademik Kadroya Atama-Profesörlük, Marmara Üniversitesi, Şubat, 2022

Doktora Yeterlik Sınavı, Doktora Yeterlik Sınavı, Marmara Üniversitesi, Ocak, 2022

Tez Savunma (Yüksek Lisans), Tez Savunma (Yüksek Lisans), İstanbul Üniversitesi, Aralık, 2021

Tez Savunma (Tıpta Uzmanlık), Tez Savunma (Tıpta Uzmanlık), İstanbul Üniversitesi, Temmuz, 2021

Tez Savunma (Doktora), Tez Savunma (Doktora), Marmara Üniversitesi, Haziran, 2021

Doktora Yeterlik Sınavı, Doktora Yeterlik Sınavı, İstanbul Üniversitesi, Mayıs, 2021

Tez Savunma (Yüksek Lisans), Tez Savunma (Yüksek Lisans), İstanbul Üniversitesi, Şubat, 2021

Tez Savunma (Doktora), Tez Savunma (Doktora), Trakya Üniversitesi, Eylül, 2020

Akademik Kadroya Atama-Yardımcı Doçentlik, Akademik Kadroya Atama, İstanbul Okan Üniversitesi, Eylül, 2020

Akademik Kadroya Atama-Yardımcı Doçentlik, Akademik Kadroya Atama, İstanbul Okan Üniversitesi, Eylül, 2020

Akademik Kadroya Atama-Yardımcı Doçentlik, Akademik Kadroya Atama, İstanbul Okan Üniversitesi, Eylül, 2020

Akademik Kadroya Atama-Yardımcı Doçentlik, Akademik Kadroya Atama, İstanbul Okan Üniversitesi, Eylül, 2020

Akademik Kadroya Atama-Yardımcı Doçentlik, Akademik Kadroya Atama, İstanbul Okan Üniversitesi, Eylül, 2020

Akademik Kadroya Atama-Yardımcı Doçentlik, Akademik Kadroya Atama, Marmara Üniversitesi, Ağustos, 2020

Tez Savunma (Doktora), Tez Savunma (Doktora), İstanbul Üniversitesi, Ağustos, 2020

Tez Savunma (Doktora), Tez Savunma (Doktora), İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Temmuz, 2020

Tez Savunma (Yüksek Lisans), Akciğer Kanseri Hastalarda CHD5 Geninin Metillenme Analizinin Araştırılması, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, İstanbul Üniversitesi, Ocak, 2013

Tez Savunma (Yüksek Lisans), Hücre Soylarını Oluşturmada Kullanılan Plazmid Profilinin Belirlenmesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, İstanbul Üniversitesi, Temmuz, 2012

Tez Savunma (Yüksek Lisans), Fetal Merkezi Sinir Sistemi Anomalilerinde Submikroskopik Kromozom Anomalilerinin Moleküler Tekniklerle Araştırılması, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, İstanbul Üniversitesi, Temmuz, 2012

Tez Savunma (Yüksek Lisans), T Hücreli Akut Lenfoblastik Lösemili Hastalarda Mikro RNA (MiRNA) Gen Anlatımının Tespiti, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, İstanbul Üniversitesi, Temmuz, 2012

Tez Savunma (Doktora), Trombosit Glikoprotein IIB/IIIa (GpIIB/IIIa) Reseptör Polimorfizminin Kardiyopulmoner Baypas Sonrası Görülen İnflamatuar Yanıt ve Erken Klinik Sonuçlar Üzerindeki Etkilerinin Araştırılması, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Marmara Üniversitesi, Haziran, 2012

Tez Savunma (Doktora), Meme Kanseri Olgularında Trombosit Glikoprotein IIB/IIIa (GPIIB/IIIa) Reseptörünün İzolasyonu ve Genetik Polimorfizmi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Marmara Üniversitesi, Haziran, 2012

Tez Savunma (Tıpta Uzmanlık), Frontonazal dizostozlu olgularda klinik sınıflandırma ve nörokristopati ile ilişkilendirilmiş genlerin araştırılması, İstanbul Tıp Fakültesi, İstanbul Üniversitesi, Haziran, 2012

Tez Savunma (Doktora), Glikoprotein IIB-IIIa Polimorfizminin Kronik Obstrüktif Akciğer Hastalığında İnflamatuar Yanıtla İlişkisi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Marmara Üniversitesi, Haziran, 2012

Tez Savunma (Yüksek Lisans), Doğumsal Ağız-Çene Malformasyonlarının Sınıflandırılması, Genetik Sendromlarla İlişkilendirilmesi ve Etyopatogenezi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, İstanbul Üniversitesi, Aralık, 2011

Tez Savunma (Yüksek Lisans), Moebius Sendromlu Olgularda HOXA1, HOXA2, HOXB1 ve HOXB2 Gen İlişkisinin DNA Dizileme Yöntemi ile Araştırılması, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, İstanbul Üniversitesi, Eylül, 2011

Tez Savunma (Tıpta Uzmanlık), Nöronal Migrasyon Anomalilerinde Genotip-Fenotip İlişkisi, İstanbul Tıp Fakültesi, İstanbul Üniversitesi, Temmuz, 2010

Tez Savunma (Tıpta Uzmanlık), X'e Bağlı Sendromik ve Non-Sendromik Mental Retardasyonlu Hastalarda Aristaless-Related Homeobox (ARX) ve Metil-CpG Bağlıkayıcı protein 2 (MECP2) Genlerinin İncelenmesi, İstanbul Tıp Fakültesi, İstanbul Üniversitesi, Haziran, 2010

Tez Savunma (Doktora), "Subtractive" hibridizasyon cDNA kütüphanesinden elde edilen kalbe özgü yeni genlerin genomik organizasyonlarının belirlenmesi ve fonksiyonel analizleri, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, İstanbul Üniversitesi, Ocak, 2010

Tez Savunma (Yüksek Lisans), Apolipoprotein D Gen Varyasyonlarının Kardiyovasküler Hastalıklar ve Metabolik Sendrom İle İlişkisi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, İstanbul Üniversitesi, Temmuz, 2009

Akademik Personel Sınavı, DETAE Tıbbi Genetik Anabilim Dalına öğretim görevlisi kadrosuna başvuran adaylara yapılan bilim sınavı, İstanbul Üniversitesi, Temmuz, 2009

Tez Savunma (Doktora), Kalıtsal Aritmojenik Hastalıklarla ilişkili Yeni Genlerin, Gen Haritalama, Pozisyonel Klonlama ve Aday Gen Tarama Yöntemleri ile Tanımlanması, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, İstanbul Üniversitesi, Şubat, 2009

Akademik Personel Sınavı, DETAE Uzman kadrosuna başvuran adaylara yapılacak bilim sınavı, İstanbul Üniversitesi, Aralık, 2008

Tez Savunma (Doktora), Kalbe Özgü "Subtractive" Hibridizasyon Kütüphanesinden Seçilen Yeni Genlerin Analizi, Sağlık

Bilimleri Enstitüsü, İstanbul Üniversitesi, Kasım, 2008

Tez Savunma (Yüksek Lisans), Non Spesifik Mental Retardasyon Olgularında FMR1 Etkileşimli Sitoplazmik protein 1 ve 2 (CYFIP1 ve CYFIP2) Genlerinin İncelenmesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, İstanbul Üniversitesi, Temmuz, 2008

Tez Savunma (Doktora), Kalıtsal Duyma Kayıplarına Neden Olan Genlerin; Haritalama, Kritik Bölge Analizi, ve Mutasyon Tarama Yöntemleri ile Saptanması, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, İstanbul Üniversitesi, Mart, 2008

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

- I. **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)
- II. **Novel variants ensued genomic imprinting in familial central precocious puberty**  
Karaman V., Karakilic-Ozturan E., Poyrazoglu Ş., Gelmez M. Y., Bas F., Darendeliler F., Uyguner Z. O.  
JOURNAL OF ENDOCRINOLOGICAL INVESTIGATION, 2024 (SCI-Expanded)
- III. **Association of antenatal evaluations with postmortem and genetic findings in the series of fetal osteogenesis imperfecta.**  
Senturk L., Gulec Ç., Sarac Sivrikoz T., Kayserili H., Kalelioglu I. H., Avcı S., Has R., Coucke P., Kalayci T., Wollnik B., et al.  
Fetal diagnosis and therapy, 2024 (SCI-Expanded)
- IV. **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)
- V. **Trichothiodystrophy-associated MPLKIP maintains DBR1 levels for proper lariat debranching and ectodermal differentiation.**  
Theil A. F., Pines A., Kalayci T., Heredia-Genestar J. M., Raams A., Rietveld M. H., Sridharan S., Tanis S. E., Mulder K. W., Büyükbabani N., et al.  
EMBO molecular medicine, 2023 (SCI-Expanded)
- VI. **Evaluation of Serum MKRN3 and DLK1 Concentrations for Predicting Variant Detection in MKRN3 and DLK1 Genes in Patients with Central Precocious Puberty**  
Ozturan E. K., Karaman V., Gedikbaşı A., Poyrazoğlu Ş., Uyguner Z. O., Darendeliler F., Baş F.  
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, ss.97-98, 2023 (SCI-Expanded)
- VII. **Phenotypic features of RETREG1-related hereditary sensory autonomic neuropathy**  
Çakar A., Bağirova G., Durmuş H., Uyguner O., Parman Y.  
Journal of the Peripheral Nervous System, cilt.28, sa.3, ss.351-358, 2023 (SCI-Expanded)
- VIII. **A novel RNPC3 gene variant expands the phenotype in patients with congenital hypopituitarism and neuropathy**  
Abali Z. Y., İli 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)
- IX. **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., Bağirova G., Poyrazoğlu Ş., Uyguner Z. O., Darendeliler F. F.  
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, 2023 (SCI-Expanded)
- X. **Fibular Agenesis and Ball-Like Toes Mimicking Preaxial Polydactyly: Prenatal Presentation of Du Pan Syndrome**  
Turgut G. T., Kalelioglu I. H., Karaman V., Sivrikoz T. S., Karaman B., Uyguner Z. O., Kalayci T.  
MOLECULAR SYNDROMOLOGY, sa.2, ss.152-157, 2023 (SCI-Expanded)

- XI. **<i>PROKR2</i> Mutations in Patients with Short Stature Who Have Isolated Growth Hormone Deficiency and Multiple Pituitary Hormone Deficiency**  
Kardelen A. D., Najafli A., Bař F., Karaman B., Toksoy G., Poyrazođlu ř., Avci ř., Altunođlu U., Yavař Abalı Z., Öztürk A. P., et al.  
JOURNAL OF CLINICAL RESEARCH IN PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY, cilt.15, sa.4, ss.338-347, 2023 (SCI-Expanded)
- XII. **Clinical and bi-genomic DNA findings of patients suspected to have mitochondrial diseases**  
GEDİKBAŐI 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)
- XIII. **Prenatal ultrasonographic features in Blomstrand osteochondrodysplasia: Antenatal case series confirmed by postmortem radiology and molecular diagnosis**  
Saraç Sivriköz T., Kalaycı T., Sentürk L., Karaman V., Kaleliođlu I. H., Has R., Kayserili H., Uyguner Z. O., Nishimura G., Altunoglu U.  
PRENATAL DIAGNOSIS, cilt.42, sa.12, ss.1503-1510, 2022 (SCI-Expanded)
- XIV. **Evaluation of Early Puberty in Patients with MC2R Deficiency**  
Ozturan E. K., Bas F., Abalı Z. Y., Karaman V., Poyrazođlu S., Uyguner Z. O., Darendeliler F.  
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICALS, cilt.95, sa.SUPPL 2, ss.354, 2022 (SCI-Expanded)
- XV. **Clinical and molecular genetic findings of Crisponi/cold-induced sweating syndrome (CS/CISS) spectrum in patients from Turkey.**  
Yılmaz Gulec E., Turgut G. T., Gezdirici A., Karaman V., Ozturk F. N., Avci S., Kalaycı T., Senturk L., Ayaz A., Kayserili H., et al.  
Clinical genetics, cilt.102, sa.3, ss.201-217, 2022 (SCI-Expanded)
- XVI. **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., Poyrazođlu S., et al.  
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICALS, cilt.95, sa.SUPPL 2, ss.313, 2022 (SCI-Expanded)
- XVII. **A cause of familial central precocious puberty: A Novel variant in the DLK1 gene and low serum DLK1 levels**  
Ozturan E. K., Karaman V., Gelmez M. Y., Yildiz M., Poyrazođlu S., Bas F., Uyguner Z. O., Darendeliler F.  
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICALS, cilt.95, sa.SUPPL 2, ss.351, 2022 (SCI-Expanded)
- XVIII. **Clinical and molecular evaluation of MEFV gene variants in the Turkish population: a study by the National Genetics Consortium**  
DÜNDAR M., FAHRİOĐLU U., Yildiz S. H., Bakir-Gungor B., TEMEL ř. G., AKIN H., ARTAN S., Cora T., řAHİN F. İ., DURSUN A., et al.  
FUNCTIONAL & INTEGRATIVE GENOMICS, cilt.22, sa.3, ss.291-315, 2022 (SCI-Expanded)
- XIX. **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., Avci S., Abalı Z. Y., Poyrazođlu S., Aghayev A., et al.  
JOURNAL OF CLINICAL RESEARCH IN PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY, cilt.14, sa.2, ss.153-171, 2022 (SCI-Expanded)
- XX. **Long-term follow-up findings in a Turkish girl with osteogenesis imperfecta type XX caused by a homozygous MESD variant**  
ULUDAĐ ALKAYA D., UYGUNER Z. O., Gunes N., TÜYSÜZ B.  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, cilt.188, ss.1639-1646, 2022 (SCI-Expanded)
- XXI. **Functional loss of ubiquitin-specific protease 14 may lead to a novel distal arthrogyposis phenotype.**  
Turgut G. T., Altunoglu U., Sivriköz T. S., Toksoy G., Kalaycı T., Avci S., Karaman B., Gulec C., Basaran S., Sayin G., et al.  
Clinical genetics, cilt.101, sa.4, ss.421-428, 2022 (SCI-Expanded)
- XXII. **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)

- XXIII. **Long-Term Follow-Up Outcomes of 19 Patients with Osteogenesis Imperfecta Type XI and Bruck Syndrome Type I Caused by FKBP10 Variants**  
YÜKSEL ÜLKER A., ULUDAĞ ALKAYA D., Elkanova L., ŞEKER A., Akpınar E., Akarsu N. A., Uyguner Z. O., TÜYSÜZ B.  
CALCIFIED TISSUE INTERNATIONAL, cilt.109, sa.6, ss.633-644, 2021 (SCI-Expanded)
- XXIV. **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)
- XXV. **Frequency of frontotemporal dementia-related gene variants in Turkey**  
ARTAN S., ERZURUMLUOĞLU GÖKALP E., Samancı B., Adapınar D. O., Bas H., Tepgeç F., Ekenel E. Q., ÇİLİNGİR O., Bilgiç B., Gurvit H., et al.  
NEUROBIOLOGY OF AGING, cilt.106, 2021 (SCI-Expanded)
- XXVI. **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)
- XXVII. **Sequence of MKRN3 and DLK1 genes in cases with familial central precocious puberty**  
Karaman V., Karakilic-Ozturan E., Bas F., Poyrazoglu S., Basaran S., Darendeliler F., Uyguner Z. O.  
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, cilt.94, sa.SUPPL 1, ss.167-168, 2021 (SCI-Expanded)
- XXVIII. **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)
- XXIX. **A novel PSEN2 p.Ser175Phe variant in a family with Alzheimer's disease**  
Güven G., Samancı B., Güleç Ç., Hanagasi H., Gürvit İ. H., Gokalp E. E., Tepgeç F., Guler S., Uyguner Z. O., Bilgiç B.  
NEUROLOGICAL SCIENCES, cilt.42, sa.6, ss.2497-2504, 2021 (SCI-Expanded)
- XXX. **Functional Connectivity Analysis in Heterozygous Glucocerebrosidase Mutation Carriers**  
Sezgin M., Kicik A., Bilgiç 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)
- 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.  
EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.28, sa.SUPPL 1, ss.155-156, 2020 (SCI-Expanded)
- XXXII. **Gene mutation spectrum of thalassemia patients from Azerbaijan**  
Aghayev A., Huseynov V., Aliyev E., Najafli A., Jafarova K., Mammadova A., Bayramli R., UYGUNER Z. O.  
EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.28, sa.SUPPL 1, ss.318-319, 2020 (SCI-Expanded)
- XXXIII. **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)
- XXXIV. **Two cases with central precocious puberty caused by paternally inherited novel variants in DLK1 gene**  
Karaman V., Ozturan E. K., Bas F., Başaran S., Uyguner Z. O.  
EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, sa.SUPPL 1, ss.213, 2020 (SCI-Expanded)
- XXXV. **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)
- XXXVI. **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)
- XXXVII. **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)
- XXXVIII. **Characteristics of puberty, pubertal height gain and final height in children with classical 21 hydroxylase deficiency**  
Abali Z. Y., Yildiz M., Bas F., Onal H., ABALI S., Cilsaat G., Uyguner Z. O., DEMİRCİOĞLU S., Darendeliler F. F., BEREKET A., et al.  
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, cilt.91, ss.205-206, 2019 (SCI-Expanded)
- XXXIX. **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)
- XL. **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)
- XLI. **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)
- XLII. **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)
- XLIII. **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)
- XLIV. **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)
- XLV. **OriginalArticleClinicalandGeneticInvestigationofPrematureOvarianInsufficiencyCasesfromTurkey**  
ORAL E., TOKSOY G., SOFIYEVA N., Göksever H., KARAMAN B., BAŞARAN S., AZAMI A., BAŞARAN S.  
INTERNATIONAL JOURNAL OF GYNECOLOGY & OBSTETRICS, cilt.1580, ss.1-7, 2019 (SCI-Expanded)
- XLVI. **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)
- XLVII. **Evidence-Based Consensus and Systematic Review on Reducing the Time to Diagnosis of Duchenne Muscular Dystrophy**  
AARTSMA-RUS A., Hegde M., BEN-OMRAN T., BUCCELLA F., FERLINI A., GALLANO P., Howell R. R., LETURCQ F., MARTIN A. S., POTULSKA-CHROMIK A., et al.  
JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.204, ss.305-327, 2019 (SCI-Expanded)
- XLVIII. **Turkish Ectodermal Dysplasia Cohort: From Phenotype to Genotype in 17 Families.**  
Güven Y., Bal E., Altunoglu U., Yücel E., Hadj-Rabia S., Koruyucu M., Bahar T., Çıldır Ş., Aktören O., Bodemer C., et al.  
Cytogenetic and genome research, cilt.157, ss.189-196, 2019 (SCI-Expanded)



- XLIX. 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)
- L. Prevalence, clinical characteristics and long-term outcomes of classical 11  $\beta$ -hydroxylase deficiency (11BOHD) in Turkish population and novel mutations in CYP11B1 gene.**  
Baş F., Toksoy G., Ergun-Longmire B., Uyguner Z. O., Abalı Z., Poyrazoğlu Ş., Karaman V., Avcı Ş., Altunoglu U., Bundak R., et al.  
The Journal of steroid biochemistry and molecular biology, cilt.181, ss.88-97, 2018 (SCI-Expanded)
- LI. RSP02 inhibition of RNF43 and ZNRF3 governs limb development independently of LGR4/5/6**  
Szenker-Ravi E., Altunoglu U., Leushacke M., Boss-Lefevre C., Khatoor M., Hong Thi Tran H. T. T., Naert T., Noelanders R., Hajamohideen A., Beneteau C., et al.  
NATURE, cilt.557, ss.564-584, 2018 (SCI-Expanded)
- LII. The Characteristics and Long-Term Course of Epilepsy in Lipoid Proteinosis: A Spectrum From Mild to Severe Seizures in Relation to ECM1 Mutations.**  
Akarsu E. O., Bir F. D., Baykal C., Tasdemir V., KARA B., Bebek N., Gurses C., Uyguner O., Baykan B.  
Clinical EEG and neuroscience, cilt.49, sa.3, ss.192-196, 2018 (SCI-Expanded)
- LIII. A biallelic ANTXR1 variant expands the anthrax toxin receptor associated phenotype to tooth agenesis**  
Dinckan N., DU R., AKDEMİR Z. C., BAYRAM Y., JHANGIANI S. N., DODDAPANENI H., HU J., MUZNY D. M., Guven Y., Aktoren O., et al.  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, cilt.176, sa.4, ss.1015-1022, 2018 (SCI-Expanded)
- LIV. Nasu Hakola Disease: A Rare Cause of Dementia and Cystic Bone Lesions, Report of a New Turkish Family**  
Koseoglu E., Tepgec F., YETKİN M. F., Uyguner O., Ekinci A., ABDÜLREZZAK Ü., Hanagasi H. A.  
NOROSIKIYATRI ARSIVI-ARCHIVES OF NEUROPSYCHIATRY, cilt.55, sa.1, ss.98-102, 2018 (SCI-Expanded)
- LV. Colorectal Cancer-Associated Genes Are Associated with Tooth Agenesis and May Have a Role in Tooth Development**  
Williams M. A., Biguetti C., Romero-Bustillos M., Maheshwari K., Dinckan N., Cavalla F., Liu X., Silva R., Akyalcin S., Uyguner Z. O., et al.  
SCIENTIFIC REPORTS, cilt.8, 2018 (SCI-Expanded)
- LVI. 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., Avcı S., Altunoglu U., Ozturan E. K., et al.  
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, cilt.90, ss.500, 2018 (SCI-Expanded)
- LVII. Clinical, Laboratory and Molecular Genetic Findings of Patients with 17 beta-Hydroxysteroid Dehydrogenase 3 Deficiency**  
Poyrazoglu S., Toksoy G., Aghayev A., Karaman B., Avcı 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)
- LVIII. Evaluation of Genetic Etiology in Patients with 46,XY Disorders of Sex Development: One Center Experience**  
Aghayev A., Toksoy G., Poyrazoglu S., Karaman B., Avcı S., Yildiz M., Abalı Z. Y., Altunoglu U., Bas F., Darendeliler F., et al.  
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, cilt.90, ss.542, 2018 (SCI-Expanded)
- LIX. 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)
- LX. 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)

- LXI. **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)
- LXII. **Cleidocranial dysplasia: Clinical, endocrinologic and molecular findings in 15 patients from 11 families.**  
Dinçsoy B., DINÇKAN 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)
- LXIII. **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)
- LXIV. **Eyelid myoclonic status epilepticus: A rare phenotype in spinal muscular atrophy with progressive myoclonic epilepsy associated with *ASA1* gene mutation**  
Akarsu E. O., Tekturk P., Yapici Z., Tepgec F., Uyguner Z. O., Baykan B.  
SEIZURE-EUROPEAN JOURNAL OF EPILEPSY, cilt.42, ss.49-51, 2016 (SCI-Expanded)
- LXV. **Ungual squamous cell carcinoma in a patient with Mal de Meleda**  
Baykal C., Sari S. O., Uyguner Z. O., Ekinçi A. P., Demir O., Babuna G., Buyukbabani N., Kayserili H.  
JOURNAL DER DEUTSCHEN DERMATOLOGISCHEN GESELLSCHAFT, cilt.14, sa.5, ss.514-516, 2016 (SCI-Expanded)
- LXVI. **Setleis syndrome: clinical, molecular and structural studies of the first *TWIST2* missense mutation**  
ROSTI R. O., Uyguner Z. O., NAZARENKO I., Bekerecioglu M., CADILLA C. L., Ozgur H., LEE B. H., AGGARWAL A. K., Pehlivan S., DESNICK R. J.  
CLINICAL GENETICS, cilt.88, sa.5, ss.489-493, 2015 (SCI-Expanded)
- LXVII. **Mutations in *CDK5RAP2* cause Seckel syndrome.**  
YIGIT G., BROWN K., KAYSERİLİ H., POHL E., CALIEBE A., ZAHNLEITER D., ROSSER E., BÖGERSHAUSEN N., UYGUNER Z. O., Altunoglu U., et al.  
Molecular genetics & genomic medicine, cilt.3, ss.467-80, 2015 (SCI-Expanded)
- LXVIII. **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)
- LXIX. **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)
- LXX. **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)
- LXXI. **Mild Nasal Clefting May be Predictive for *ALX4* Heterozygotes**  
Altunoglu U., Satkin B., Uyguner Z. O., Kayserili H.  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, cilt.164, sa.8, ss.2054-2058, 2014 (SCI-Expanded)
- LXXII. **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)

- LXXIII. **Twins with hereditary sensory and autonomic neuropathy type IV with preserved periodontal sensation**  
Guven Y., Altunoglu U., Aktoren O., Uyguner Z. O., Kayserili H., Kaewkahya M., Kantaputra P. N.  
EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.57, sa.5, ss.240-246, 2014 (SCI-Expanded)
- LXXIV. **Newly Described Clinical Features in Two Siblings With MACS Syndrome and a Novel Mutation in RIN2**  
Aslanger A. D., Altunoglu U., Aslanger E., Satkin B. N., Uyguner Z. O., Kayserili H.  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, cilt.164, sa.2, ss.484-489, 2014 (SCI-Expanded)
- LXXV. **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., KAYSERİLİ H.  
Molecular syndromology, cilt.5, ss.81-6, 2014 (SCI-Expanded)
- LXXVI. **Clinical and Radiological Features in CADASIL and NOTCH3-Negative Patients: A Multicenter Study from Turkey**  
Ince B., Benbir G., Siva A., Saip S., Utku U., Celik Y., Necioglu-Orken D., Ozturk S., Afsar N., Aktan S., et al.  
EUROPEAN NEUROLOGY, cilt.72, ss.125-131, 2014 (SCI-Expanded)
- LXXVII. **Multiple synostoses syndrome in three members of a family displaying a novel mutation in NOGGIN gene**  
Aydin H. U., Altunoglu U., Uyguner Z. O., Ozkan T., Kayserili H.  
JOURNAL OF PLASTIC RECONSTRUCTIVE AND AESTHETIC SURGERY, cilt.66, sa.10, 2013 (SCI-Expanded)
- LXXVIII. **Novel NLRP7 mutations in familial recurrent hydatidiform mole: are NLRP7 mutations a risk for recurrent reproductive wastage?**  
Ülker V., Gurkan H., Tozgir H., Karaman V., Ozgur H., Numanoğlu C., Gedikbaşı A., Akbayır O., Uyguner Z. O.  
EUROPEAN JOURNAL OF OBSTETRICS & GYNECOLOGY AND REPRODUCTIVE BIOLOGY, cilt.170, sa.1, ss.188-192, 2013 (SCI-Expanded)
- LXXIX. **A novel c.1255G>T (p.D419Y) mutation in SH3BP2 gene causes cherubism in a Turkish family.**  
Dinçkan N., GÜVEN Y., KAYSERİLİ H., AKTÖREN O., UYGUNER Z. O.  
ORAL SURGERY ORAL MEDICINE ORAL PATHOLOGY ORAL RADIOLOGY AND ENDODONTOLOGY, cilt.11, sa.4, ss.42-46, 2012 (SCI-Expanded)
- LXXX. **A novel c.1255G > T (p.D419Y) mutation in SH3BP2 gene causes cherubism in a Turkish family**  
Dinçkan N., Guven Y., Kayserili H., Aktoren O., Uyguner O. Z.  
ORAL SURGERY ORAL MEDICINE ORAL PATHOLOGY ORAL RADIOLOGY, cilt.114, sa.5, 2012 (SCI-Expanded)
- LXXXI. **C0406 The relationship platelet glycoprotein IIb rs 5911 polymorphism and prognostic parameters in female Turkish patients with breast cancer**  
Ergün İ. S., Altınöz H., UYGUNER Z. O., Erdoğan N., Yardımcı T., Tetik Ş.  
THROMBOSIS RESEARCH, cilt.130, ss.1-2, 2012 (SCI-Expanded)
- LXXXII. **The relationship between platelet glycoprotein IIb RS5911 polymorphism and inflammation in COPD patients**  
Altınöz H., Ergün İ. S., Ak K., UYGUNER Z. O., Yardımcı T., Tetik Ş.  
THROMBOSIS RESEARCH, cilt.130, ss.1-2, 2012 (SCI-Expanded)
- LXXXIII. **A large duplication involving the IHH locus mimics acrocallosal syndrome**  
Yuksel-Apak M., Boegershausen N., Pawlik B., Li Y., Apak S., Uyguner O., Milz E., Nuernberg G., Karaman B., Gülgören A., et al.  
EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.20, sa.6, ss.639-644, 2012 (SCI-Expanded)
- LXXXIV. **Mild Nasal Malformations and Parietal Foramina Caused by Homozygous ALX4 Mutations**  
Kayserili H., Altunoglu U., Ozgur H., Basaran S., Uyguner Z. O.  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, sa.1, ss.236-244, 2012 (SCI-Expanded)
- LXXXV. **Haploinsufficiency of SHH gene caused by deletion of 7q36 -> qter: holoprosencephaly sequence in 5 cases**  
Satkin B., Kayserili H., Kalelioglu I., Karaman B., Uyguner O., Has R., Yukse A., Basaran S.  
CHROMOSOME RESEARCH, cilt.19, 2011 (SCI-Expanded)

- LXXXVI. **A Novel Homozygous COL11A2 Deletion Causes a C-Terminal Protein Truncation With Incomplete mRNA Decay in a Turkish Patient**  
Kayserili H., Wollnik B., Guven G., Emiroglu M. U., Baserer N., Uyguner Z. O.  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, sa.1, ss.180-185, 2011 (SCI-Expanded)
- LXXXVII. **The Turkish Hereditary Angioedema Pilot Study (TURHAPS): The First Turkish Series of Hereditary Angioedema**  
KESIM B., Uyguner Z. O., Gelincik A., Gokmen N. M., SİN A. Z., KARAKAYA G., ERDENEN F., Ardeniz O., Ozseker F., GÜLBAHAR O., et al.  
INTERNATIONAL ARCHIVES OF ALLERGY AND IMMUNOLOGY, cilt.156, sa.4, ss.443-450, 2011 (SCI-Expanded)
- LXXXVIII. **Migraine, White Matter Lesions and Subarachnoid Hemorrhage: Analysis of a Large Pedigree**  
Matur Z., Poyraz M., Uyguner O., Kayserili H., Guveli B., Baykan B.  
NOROPSIKIYATRI ARSIVI-ARCHIVES OF NEUROPSYCHIATRY, cilt.47, sa.2, ss.162-165, 2010 (SCI-Expanded)
- LXXXIX. **ALX4 dysfunction disrupts craniofacial and epidermal development**  
Kayserili H., Uz E., Niessen C., VARGEL İ., Alanay Y., Tuncbilek G., Yigit G., Uyguner O., Candan S., Okur H., et al.  
HUMAN MOLECULAR GENETICS, cilt.18, sa.22, ss.4357-4366, 2009 (SCI-Expanded)
- XC. **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)
- XCI. **A Turkish family with a novel mutation in the promoter region of the C1 inhibitor gene**  
Bueyuekoeztuerk S., Eroglu B. K., Gelincik A., UEZUEMCUE A., Oezseker F., Colakoglu B., Dal M., UYGUNER Z. O.  
JOURNAL OF ALLERGY AND CLINICAL IMMUNOLOGY, cilt.123, sa.4, ss.962-964, 2009 (SCI-Expanded)
- XCII. **Mutational screening of BASP1 and transcribed processed pseudogene TPPsig-BASP1 in patients with Möbius syndrome.**  
Üzümcü A., Candan Ş., Toksoy G., UYGUNER Z. O., KARAMAN B., Eriş H., TATLI B., KAYSERİLİ H., YÜKSEL A., Geçkinli B., et al.  
journal genet BMC GENOMICS, cilt.36, sa.4, ss.251-6, 2009 (SCI-Expanded)
- XCIII. **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)
- XCIV. **A Mutation in the Signal Sequence of LRP5 in a Family With an Osteoporosis-Pseudoglioma Syndrome (OPPG)-Like Phenotype Indicates a Novel Disease Mechanism for Trinucleotide Repeats**  
Chung B., Kayserili H., Ai M., Freudenberg J., Uezmcue A., Uyguner O., Bartels C. F., Hoening S., Ramirez A., Hanisch F., et al.  
HUMAN MUTATION, cilt.30, sa.4, ss.641-648, 2009 (SCI-Expanded)
- XCV. **PITFALLS OF MAPPING A LARGE TURKISH CONSANGUINEOUS FAMILY WITH VERTICAL MONILETHRIX INHERITANCE**  
Celep F., Uzumcu A., Sonmez F. M., Uyguner O., Balci Y. I., Bahadir S., Karaguzel A.  
GENETIC COUNSELING, cilt.20, sa.1, ss.1-8, 2009 (SCI-Expanded)
- XCVI. **Mutation analysis of TMC1 identifies four new mutations and suggests an additional deafness gene at loci DFNA36 and DFNB7/11**  
Hilgert N., Alasti F., Dieltjens N., Pawlik B., Wollnik B., Uyguner O., Delmaghani S., Weil D., Petit C., Danis E., et al.  
CLINICAL GENETICS, cilt.74, sa.3, ss.223-232, 2008 (SCI-Expanded)
- XCVII. **Ataxia with vitamin E deficiency associated with deafness**  
Kara B., Uezuemcue A., Uyguner O., Rosti R. O., Kocbas A., Oezmen M., Kayserili H.  
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.50, sa.5, ss.471-475, 2008 (SCI-Expanded)
- XCVIII. **CYP21 gene mutations in congenital adrenal hyperplasia: Genotype-phenotype correlation in Turkish children**  
Bas F., Darendeliler F. F., Kayserili H., Uyguner O., Wollnik B., Saka N., Yuksel-Apak M., Basaran S., Bundak R., Gunoz H.

HORMONE RESEARCH, cilt.70, ss.156-157, 2008 (SCI-Expanded)

- XCIX. **MYO15A (DFNB3) mutations in Turkish hearing loss families and functional modeling of a novel motor domain mutation.**  
Kalay E., Üzümcü A., Krieger E., Caylan R., UYGUNER Z. O., Ulubil-Emiroğlu M., Erdol H., Hafız G., Hafız G., Başarer N., et al.  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.15, ss.2382-9, 2007 (SCI-Expanded)
- C. **A new locus for autosomal recessive non-syndromic mental retardation maps to 1p21.1-p13.3.**  
Uyguner O., Kayserili H., Li Y., Karaman B., Nuernberg G., Hennies H. C., Becker C., Nuernberg P., Basaran S., Apak M. Y., et al.  
Clinical genetics, cilt.71, sa.3, ss.212-9, 2007 (SCI-Expanded)
- CI. **The R110C mutation in Notch3 causes variable clinical features in two Turkish families with CADASIL syndrome**  
Uyguner Z., Siva A., Kayserili H., Saip S., Altintas A., Apak M., Albayram S., Isik N., Akman-Demir G., Tasyurekli M., et al.  
JOURNAL OF THE NEUROLOGICAL SCIENCES, cilt.246, ss.123-130, 2006 (SCI-Expanded)
- CII. **Mutations in the lipoma HMGIC fusion partner-like 5 (LHFPL5) gene cause autosomal recessive nonsyndromic hearing loss**  
Kalay E., Li Y., Uzumcu A., Uyguner O., Collin R. W., Caylan R., Ulubil-Emiroglu M., Kersten F. F. J., Hafız G., van Wijk E., et al.  
HUMAN MUTATION, cilt.27, sa.7, ss.633-639, 2006 (SCI-Expanded)
- CIII. **Mutations in the lipoma HMGIC fusion partner-like 5 (LHFPL5) gene cause autosomal recessive nonsyndromic hearing loss.**  
Kalay E., Li Y., Üzümcü A., UYGUNER Z. O., Karagüzel a., Becker C., Cremers C., KAYSERİLİ H., Hafız G., BAŞARAN S., et al.  
HUMAN MUTATION, cilt.27, ss.633-9, 2006 (SCI-Expanded)
- CIV. **Mutations in different components of FGF signaling in LADD syndrome**  
Rohmann E., Brunner H., Kayserili H., Uyguner O., Nurnberg G., Lew E., Dobbie A., Eswarakumar V., Uzumcu A., Ulubil-Emeroglu M., et al.  
NATURE GENETICS, cilt.38, sa.4, ss.414-417, 2006 (SCI-Expanded)
- CV. **Loss of desmoplakin isoform I causes early onset cardiomyopathy and heart failure in a Naxos-like syndrome**  
Uzumcu A., Norgett E., Dindar A., Uyguner O., Nisli K., Kayserili H., Sahin S., Dupont E., Severs N., Leigh I., et al.  
JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.43, sa.2, 2006 (SCI-Expanded)
- CVI. **A new syndrome, congenital extraocular muscle fibrosis with ulnar hand anomalies, maps to chromosome 21qter**  
Tukel T., Uzumcu A., Gezer A., Kayserili H., Apak M., Uyguner O., Gultekin S., Hennies H., Nurnberg P., Desnick R., et al.  
JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.42, sa.5, ss.408-415, 2005 (SCI-Expanded)
- CVII. **Migren, Ak Madde Lezyonları ve Subaraknoid Kanama: Geniş Bir Aile Ağacının Hikâyesi, Nöropsikiyatri**  
Matur Z., Poyraz M., UYGUNER Z. O., Kayserili H., Baykan B., Güvenli B., Kayserili H.  
NÖROPSİKİYATRİ ARŞİVİ, cilt.47, ss.162-165, 2005 (SCI-Expanded)
- CVIII. **A novel semiquantitative polymerase chain reaction/enzyme digestion-based method for detection of large scale deletions/conversions of the CYP21 gene and mutation screening in Turkish families with 21-hydroxylase deficiency**  
TÜKEL T., Uyguner O., Wei J., Yüksel-Apak M., Saka N., Song D., KAYSERİLİ H., Bas F., Günöz H., Wilson R. C., et al.  
JOURNAL OF CLINICAL ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.88, sa.12, ss.5893-5897, 2003 (SCI-Expanded)
- CIX. **Homozygous and heterozygous inheritance of PAX3 mutations causes different types of Waardenburg syndrome**  
Wollnik B., Tukel T., Uyguner O., Ghanbari A., Kayserili H., Emiroglu M., Yuksel-Apak M.  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, sa.1, ss.42-45, 2003 (SCI-Expanded)

- CX. Frequencies of gap- and tight-junction mutations in Turkish families with autosomal-recessive non-syndromic hearing loss**  
Uyguner O, Emiroglu M, Uzumcu A, Hafiz G, Ghanbari A, Baserer N, Yuksel-Apak M, Wollnik B.  
CLINICAL GENETICS, cilt.64, sa.1, ss.65-69, 2003 (SCI-Expanded)
- CXI. Molecular analyses of the HGO gene mutations in Turkish alkaptonuria patients suggest that the R58fs mutation originated from Central Asia and was spread throughout Europe and Anatolia by human migrations**  
Uyguner O, De Jorge E, Cefle A, Baykal T, Kayserili H, Cefle K, Demirkol M, Yuksel-Apak M, de Cordoba S, Wollnik B.  
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.26, sa.1, ss.17-23, 2003 (SCI-Expanded)
- CXII. The novel R75Q mutation in the GJB2 gene causes autosomal dominant hearing loss and palmoplantar keratoderma in a Turkish family**  
Uyguner O, Tukul T, Baykal C, Eris H, Emiroglu M, Hafiz G, Ghanbari A, Baserer N, Yuksel-Apak M, Wollnik B.  
CLINICAL GENETICS, cilt.62, sa.4, ss.306-309, 2002 (SCI-Expanded)
- CXIII. Haploinsufficiency of TBX3 causes ulnar-mammary syndrome in a large Turkish family**  
Wollnik B, Kayserili H, Uyguner O, Tukul T, Yuksel-Apak M.  
ANNALES DE GENETIQUE, cilt.45, sa.4, ss.213-217, 2002 (SCI-Expanded)
- CXIV. CADASIL syndrome in a large Turkish kindred caused by the R90C mutation in the Notch3 receptor**  
Utku U, Celik Y, Uyguner O, Yuksel-Apak M, Wollnik B.  
EUROPEAN JOURNAL OF NEUROLOGY, cilt.9, sa.1, ss.23-28, 2002 (SCI-Expanded)
- CXV. HKChIP2 is a functional modifier of hKv4.3 potassium channels: Cloning and expression of a short hKChIP2 splice variant**  
Decher N, Uyguner O, Scherer C, Karaman B, Yuksel-Apak M, Busch A, Steinmeyer K, Wollnik B.  
CARDIOVASCULAR RESEARCH, cilt.52, sa.2, ss.255-264, 2001 (SCI-Expanded)
- CXVI. Molecular cloning and characterization of cDNA for androgen-repressible rat liver protein, SMP-2**  
Chatterjee B, Majumdar D, UYGUNER Z. O., Murty C., Roy A. K.  
JOURNAL OF BIOLOGICAL CHEMISTRY, cilt.262, sa.2, ss.822-825, 1987 (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. JAG1 MUTATION SPECTRUM IN CASES WITH ALAGILLE SYNDROME FROM TURKIYE**  
Aslanger A. D., Yildirim B. T., Kalayci T., Şentürk L., Avci Ş., Altunoğlu U., Güleç Ç., Karaman V., Doğan G., Önal Z., et al.  
JOURNAL OF ISTANBUL FACULTY OF MEDICINE-ISTANBUL TIP FAKULTESİ DERGİSİ, cilt.86, sa.4, ss.327-335, 2023 (ESCI)
- III. A CASE REPORT OF A RARE NONSENSE ZP1 VARIANT IN A PATIENT WITH OOCYTE MATURATION DEFECT**  
Berkay E. G., Karaman B., Uyguner Z. O., Başaran S.  
JOURNAL OF ISTANBUL FACULTY OF MEDICINE-ISTANBUL TIP FAKULTESİ DERGİSİ, cilt.86, sa.3, ss.264-268, 2023 (ESCI)
- IV. The Clinical and Molecular Spectrum of Trichorhinophalangeal Syndrome Types I and II in a Turkish Cohort Involving 22 Patients**  
Güneş N., Usluer E., Ülker A. Y., ULUDAĞ ALKAYA D., Sunamak E. Ç., Eyüpoğlu F. C., Uyguner Z. O., TÜYSÜZ B.  
Turkish Archives of Pediatrics, cilt.58, sa.1, ss.98-104, 2023 (Scopus)
- V. 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)

- VI. **Fetal Hand Anomalies: 18 Cases Diagnosed Between 2020-2022 from a Single Tertiary Care Center**  
Aslanger A. D., Saraç Sivrikoz T., Kalaycı T., Başaran S., Uyguner Z. O.  
Experimed, cilt.12, sa.3, ss.149-154, 2022 (Hakemli Dergi)
- VII. **CLINICAL AND MOLECULAR RESULTS OF SIX CASES WITH ROBERTS SYNDROME: REVIEW OF CASES FROM TURKIYE**  
Aslanger A. D., Kalaycı T., Konur E. N., Güleç Ç., Avcı 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)
- VIII. **LİZENSEFALİ SPEKTRUMU OLGULARINDA GENOTİP-FENOTİP İLİŞKİSİ**  
ASLANGER A. D., UYGUNER Z. O., KARAMAN B., BAŞARAN S., KAYSERİLİ KARABEY H.  
Sabiad , 2022 (Hakemli Dergi)
- IX. **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)
- X. **Clinical and Molecular Genetic Findings of Cerebral Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy**  
Rustemoglu B. S., Samancı B., Tepgeç F., Kürtüncü M., Altunoglu U., Gündüz T., Sayin G. Y., Avcı S., Gürvit İ. H., Bilgiç B., et al.  
TURKISH JOURNAL OF NEUROLOGY, cilt.27, sa.3, ss.240-247, 2021 (ESCI)
- XI. **Association between HBA locus copy number gains and 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.91-95, 2021 (Hakemli Dergi)
- XII. **NOONAN SENDROMU'NUN PRENATAL TANISINDA PTPN11 GEN ANALİZLERİNİN ETKİNLİĞİ**  
TOKSOY G., TEPGEÇ F., SARAÇ SIVRİKOZ 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)
- XIII. **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)
- XIV. **Different phenotypes of transthyretin-associated familial amyloid polyneuropathy due to a mutation in p.Glu109Gln in members of the same family**  
ERDOĞAN Ç., Tekin S., Unluturk Z., Uyguner Z. O.  
NORTHERN CLINICS OF ISTANBUL, cilt.8, sa.4, ss.398-401, 2021 (ESCI)
- XV. **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)
- XVI. **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)
- XVII. **APPLICATION OF MLPA (MULTIPLEX LIGATION-DEPENDENT PROBE AMPLIFICATION) IN FETUSES WITH AN ABNORMAL SONOGRAM AND NORMAL KARYOTYPE**  
Toksoy G., Karaman B., Uyguner Z. O., Yilmaz 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)

- XVIII. **RADİYAL İŞIN DEFEKTLERİNİN KLİNİK SINIFLANDIRMASI VE ETYOPATOGENEZİNİN ARAŞTIRILMASI**  
AVCI Ş., Toksoy G., BAGİROVA G., Altunoglu U., KARAMAN B., BAŞARAN S., KAYSERİLİ KARABEY H., UYGUNER Z. O.  
JOURNAL OF ISTANBUL FACULTY OF MEDICINE-ISTANBUL TIP FAKULTESİ DERGISI, 2018 (Hakemli Dergi)
- XIX. **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)
- XX. **A duplication mutation in KCNQ1 gene in Romano-Ward syndrome**  
Coşkun S., Yıldırım Y., Cim A., İslamoğlu Y., Altunoğlu U., UYGUNER Z. O., Gökalp O.  
Official Journal of Turkish Society of Medical Genetics, cilt.1, sa.1, ss.1-3, 2015 (Hakemli Dergi)
- XXI. **Galactosemia and phantom absence seizures**  
Aydin-Ozemir Z., Tekturk P., UYGUNER Z. O., BAYKAL B.  
JOURNAL OF PEDIATRIC NEUROSCIENCES, cilt.9, sa.3, ss.253-256, 2014 (ESCI)
- XXII. **CYP21A2 gene mutations in congenital adrenal hyperplasia: Genotype-phenotype correlation in Turkish children**  
BAŞ F., Kayserili H., DARENDELİLER F. F., BUNDAK R., UYGUNER Z. O., GÜNÖZ H., Yüksel-Apak M., ATALAR F., Wilson R. C., New M. I., et al.  
JOURNAL OF CLINICAL RESEARCH IN PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY, cilt.1, sa.3, ss.116-128, 2009 (Scopus)
- XXIII. **Frajil-X Sendromu Tanısında 20 Yıllık Süreçteki Gelişmeler ve Deneyimlerimiz**  
KAYSERİLİ H., Tükel T., KARAMAN B., UYGUNER Z. O., Rosti R. Ö., Açırsöz D., Eriş H., BAŞARAN S., Yüksel Apak M.  
Çocuk Kliniği ANADOLU KARDİYOLOJİ DERGISI-THE ANATOLIAN JOURNAL OF CARDIOLOGY, cilt.7, ss.18-22, 2007 (Hakemli Dergi)

## Kitap & Kitap Bölümleri

- I. **KONVANSİYONEL MOLEKÜLER GENETİK TEST SONUÇLARININ RAPORLANMASI**  
Uyguner Z. O.  
Klinisyenler için Genetik Testler, Şükrü Öztürk, Kıvanç Cefle, Editör, EMA Tıp Kitabevi Yayıncılık Tic. Ltd. Şti, İstanbul, ss.49-59, 2022
- II. **Alfa Talasemiler**  
Karakaş Z., Uyguner Z. O., Demir S.  
Kalıtsal Anemiler, Özcan Bör,Hüseyin Gülen,Şule Ünal, Editör, Galenos Yayınevi, İstanbul, ss.60-68, 2021
- III. **Hamogloblin ve Hemogloblin Sentezinin Genetiği**  
Demir S., Uyguner Z. O.  
Haemoglobinopati Tanısı, Zeynep Karakaş, Editör, Nobel Yayınevi, Ankara, ss.1-29, 2021
- 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. **Alfa Talasemiler**  
KARAKAŞ Z., UYGUNER Z. O., DEMİR S.  
Kalıtsal Anemiler, Özcan Bör, Hüseyin Gülen, Şule Ünal, Editör, Galenos, İstanbul, ss.60-68, 2021
- VI. **COVID-19 Salgınında Anjiyotensin Dönüştürücü Enzim 2 Reseptörü Gen Varyantlarının Önemi**  
Bayrak A. E., Toksoy G., Uyguner Z. O., Karaman B., Başaran S.  
COVID-19: Moleküler ve Klinik Yaklaşım, Bedia Çakmakoglu, Sema Sırma Ekmekçi, Umut Can Küçüksezer, Vuslat Yılmaz, Günnur Deniz, Editör, Istanbul University, İstanbul, ss.66-76, 2020
- VII. **Taşıyıcı Tarama Testleri**  
Güleç Ç., Uyguner Z. O.  
Güncel Genetik Tabanlı Tarama Testleri, Haluk Akın, Editör, Türkiye Klinikleri Yayınevi, Ankara, ss.45-54, 2020



- VIII. **Tıbbi Genetik ve Genetik Hastalıklar-Moleküler Genetikte Temel Bilgiler**  
Uyguner Z. O., Toksoy G.  
Pediatri, Prof. Dr. Olcay Neyzi, Prof. Dr. Türkan Ertuğrul, Prof. Dr. Feyza Darendeliler, Editör, Nobel Yayın Dağıtım, İstanbul, ss.163-170, 2020
- IX. **Genetik Hastalıklarda Tedavi**  
Uyguner Z. O.  
Pediatri, Olcay Neyzi, Türkan Ertuğrul, Feyza Darendeliler, Editör, Nobel Tıp Kitapevi, İstanbul, ss.179-181, 2020
- X. **Familial Amiloid Polinöropatinin Genetiğini Anlamak**  
Uyguner Z. O.  
Nadir Hastalıklar Pompe, Fabry ve TTR-FAP, Hilmi Uysao, Editör, Palme Yayın Dağıtım, Ankara, ss.169-176, 2020
- XI. **Türk Bireylerde Tanımlanan ACE2, TMPRSS2, CTSB ve CTSL Gen Varyantlarının 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
- XII. **Prematür Over Yetmezliğine Yol Açan Gen Defektleri**  
Uyguner Z. O.  
İnfertilite ve Genetik Yönü, Şükrü Öztürk, Kıvanç Cefle, Editör, Türkiye Klinikleri Yayınevi, Ankara, ss.43-56, 2019
- XIII. **Nefrotik sendromda genetik**  
Toksoy G., Uyguner Z. O.  
Genetik ve Multidisipliner Yaklaşımlar, Semerci Gündüz CN, Editör, Türkiye Klinikleri Yayınevi, Ankara, ss.8-21, 2019
- XIV. **Tıbbi Genetik**  
KAYSERİLİ H., BAŞARAN S., KARAMAN B., UYGUNER Z. O.  
Pediatri Rutinler, Ömer devecioğlu, Editör, İstanbul Tıp Kitabevi, İstanbul, ss.300-305, 2014
- XV. **Konjenital Adrenal Hiperplazi; Moleküler Tanı, Fenotip/Genotip Korelasyonu ve Antenatal İzlem Deneyimlerimiz (1990-2009).**  
Kayserili H., Uyguner Z. O., Karaman B., Başaran S.  
Endokrinoloji Diyabet Yıllığı, Yarman S, Alagöl F., Editör, İstanbul Tıp Fakültesi, İstanbul, ss.103-113, 2012

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

- I. **The complexity of Phelan-McDermid syndrome: A multifaceted exploration of clinical and molecular/cytogenetic findings in four cases.**  
Yücesoy M. A., Akbaş S., Memiş G., Konur Akbaş E. N., Durmaz D., Karaman V., Şentürk L., Altunoğlu U., Şengenç E., Maraş Genç H., et al.  
European Society of Genetics Conference 2024, Berlin, Almanya, 1 - 04 Haziran 2024
- II. **Aarskog syndrome: Expanding the phenotypic and molecular spectrum through a new case series including two adult patients (POSTER ID EP13.093)**  
TURGUT G. T., ALTUNOĞLU U., KALAYCI T., AVCI Ş., ASLANGER A. D., KARAMAN V., UYGUNER Z. O., KAYSERİLİ KARABEY H.  
European Society of Human Genetics 2024 Congress, Berlin, Almanya, 1 - 04 Haziran 2024
- III. **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
- IV. **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

- V. **Biallelic ITGA9 variants related to chylothorax and nonimmune hydrops fetalis in three patients (POSTER ID P03.038.B)**  
KALAYCI T., March M. E., SARAÇ SİVRİKOZ T., UYGUNER Z. O., Bagirova G., Hakonarson H., Dor Y., Li D.  
European Society of Human Genetics 2024 Congress, Berlin, Almanya, 01 Haziran 2024
- VI. **Identification of genetic etiology in 130 patients with congenital hypopituitarism (POSTER ID P05.050.B)**  
YAVAŞ ABALI Z., TOKSOY G., BAŞ F., GÜRAN T., ÖZTÜRK A. P., KARAMAN V., ASLANGER A. D., POYRAZOĞLU Ş., DEMİRCİOĞLU S., BEREKET A., et al.  
European of Society of Human Genetics Congress 2024, Berlin, Almanya, 01 Haziran 2024
- VII. **Genomik İncelemelerde Varyantların Yorumu**  
UYGUNER Z. O.  
Kocaeli Üniversitesi 30.yıl etkinlikleri Temel Bilimler-Klinik Bilimler Buluşması, Kocaeli, Türkiye, 21 Mayıs 2024
- VIII. **Tıbbi genetik laboratuvarları; Üniversite hastanesi deneyimi**  
UYGUNER Z. O.  
İstanbul Laboratuvar Kongresi, Antalya, Türkiye, 9 - 12 Mayıs 2024
- IX. **Nörologlar için temel genetik kavramlar**  
UYGUNER Z. O.  
1.Nörogenetik ve Nörometabolizma Kongresi, İstanbul, Türkiye, 9 - 11 Mayıs 2024
- X. **YENİ NESİL DİZİLEME ANALİZLERİ VE KLİNİK GENETİKTE KULLANIMI**  
UYGUNER Z. O.  
2nci Azerbaycan Uluslararası Laboratuvar Tıp Kongresi & Lab Expo, Baku, Azerbaycan, 2 - 04 Mayıs 2024, cilt.1, ss.88-91
- XI. **NADIR RASTLANILAN BARDET BIEDL SENDROMU TANILI OLGULARIN GENETİK, ENDOKRİNOLOJİK VE METABOLİK ÖZELLİKLERİ**  
Kandemir T., Tercan U., Bayrak Demirel Ö., Yıldırım B. T., Kardelen Al A. D., Aslanger A. D., Karaman V., Yıldız M., Poyrazoğlu Ş., Baş F., et al.  
XXVIII. ULUSAL PEDIATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ, Girne, Kıbrıs (Kkct), 2 - 05 Mayıs 2024, ss.200-201
- XII. **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
- XIII. **B Homozygous NRP1 truncating variant in a multiplex family with conotruncal heart defects, lymphatic malformations and genitourinary anomalies**  
Altunoğlu U., Kaya M., Kalaycı T., Uyguner Z. O.  
European Human Genetics Conference, Glasgow, İngiltere, 10 - 13 Haziran 2023, cilt.31, ss.524
- XIV. **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
- XV. **Undiagnosed arthrogyrposis: 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
- XVI. **Nadir Bir Antite Ghosal Hematodiyfizyel Displazi Tanılı Olgu**  
Hacer Demirbilek Ö., Aslanger A. D., Güleç Ç., Şahin Ş., Ağırbaşı D., Kalaycı Yiğın A., Tuğcu D., Uyguner Z. O.  
Ulusal HematoOnkoGenetik Kongresi, Gazimagusa, Kıbrıs (Kkct), 4 - 07 Mayıs 2023, ss.108
- XVII. **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 (Kkct), 4 - 07 Mayıs 2023, ss.92

- XVIII. **Lenfoproliferatif Hastalıklarda Ayırıcı Tanıda Düşünülmesi Gereken Nadir Bir Sendrom: RAS İlişkili Otoimmün Lökoproliferatif Hastalık**  
Yıldırım B. T., Akbaş S., Aslanger A. D., Karaman V., Yılmaz Y., Karaman S., Karaman B., Ünüvar A., Kılıç A., Uyguner Z. O.  
2. Uluslararası Katılımlı Ulusal HematoOnkoGenetik Kongresi, Gazimagusa, Kıbrıs (Kkct), 4 - 07 Mayıs 2023, ss.111
- XIX. **PIEZO1 İlişkili Dehidrate Herediter Stomasitoz-Herediter Kserositoz: Olgu Sunumu**  
Konur E. N., Aslanger A. D., Ocak S., Karaman V., Uyguner Z. O., Yeşil Sayın G.  
2. Ulusal HematoOnkoGenetik Kongresi, Gazimagusa, Kıbrıs (Kkct), 4 - 07 Mayıs 2023, ss.90
- XX. **Moleküler Genetik Testlerde ve Sonuçların Yorumlanmasındaki Zorluklar**  
UYGUNER Z. O.  
1-ci Beynəlxalq Azərbaycan Laborator Tibb Konqresi & Lab Expo, Bakı, Azərbaycan, 2 - 04 Mayıs 2023, cilt.1, ss.130
- XXI. **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
- XXII. **Frank-Ter Haar Sendromu Tanılı 3 Olgu ve Literatür Derlemesi**  
Konur E. N., Aslanger A. D., Kalaycı T., Altunoğlu U., Karaman V., Yeşil Sayın G., Kayserili Karabay H., Uyguner Z. O.  
15. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Muğla, Türkiye, 09 Kasım 2022, ss.91
- XXIII. **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
- XXIV. **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
- XXV. **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
- XXVI. **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
- XXVII. **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
- XXVIII. **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
- XXIX. **High Serum Transaminase Levels in Asymptomatic Children: An Early Sign of Muscular Dystrophy ?**  
ASLANGER A. D., UYGUNER Z. O.

11. INTERNATIONAL TRAKYA FAMILY MEDICINE CONGRESS, Türkiye, 23 Mart 2022, ss.137-139

- XXX. **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., Balci 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
- XXXI. **A case of Polycythemia Diagnosed as Hemoglobin Andrew-Minneapolis**  
BİLİCİ M., KARAMAN S., ÜNÜVAR A., TUĞCU D., TANYILDIZ H. G., ASLANGER A. D., UYGUNER Z. O., TUNA DEVECİ R., ŞAHİN Ş., KARAKAŞ Z.  
XII. Eurasian Hematology Oncology Congress, İstanbul, Türkiye, 10 - 13 Kasım 2021, cilt.43, ss.62-63
- XXXII. **A case of polycythemia diagnosed as Hemoglobin Andrew-Minneapolis**  
BİLİCİ M., KARAMAN S., ÜNÜVAR A., TUĞCU D., TANYILDIZ H. G., ASLANGER A. D., UYGUNER Z. O., TUNA DEVECİ R., ŞAHİN Ş., KARAKAŞ Z.  
XIIth Eurasian Hematology Oncology Congress, İstanbul, Türkiye, 10 - 13 Kasım 2021
- XXXIII. **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
- XXXIV. **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
- XXXV. **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
- XXXVI. **Three Nance Horan Syndrome Families from Turkey; Three Different Approaches for Molecular Diagnosis**  
Saraçoğlu H. P., Güven Y., Aksakal S. D., Kalaycı T., Altunoğlu U., Uyguner Z. O., Eraslan S., Börklü E., Kayserili Karabey H.  
European Human Genetics Conference, 28 - 31 Ağustos 2021, ss.1
- XXXVII. **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
- XXXVIII. **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
- XXXIX. **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
- XL. **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
- XLI. **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

- XLII. 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
- XLIII. 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
- XLIV. Nadir Bir Erken Başlangıçlı Demans Nedeni: Nasu Hakola Hastalığı ve Ayırıcı Tanının Önemi**  
ÖZTEKİN Z. N., UYGUNER Z. O., BAŞAK A. N.  
56. Ulusal Nöroloji Kongresi, Türkiye, 28 Kasım - 02 Aralık 2020
- XLV. Ailevi Erken Puberte Olgularında MKRN3 ve DLK1 Genlerinin Dizilenmesi**  
BAŞARAN S., UYGUNER Z. O., BAŞ F., DARENDELİLER F. F., POYRAZOĞLU Ş., KARAKILIÇ ÖZTURAN E.  
XXIV. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Çevrimiçi Kongresi, Türkiye, 30 Ekim - 03 Kasım 2020
- XLVI. Klasik tip 21 hidroksilaz eksikliğine bağlı konjenital adrenal hiperplazi tanılı olgularda puberte özellikleri, pubertal boy kazanımı ve final boya etki eden faktörlerin değerlendirilmesi: çok merkezli çalışma**  
YAVAŞ ABALI Z., YILDIZ M., BAŞ F., ÖNAL H., ABALI S., ÇILSAAT G., UYGUNER Z. O., DEMİRCİOĞLU S., DARENDELİLER F. F., BEREKET A., et al.  
XXIV. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Kongresi, Ankara, Türkiye, 30 Ekim 2020
- XLVII. 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
- XLVIII. 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
- XLIX. 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
- L. A case report of a rare nonsense ZP1 variant in a patient with oocyte maturation defect**  
BAŞARAN S., UYGUNER Z. O., KARAMAN B., Toksoy G., Berkay E. G., SELÇUK B. Ş.  
European Human Genetics Virtual Conference, İngiltere, 6 - 09 Haziran 2020
- LI. 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
- LII. 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
- LIII. 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
- LIV. 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

- LV. Parkinson hastalığı için yüksek risk grubunda yer alan kişilerin klinik ve nörogörüntüleme yöntemleri ile değerlendirilmesi**  
Sezgin M., KIÇIK A., BİLGİÇ B., KURT E., BAYRAM A., HANAĞASI H. A., Tepgeç F., UYGUNER Z. O., GÖKÇAY G. F., GÜRVİT İ. H., et al.  
55. Ulusal Nöroloji Kongresi, Antalya, Türkiye, 15 - 21 Kasım 2019, ss.48-49
- LVI. 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
- LVII. Pre-perinatal dönemde ayırıcı tanıda osteogenesis 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
- LVIII. Targeted Panel Gene Sequencing for Identification of Genetic Etiology of 46, XY Disorders of Sex Development**  
Poyrazoğlu Ş., TOKSOY G., Aghayev A., KARAMAN B., Şahin A., ALTUNOĞLU U., YAVAŞ A. Z., BAŞ F., BAŞARAN S., UYGUNER Z. O., et al.  
European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE), Basel, İsviçre, 20 - 22 Eylül 2019, ss.193
- LIX. 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
- LX. Fetal skeletal dysplasia experience of a single tertiary referral center in Istanbul, Turkey**  
Kalaycı T., Altunoğlu U., Saraç Sivriköz T., Çorbacioğlu A., Avci Ş., Has R., Uyguner Z. O., Yüksel A., Başaran S., Kayserili H.  
14th International Skeletal Dysplasia Society Meeting, Oslo, Norveç, 11 - 14 Eylül 2019, ss.35
- LXI. 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
- LXII. 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
- LXIII. 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
- LXIV. Spectrum of Skeletal Abnormalities and Pathogenic RUNX2 Variants in 50 CleidocranialPatients from Turkey**  
Berkay E. G., Elkanova L., Kalaycı T., Karaman V., GÜNEŞ N., Toksoy G., Altunoğlu U., MIHÇI E., TAŞDELEN E., BAYRAMOĞLU Z., et al.  
13th Balkan Congress of Human Genetics, 17 - 20 Nisan 2019
- LXV. 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

- LXVI. **Interpretation of m.3243A>G in mtDNA in Clinical Expressivity Versus Tissue Heteroplasmy Ratios with Text Mining Analysis**  
Şahin G., Güleç Ç., Başaran S., Uyguner Z. O.  
13th Balkan Congress of Human Genetics, Edirne, Türkiye, 17 - 20 Nisan 2019, ss.42
- LXVII. **Novel FGFR2 variant in a Case with Crouzon Syndrome**  
Karaman V., Kalaycı T., Başaran S., Pempegül Yıldız E., Altunoğlu U., Uyguner Z. O.  
Balkan Congress of Human Genetics, Edirne, Türkiye, 17 - 20 Nisan 2019, cilt.22, ss.209
- LXVIII. **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
- LXIX. **Frontotemporal Lobar Dejenerasyon Spektrumunda Aday Genlerin Değerlendirilmesi**  
ARTAN S., ERZURUMLUOĞLU E., ÖZBABALIK ADAPINAR B. D., TEPGEÇ F., ÇİLİNGİR O., BİLGİÇ B., HANAĞASI H. A., GÜR VİT İ. H., DURAK ARAS B., UYGUNER Z. O.  
54. Ulusal Nöroloji Kongresi, Türkiye, 1 - 05 Aralık 2018
- LXX. **Aynı Aile Üyelerinde Farklı Fenotiplerle Seyreden Transtiretin İlişkili Ailesel Amiloid Nöropatisi**  
ÜNLÜTÜRK Z., ERDOĞAN Ç., TEKİN S., UYGUNER Z. O.  
54.Ulusal Nöroloji Kongresi, Türkiye, 30 Kasım - 06 Aralık 2018
- LXXI. **Altı Olguda Stuve-Wiedmann Sendromunun Klinik ve Moleküler Karakterizasyonu**  
Şentürk L., Güleç Ç., Kayserili Karabay H., Kalaycı T., Uyguner Z. O., Altunoğlu U.  
13. Uluslararası Katılımlı Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Antalya, Türkiye, 7 - 11 Kasım 2018, ss.123
- LXXII. **6 olguda Atuve-Wiedemann sendromunun klinik ve moleküler karakterizasyonu**  
ŞENTÜRK L., GÜLEÇ Ç., KAYSERİLİ KARABEY H., KALAYCI T., UYGUNER Z. O., ALTUNOĞLU U.  
13.Tıbbi Genetik Kongresi, Türkiye, 7 - 11 Kasım 2018
- LXXIII. **3M SENDROMLU İKİ OLGUDA CUL 7 GENİNDE SAPTANAN ÜÇ YENİ VARYANT**  
GÜLEÇ Ç., ALTUNOĞLU U., GEDİKBAŞI A., AVCI Ş., TOKTOY G., UYGUNER Z. O., BAŞARAN S.  
13.Tıbbi Genetik Kongresi, Türkiye, 7 - 11 Kasım 2018
- LXXIV. **3M Sendromlu iki olguda CUL7 geninde saptanan üç yeni varyant**  
Güleç Ç., Altunoğlu U., Gedikbaşı A., Avcı Ş., Toksoy G., Uyguner Z. O., Başaran S.  
13. "Uluslararası Katılımlı" Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi., Antalya, Türkiye, 7 - 11 Kasım 2018, cilt.1, sa.1, ss.272
- LXXV. **Whole exome sequencing identifies known and likely pathogenic variants in a Turkish tooth agenesis cohort.**  
DU R., DİNÇKAN N., SONG X., PETTY L. E., ÇOBAN AKDEMİR Z., PAINE I., BAYRAM Y., JHANGIANI S., BAUGH E. H., PINAR ERDEM A., et al.  
American Society of Human Genetics 68th Annual Meeting, SAN DIEGO, Amerika Birleşik Devletleri, 16 - 20 Ekim 2018
- LXXVI. **Nekrotizan pannikülit ve asimetric oligoartrit tablosu ile prezente olan alfa-1 antitripsin eksikliği olgusu**  
Çetin Ç., Kapar C., Ersoy A., Bektaş M., Baykal C., Öçal M. L., İnanç M., Gül A., Uyguner Z. O., Artım Esen B.  
Ulusal Romatoloji Kongresi, Muğla, Türkiye, 26 - 30 Eylül 2018, ss.159-160
- LXXVII. **Moleküler Tanı Hizmetinde Deneyimler**  
UYGUNER Z. O.  
Kişiselleştirilmiş Tıp ve Moleküler Tanı Sempozyumu ve Biyoinformatik Analizlerin Bilgisayar Simulasyon Kursu, Türkiye, 27 - 28 Eylül 2018
- LXXVIII. **PROKR2 Mutations in Patients with Growth Hormone Deficiency and Multiple Pituitary Hormone Deficiency**  
Najafli A., BAŞ F., KARAMAN B., UYGUNER Z. O., BAŞARAN S., POYRAZOĞLU Ş., DARENDELİLER F. F.  
57. ESPE 2018, 27 - 29 Eylül 2018
- LXXIX. **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

- LXXX. **Copy-Number Variations of the Human Olfactory Receptor Gene Familyin Patients with Macromastia and Prepubertal Gynecomastia**  
BAŞ F., KARAMAN B., UYGUNER Z. O., BAŞARAN S., POYRAZOĞLU Ş., DARENDELİLER F. F., Kardelen A. D., Altunoglu U., Toksoy G.  
57. ESPE 2018, 27 - 29 Eylül 2018
- LXXXI. **Clinical, laboratory and molecular genetic findings of patients with 17beta hydroxysteroid dehydrogenase 3 deficiency**  
POYRAZOĞLU Ş., TOKSOY G., AGHAYEV A., KARAMAN B., ŞAHİN A., ALTUNOĞLU U., KARDELEN A., KARAKILIÇ ÖZTURAN E., BAŞ F., BAŞARAN S., et al.  
meeting of European Society of pediatric endocrinology 2018, 27 - 29 Eylül 2018
- LXXXII. **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
- LXXXIII. **Evaluation of Genetic Etiology in Patientswith 46,XY Disorders of SexDevelopment:One Center Experience**  
aghayev a., BAŞ F., KARAMAN B., UYGUNER Z. O., BAŞARAN S., POYRAZOĞLU Ş., Kardelen A. D., DARENDELİLER F. F.  
57. ESPE 2018, 27 - 29 Eylül 2018
- LXXXIV. **A CASE OF TRANSTRETIN FAMILIAL AMYLOID POLYNEUROPATHY PATIENT WITH THE MONONEUROPATHY MULTIPLEX**  
Matur Z., Avci S., Akan O., Altunrende B., UYGUNER Z. O.  
Annual Meeting of the American-Association-of-Neuromuscular-and-Electrodiagnostic-Medicine (AANEM), Washington, Kiribati, 10 - 13 Ekim 2018, cilt.58
- LXXXV. **Assesment of candidate genes in patients with frontotemporal lobar degeneration spectrum.**  
ARTAN S., ERZURUMLUOĞLU E., ÇİLİNGİR O., ÖZBABALIK ADAPINAR B., TEPGEÇ F., BAŞ H., HANAĞASI H. A., GÜRVİT İ. H., TOKSOY G., UYGUNER Z. O., et al.  
ESHG 2018, 16 - 19 Haziran 2018
- LXXXVI. **Analysis ofRUNX2mutations in four Turkish patients with Cleidocranial Dysplasia**  
MIHÇI E., NUR B., TOYLU A., KARAMAN V., Aghayev A., UYGUNER Z. O.  
ESHG2018, 16 - 19 Haziran 2018
- LXXXVII. **Analysis of RUNX2mutations in four Turkish patients with Cleidocranial Dysplasia**  
MIHCI E., GÜZEL N. B., TOYLU A., KARAMAN V., AGHAYEV A., UYGUNER Z. O.  
ESHG-2018, 16 - 19 Haziran 2018
- LXXXVIII. **Assesment of candidate genes in patients with frontotemporal lobar degeneration spectrum: preliminary findings**  
ARTAN S., ERZURUMLUOĞLU E., ÇİLİNGİR O., ÖZBABALIK ADAPINAR B. D., TEPGEÇ F., BAŞ H., HANAĞASI H. A., GÜRVİT İ. H., TOKSOY G., UYGUNER Z. O., et al.  
European Human Genetics Conference 2018, Milan, İtalya, 16 - 19 Haziran 2018
- LXXXIX. **Crisponi / Cold-induced sweating syndrome: Seven new cases and two novel mutations**  
GÜLEÇ E. Y., GEZDİRİCİ A., AYAZ A., ALTUNOĞLU U., UYGUNER Z. O.  
ESHG 2018, 16 - 19 Haziran 2018
- XC. **Yeni nesil genetik yöntemlerin kompleks nörolojik hastalıkların tanısına katkısı: Parkinson Hastalığı**  
UYGUNER Z. O., TÜFEKÇİOĞLU Z.  
IV: Nörogenetik Kursu ve Sempozyumu, Türkiye, 31 Mayıs - 01 Haziran 2018
- XCI. **Clinical findings and genetic analysis of patients with macromastia and prepubertal gynecomastia**



DARENDELİLER F. F., BAŞ F., KARAMAN B., POYRAZOĞLU Ş., KARDELEN A., TOKSOY G., NAJAFI A., UYGUNER Z. O., BAŞARAN S.

ENDO 2018, 23 - 26 Mart 2018

- XCII. 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
- XCIII. Genetic Investigation in Parkinson Disease**  
TEPGEÇ F., BİLGİÇ B., TOKSOY G., DEMİRTAŞ A., TÜFEKÇİOĞLU Z., ŞAHİN İ., HANAĞASI H. A., GÜRVİT İ. H., UYGUNER Z. O., BAŞARAN S.  
ERCIYES MEDICAL GENETICS DAYS, Türkiye, 7 - 10 Mart 2018, sa.1
- XCIV. Türkiye'deki Galaktozemi Olgularında Saptanan Dört Yeni Mutasyonu ile GALT Mutasyon Spektrumu**  
KALAY İ., BALCI M., GÜLEÇ Ç., AVCI Ş., TOKSOY G., GÖKÇAY G. F., DEMİRKOL M., BAŞARAN S., UYGUNER Z. O.  
ERCIYES MEDICAL GENETICS DAYS, Türkiye, 7 - 10 Mart 2018
- XCv. CONRADI-HUNERMANN SYNDROME IN A MALE AND FEMALE CASE WITH TWO NOVEL EBP MUTATIONS**  
ŞENTÜRK L., Altunoğlu U., Avcı Ş., UYGUNER Z. O., KARAMAN B., BAŞARAN S.  
ERCIYES MEDICAL GENETICS DAYS, Türkiye, 7 - 10 Mart 2018, cilt.39, ss.58
- XCVI. GALT mutation spectrum including four novel alterations in Turkish Cases With Galactosemia**  
Kalay İ., Balci 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
- XCvII. Kas Hastalıkları. Nöromusküler Hastalıkların Genetik Tanısında Dünyada ve Türkiye'de Neredeyiz**  
UYGUNER Z. O.  
Türkiye Nöroloji Derneği Nöromusküler Hastalıklar Kongresi, İzmir, Türkiye, 15 - 17 Aralık 2017
- XCvIII. Genetik Tedavinin Moleküler Temeli**  
UYGUNER Z. O.  
Tıbbi Genetik Derneği, Genetikte Güncel Tedaviler Sempozyumu, Eskişehir, Türkiye, 25 - 26 Kasım 2017
- XCIX. PrimerKoenzim 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., KÜRKCÜ D., et al.  
4. Çocuk Nefroloji Olgu Panayırı, Türkiye, 3 - 04 Kasım 2017
- C. İşitme Kayıpları Vaka Örnekleri**  
UYGUNER Z. O.  
3.Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Antalya, Türkiye, 11 - 14 Ekim 2017
- CI. 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., NAJAFI 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
- CII. "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
- CIII. The Application of array CGH for Monogenic Disorders Clinical and Molecular Cytogenetic Characterizations of Twenty Patients**  
KARAMAN B., BAŞARAN S., UYGUNER Z. O.  
11th European Cytogenetics Conference 2017, 4 - 07 Temmuz 2017
- CIV. Hemoglobinopatilerde algoritmalar (Alfa, beta talasemiler, orak hücre anemisi ve diğer hemoglobinopatiler)**  
UYGUNER Z. O.

Tıbbi Genetikte Algoritmalar Sempozyumu, Türkiye, 3 - 04 Haziran 2017

- CV. **Yeni Nesil Dizilemede Rapor Formatı Nasıl Olmalıdır?**  
UYGUNER Z. O.  
Tıbbi Genetikte Algoritmalar Sempozyumu, Türkiye, 3 - 04 Haziran 2017
- CVI. **Kompleks Genetik Hastalıklarda: Demans**  
UYGUNER Z. O., BİLGİÇ B.  
III. Nadir Nörolojik Hastalıklar Sempozyumu ve Nörojenetik Kursu, Türkiye, 01 Haziran 2017
- CVII. **32 novel pathogenic sequence variants in 253 DMD/BMD patients from Turkey**  
Toksoy G., Agayev A., Bagirova G., Tekçe H., YAPICI Z., KAYSERİLİ KARABEY H., UYGUNER Z. O.  
. European Human Genetics Conference, May 27-30, 2017, Copenhagen, Denmark, 27 - 30 Mayıs 2017
- CVIII. **Mutation spectrum of Fanconi Anemia associated genes in eleven patients from Turkey**  
UYGUNER Z. O., TOKSOY G., ULUDAĞ ALKAYA D., AGHAYEV A., CELKAN T. T., BAŞARAN S., TÜYSÜZ B.  
50. European Society of Human Genetics (ESHG) Conference, 2017, Danimarka, 27 - 30 Mayıs 2017
- CIX. **32 novel pathogenic sequence variants in 253 DMD/BMD patients from Turkey**  
toksoy g., KARAMAN B., UYGUNER Z. O., BAŞARAN S.  
ESHG Congress, 27 - 30 Mayıs 2017
- CX. **Clinical and molecular findings of seven Turkish non-photosensitive trichothiodystrophy patients with two novel mutations in MPLKIP**  
KALAYCI T., KARAMAN B., UYGUNER Z. O.  
ESHG 2017, 27 - 30 Mayıs 2017
- CXI. **Clinical and molecular findings in Turkish patients with MPSIV**  
TÜYSÜZ B., ULUDAĞ ALKAYA D., TOKSOY G., GÜNEŞ N., UYGUNER Z. O.  
50. European Society of Human Genetics (ESHG) Conference, 2017, Danimarka, 27 - 30 Mayıs 2017
- CXII. **Nadir görülen konjenital adrenal hiperplazi nedeni: 17-hidroksilaz eksikliği tanılı vakalarımızın klinik ve genetik bulguları, izlem özellikleri**  
KARDELEN A. D., BAŞ F., TOKSOY G., POYRAZOĞLU Ş., BUNDAK R., ALTUNOĞLU U., NAJAFI A., UYGUNER Z. O., DARENDELİLER F. F.  
XXI. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Kongresi, Antalya, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017
- CXIII. **46, XY Cinsiyet Gelişim Bozukluğu olan Dört Olguda AR ve SRD5A2 Geninde Yeni Mutasyonlar**  
Aghayev A. R., Toksoy G., Baş F., Altunoğlu U., Karaman B., Poyrazoğlu Ş., Darendeliler F., Kayserili H., Başaran S., UYGUNER Z. O.  
2. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, İzmir, Türkiye, 23 - 25 Şubat 2017, ss.1
- CXIV. **Genetik Tanı testleri Kime Ne Zaman Nörojenetik Testler**  
UYGUNER Z. O.  
) 52. Ulusal Nöroloji Kongresi, Antalya, Türkiye, 25 Kasım - 01 Aralık 2016
- CXV. **Serebellar Bulgular İle Başlayan Ailesel Alzheimer Hastalığı**  
Dumanlı İlki C., Tepgeç F., BİLGİÇ B., Tüfekçioğlu Z., Demirtaş Tatlıdere A., HANAĞASI H. A., UYGUNER Z. O., GÜRVİT İ. H.  
52. Ulusal Nöroloji Kongresi, Antalya, Türkiye, 25 Kasım - 01 Aralık 2016
- CXVI. **Osteoporoz psödoglioma sendromu**  
SAPMAZ S., YAVAŞ ABALI Z., GENENŞ M., ALTUNOĞLU U., POYRAZOĞLU Ş., BAŞ F., BUNDAK R., DARENDELİLER F. F., UYGUNER Z. O.  
38. Pediatri Günleri ve 17. Pediatri Hemşireliği Günleri, Türkiye, 3 - 06 Nisan 2016
- CXVII. **Nonklasik konjenital adrenal hiperplazi hastalarının genotip ve fenotip özellikleri**  
Abah 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
- CXVIII. **Non Sendromik Zihinsel Yetersizlik Bağlantılı bir gen ve ilişkisi**  
UYGUNER Z. O.  
3. Nörometabolik Dismorfoloji Sempozyumu, Türkiye, 10 - 12 Mart 2016
- CXIX. **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

- CXX. **Dermatolojide Genetik Hastalıklara Yaklaşım**  
BAŞARAN S., UYGUNER Z. O.  
Dermatoloji AD'nın Mezuniyet Sonrası Eğitim Programı, Türkiye, 01 Mart 2016
- CXXI. **Tanı Laboratuvarı Açısından Nadir Hastalıklar**  
UYGUNER Z. O.  
İstanbul Üniversitesi Deneysel Tıp Araştırma Enstitüsü-İstanbul Tıp Fakültesi- Orphanet Türkiye işbirliği ile,  
Türkiye, 29 Şubat 2016
- CXXII. **Hemoglobinopatilerde Genetik ve Prenatal Tanı**  
UYGUNER Z. O.  
II. Hematolojik Genetik Sempozyumu, Türkiye, 24 - 26 Şubat 2016
- CXXIII. **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
- CXXIV. **Erken Başlayan Alzheimer Hastalığında PSEN1 ve APP Gen Mutasyonlarının Araştırılması.**  
TEPGEÇ F., BİLGİÇ B., TOKSOY G., DEMİRTAŞ TATLİDERE 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
- CXXV. **Association of WNT pathway gene polymorphisms with nonsyndromic oligodontia**  
Dinçkan N., UYGUNER Z. O., KAYSERİLİ KARABEY H., Hecht J., Ariadne L.  
American Society of Human Genetics (ASHG) Congress, Baltimor, Amerika Birleşik Devletleri, 6 - 10 Ekim 2015
- CXXVI. **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
- CXXVII. **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
- CXXVIII. **New Fetal Case of Blomstrand Chondrodysplasia and Review of the Literature**  
Kalaycı T., Altunoğlu U., Şentürk L., Uyguner Z. O., Kayserili Karabay H.  
12th International Skeletal Dysplasia Society Meeting, İstanbul, Türkiye, 11 - 13 Eylül 2015
- CXXIX. **Multiple Pituitary Hormone Deficiency Associated with Pituitary Hyperplasia: A Case Report**  
Genenş 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
- CXXX. **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
- CXXXI. **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
- CXXXII. **CYP21A2 gene aberrations in patients with nonclassical congenital adrenal hyperplasia**  
AKCAN N., UYGUNER Z. O., TOKSOY G., BAŞ F., ALTUNOĞLU U., POYRAZOĞLU Ş., SAKA N., BUNDAK R., KAYSERİLİ  
KARABEY H., DARENDELİLER F. F.  
The Endocrine Society's 97th Annual Meeting, 5 - 08 Mart 2015
- CXXXIII. **Hipofizer Boy Kısaldığında Genetik**  
UYGUNER Z. O.  
I. Endokrin-Genetik Sempozyumu, İzmir, Türkiye, 25 - 27 Şubat 2015
- CXXXIV. **Training Course on Haemoglobin Disorders Laboratory Dagnosis and Clinical Management**

KARAKAŞ Z., KOÇ B. Ş., TOKSOY G., KARAMAN S., KAYSERİLİ KARABEY H., UYGUNER Z. O.

European School of Haematology. Training Course on Haemoglobin Disorders: Laboratory Diagnosis and Clinical Management, Barselona, İspanya, 23 - 24 Ocak 2015

**CXXXV. BEKLENMEYENMOLEKÜLER PATOLOJİ GÖSTEREN ÜÇBETA TALASEMİ OLGUSU DELESYONEL MUTASYONLAR**

KARAKAŞ Z., KOÇ B. Ş., KARAMAN S., KAYSERİLİ KARABEY H., UYGUNER Z. O.

Ulusal Hematoloji Kongresi, Türkiye, 21 - 24 Ekim 2015

**CXXXVI. GG Polymorphism of platelet glycoprotein IIB ITGA2B gene increases the magnitude of interleukin 6 release after cardiopulmonary bypass**

AK K., ERGÜN İ. S., ALTINÖZ H., ÇIRACI E., UYGUNER Z. O., İSBİR C. S., ARSAN S., TETİK Ş.

Fourth International Meeting on Pharmacy and Pharmaceutical Sciences (IMPPS-4), 18 - 21 Eylül 2014

**CXXXVII. 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

**CXXXVIII. 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

**CXXXIX. Homozygous SHOX gene deletion detected by array CGH in a girl with langer mesomelic dysplasia**

Karaman B., Satkn 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

**CXL. 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

**CXLI. HBB gene mutation spectrum of beta-thalasemia patients from Turkey**

TOKSOY G., KARAKAŞ Z., KAYSERİLİ KARABEY 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

**CXLII. 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

**CXLIII. 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

**CXLIV. 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

**CXLV. 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

**CXLVI. 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

**CXLVII. Drawbacks of genotype-phenotype correlation in Cleidocranial Dysplasia in eleven families.**

DİNÇSOY BİR F., GÜVEN Y., DİNÇKAN N., ALTUNOĞLU U., SELVİ KUVVETLİ S., BAŞ F., UYGUNER Z. O., KAYSERİLİ KARABEY H.

European Human Genetics Conference 2013, Paris, Fransa, 8 - 11 Haziran 2013

- CXLVIII. **Molecular Test Results of Syndromic Craniosynostosis Patients:genotype-phenotype correlations**  
Karaman V., Altunoğlu U., Toksoy G., KARAMAN B., KAYSERİLİ H., UYGUNER Z. O.  
European Human Genetic Congress, Fransa, 1 - 04 Haziran 2013, ss.99
- CXLIX. **The relationship between platelet glycoprotein IIb RS5911 polymorphism and inflammation in COPD patients**  
Altinoz H., Ergun S., AK K., Uyguner Z. O., Yardimci T., Tetik S.  
22nd International Congress on Thrombosis, Nice, Fransa, 6 - 09 Ekim 2012, cilt.130
- CL. **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
- CLI. **The Efficiency Of Multiplex Ligation-Dependent Probe AmplificationTechnique 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
- CLII. **Novel De Novo Splice Site Mutation İn EFNB1 Gene Cause Craniofrontonasal Syndrome**  
Özgür H., Toksoy G., Altunoğlu U., Kayserili H., Başaran S., Uyguner Z. O.  
9th National Medical Genetics Congress of Turkish Medical Society with international Participation, 2010, İstanbul, Türkiye, 1 - 05 Aralık 2010, cilt.78, sa.1, ss.25
- CLIII. **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
- CLIV. **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., AYGAN Z., ÇETİNKAYA E., BERBEROĞLU M., SİLKER 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
- CLV. **İlk Türk Herediter Anjioödem Pilot çalışması**  
Kesim B., UYGUNER Z. O., GELİNCİK A., Mete Gökmen N., Sin A., karakaya G., Erdenen F., Ardeniz Ö., Özşeker F., Gülbahar O., et al.  
XVIII. Ulusal Allerji ve Klinik İmmunoloji Kongresi, Antalya, Türkiye, 3 - 07 Kasım 2010, ss.57
- CLVI. **A novel molecular and functional mechanism predisposing to ototoxicity**  
Pohl E., Offenhauser N., Kersten F., Üzümcü A., Yun L., KAYSERİLİ H., KARAMAN B., Yüksel Apak M., Gudrun N., BAŞARAN S., et al.  
European Human Genetic Congress, Almanya, 1 - 04 Mayıs 2010, ss.5
- CLVII. **A novel homozygous COLL11A2 deletion causes a C-terminal protein truncation without mRNA decay in a Turkish patient**  
Uyguner Z. O., Kayserili Karabay H., Güven Z. G., Ulubil Emiroğlu M., Başarer N., Wollnik B.  
European Human Genetics Conference 2008, Barcelona, İspanya, 31 Mayıs - 03 Haziran 2008, cilt.16, ss.74
- CLVIII. **Investigation of CYFIP1 and CYFIP2 genes in patients with autosomal recessive non-syndromic mental retardation**  
Güven Z. G., Kayserili Karabay H., Üzümcü A., Eriş H., Karaman B., Başaran S., Uyguner Z. O.  
EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2008, Barcelona, İspanya, 31 Mayıs - 03 Haziran 2008, cilt.16, ss.271
- CLIX. **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

- CLX. **Otozomal resesif non-sendromik mental retardasyon olgularında CYFIP1 ve CYFIP2 genlerinin incelenmesi**  
Güven Z. G., Kayserili Karabay H., Üzümcü A., Eriş H., Yılmaz K., Karaman B., Başaran S., Uyguner Z. O.  
8. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Çanakkale, Türkiye, 6 - 09 Mayıs 2008, ss.1
- CLXI. **Tip I Herediter Anjioödemli Olgularda Hastalığa Neden Olan Mutasyonların Araştırılması**  
Eroğlu Kesim B., BÜYÜKÖZTÜRK S., GELİNCİK A., Eraslan S., Üzümcü A., Mete N., UYGUNER Z. O.  
Uluslararası Katılımlı VIII. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Çanakkale, Türkiye, 6 - 09 Mayıs 2008, ss.45
- CLXII. **Investigation of CYFIP1 and CYFIP2 genes in patients with autosomal recessive non-syndromic mental retardation**  
Güven G., KAYSERİLİ H., Üzümcü A., Eriş H., KARAMAN B., BAŞARAN S., UYGUNER Z. O.  
European Human Genetics, İspanya, ss.271
- CLXIII. **Herediter Anjioödemde Homozigot C1 İnhibitör Gen Mutasyonu: Bildirilmiş Üçüncü Olgu**  
BÜYÜKÖZTÜRK S., Kesim B., GELİNCİK A., ÇOLAKOĞLU B., DAL B. M., UYGUNER Z. O.  
Allerjik Hastalıklar ve Astım Kongresi, İstanbul, Türkiye, 27 - 30 Mart 2008, ss.132
- CLXIV. **Analysis of genetic mutations in patients with hereditary angioedema (HAE) type I identified one family with novel homozygous mutation indicating rare instance of autosomal recessive inheritance**  
Kesim B., Buyukozturk S., Gelincik A., Eraslan S., Uzumcu A., Mete N., Sin A., Ozseker F., Erdenen F., Colakoglu B., et al.  
27th Congress of the European-Academy-of-Allergology-and-Clinical-Immunology, Barcelona, İspanya, 7 - 11 Haziran 2008, cilt.63, ss.340
- CLXV. **Tip I Herediter Anjioödemli Olgularda Hastalığa Neden Olan Mutasyonların Araştırılması**  
Kesim B., BÜYÜKÖZTÜRK S., GELİNCİK A., Eraslan s., Üzümcü A., Mete Gökmen N., Sin A. Z., Özşeker F., Erdenen F., ÇOLAKOĞLU B., et al.  
XIV. Ulusal Allerji ve Klinik İmmünoloji Kongresi, Antalya, Türkiye, 16 - 20 Ekim 2007, ss.43
- CLXVI. **The formation of isochromosome 12p in 8 cases with Pallister-Killian syndrome**  
Uyguner O., Ghanbari A., Uyumcu A., Karaman B., Kayserili H., Wollnik B., Yuksel-Apak M., Basaran S.  
6th European Cytogenetics Conference, İstanbul, Türkiye, 7 - 10 Temmuz 2007, cilt.15, ss.258
- CLXVII. **Identification of parental origins and delineation of structural abnormalities involving chromosome 9**  
Uyumcu A., Ghanbari A., Karaman B., Uyguner Z. O., Kayserili H., Wollnik B., Yuksel-Apak M., Basaran S.  
6th European Cytogenetics Conference, İstanbul, Türkiye, 7 - 10 Temmuz 2007, cilt.15, ss.261
- CLXVIII. **A case with non-mosaic de novo monosomy Xp and trisomy Xq21.2 -> Xqter: paternal in origin**  
Yılmaz K., Karaman B., Uyumcu A., Kocbas A., Kirmizi N., Demir Z., Uyguner O., Kayserili H., Basaran S.  
6th European Cytogenetics Conference, İstanbul, Türkiye, 7 - 10 Temmuz 2007, cilt.15, ss.50
- CLXIX. **Notch3 mutations in Turkish families with CADASIL syndrome.**  
Apak M., Uyguner O., Kayserili H., Siva A., Altintas A., Saip S., Akman-Deniz G., Isik N., Yılmaz Z., Wollnik B.  
Annual Clinical Meeting of the American-College-of-Medical-Genetics, Florida, Amerika Birleşik Devletleri, 04 Mart 2004, cilt.6, ss.347
- CLXX. **Notch3 mutations in two Turkish families with CADASIL syndrome**  
SİVA A., Altintas A., SAİP S., UYGUNER Z. O., Kayserili H., Eskazan E., Albayram S., Yuksel-Apak M., Wollnik B.  
56th Annual Meeting of the American-Academy-of-Neurology, San-Francisco, Kostarika, 24 Nisan - 01 Mayıs 2004, cilt.62

## Desteklenen Projeler

UYGUNER Z. O., YILDIRIM B. T., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Fetal Radyal Aplazi / Hipoplazi Olgularının Genetik Etiyolojisinin Araştırılması, 2022 - Devam Ediyor

UYGUNER Z. O., PARMAN F. Y., TÜYSÜZ B., KARA B., AKÇAYA N. H., YEŞİL SAYIN G., TOKSOY G., BAGIROVA G., ULUDAĞ

ALKAYA D., ASLANGER A. D., et al., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Dinamik mutasyon hastalıkları için moleküler genetik tanı kitlerinin geliştirilmesi, 2022 - Devam Ediyor

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

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 1-6bifosfat az eksikliği, Herediter Fruktoz İntoleransı, Galaktozemi, Krabbe ve Propiyonik Asidemide hastalığına sahip olgularda büyük delesyon ve duplikasyon tipi mutasyonlarının dışlanması, 2021 - Devam Ediyor

Uyguner Z. O., Karakaş Z., Yeşil Sayın 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

PARMAN F. Y., ÇAKAR A., DURMUŞ TEKÇE H., UYGUNER Z. O., Diğer Uluslararası Fon Programları, Herediter Duysal Nöropati ve Ağrı Duyarsızlığı Avrupa Ağı (ENISNIP) , 2020 - 2023

UYGUNER Z. O., ENSARİ T., ŞAHİN G., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Oksidatif Fosforilasyon Sistemi Hastalıklarında Mitokondriyal DNA Varyantlarının Veri Madenciliği ile Araştırılması, 2019 - 2021

BAŞARAN S., BERKAY E. G., KARAMAN B., UYGUNER Z. O., KALAYCI T., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Sebepi Açıklanamayan İnfertilite ile İlişkili Genlerin Araştırılması, 2018 - 2021

UYGUNER Z. O., GEDİKBAŞI A., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Tanı Konulamayan Kalıtsal Metabolik Hastalıklarda Tüm Ekzom Dizi Analizinin Katkısı, 2018 - 2021

UYGUNER Z. O., KARAMAN V., KARAMAN V., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Santral Erken Puberte Olgularında Yeni Nesil Dizileme İle Moleküler Patolojinin Aydınlatılması, 2018 - 2021

KARAMAN B., HEİDARGHOLİZADEH S., TOKSOY G., BAŞARAN S., GÜLEÇ Ç., YÜKSEL A., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Diyafragmatik Herni Olgularında Genetik Etiyolojinin Araştırılması, 2018 - 2021

Uyguner Z. O., TÜBİTAK Projesi, Osteogenezis İmperfekta hastalarında yeni nesil dizileme teknolojisi ile ilişkili genlerin taranması ve bilinmeyen genlerin araştırılması, 2018 - 2021

UYGUNER Z. O., GÜLEÇ Ç., ŞENTÜRK L., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Preperinatal dönemde ayırıcı tanıda osteogenezis imperfekta düşünülen olgularda yeni nesil dizilemenin kesin tanıya katkısı, 2018 - 2019

UYGUNER Z. O., KALAY İ., GÜLEÇ Ç., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Klasik Galaktozemide GALT Geni Mutasyon Spektrumu ve GenotipFenotip İlişkisinin Araştırılması, 2018 - 2019

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 CADASILCARASIL hastalığı ile ilişkili NOTCH3 ve HTRA1 gen mutasyonlarının araştırılması, 2016 - 2018

KARAMAN B., BAŞARAN S., UYGUNER Z. O., ALTUNOĞLU U., AVCI Ş., TOKSOY G., KAYSERİLİ H., HEİDARGHOLİZADEH S., KUMBASAR G., SATKIN B. N., et al., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, The Application of array CGH for Monogenic Disorders Clinical and Molecular Cytogenetic Characterizations of Twenty Patients, 2017 - 2017

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

TOKSOY G., 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

BAŞ F., TOKSOY G., UYGUNER Z. O., KARAMAN B., POYRAZOĞLU Ş., BAŞARAN S., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, PREPÜBERTAL JİNEKOMASTİ VE MAKROMASTİ TANILI VAKALARDA KLİNİK BULGULAR VE GENETİK ÇALIŞMA, 2016 - 2017

UYGUNER Z. O., TOKSOY G., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, RADİYAL İŞİN 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

UYGUNER Z. O., KAYSERİLİ KARABEY H., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, NON-SENDROMİK DİŞ AGENEZİSİ İLE İLİŞKİLİ YENİ GENLERİN VE SİNYAL YOLAKLARININ YENİ NESİL DİZİLEME TEKNOLOJİLERİ İLE ARAŞTIRILMASI, 2014 - 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

KARAMAN B., UYGUNER Z. O., PALANDUZ Ş., TÜYSÜZ B., BAŞARAN S., ÇEFLE K., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Dengesiz genomik yeniden düzenlenmelerin tanısında SNP mikro-array teknolojisinin katkıları, 2013 - 2016

UYGUNER Z. O., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, SENDROMİK VE NON-SENDROMİK KRANİYOSİNOSTOZ OLGULARINDA FGFR1, FGFR2, FGFR3, TWIST1, MSX2, POR, FREM1 VE RAB23 GENLERİNDE MOLEKÜLER ANALİZLER, 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

UYGUNER Z. O., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Non sendromik zihinsel yetersizlik ile ilişkili MRT4 lokusundaki pontocerebellar hypoplasiden sorumlu AMPD2 geninde yeni bir mutasyon, 2014 - 2014

UYGUNER Z. O., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, HOXB1 in HOX\_DNA bağlayan domainindeki Arg5, Moebius fenotipini andıran konjenital fasiyal paraliz için hot spot mudur?, 2013 - 2014

UYGUNER Z. O., Diğer Resmi Kurumlarca Desteklenen Proje, Beyin Sapında Kistle Seyreden Nörodejeneratif Bozukluklu Ailede Aday Gen Çalışması, 2012 - 2013

UYGUNER Z. O., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Dört kuşakta Brakidaktili tip C den etkilen bireylerin bulunduğu bir Türk ailesinde, CDMP1 geninde yeni bir indel mutasyon, 2012 - 2012

UYGUNER Z. O., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Moebius Sendromlu Olgularda HOXA1, HOXA2, HOXB1 ve HOXB2 Gen İlişkisinin DNA Dizileme Yöntemi ile İncelenmesi, 2010 - 2012

UYGUNER Z. O., AB Çerçeve Programları Destekli Proje, Kraniofasial malformasyonlara klinik ve bilimsel yaklaşım; CRANIRARE, 2009 - 2012

UYGUNER Z. O., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, X'e Bağlı Sendromik ve Non-Sendromik Mental Retardasyonlu Hastalarda Aristaless-Related Homeobox (ARX) ve Metil-CpG Bağlayıcı protein 2 (MECP2) Genlerinin İncelenmesi, 2008 - 2011

UYGUNER Z. O., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Genetik Hastalıklar İçin Mutasyon Veri Tabanı, 2008 - 2011

UYGUNER Z. O., TÜBİTAK Projesi, Çoğul Hipofizer Hormon Eksikliklerinde PROP1, PIT1, HESX3 ve LHX3 Mutasyonlarının Analizi, 2007 - 2009

Darendeliler F. F., Baş F., Uyguner Z. O., Güven Z. G., TÜBİTAK Projesi, ÇOĞUL HİPOFİZER HORMON EKSİKLİKLERİNDE PROP-1, PIT-1, HESX3, LHX3 MUTASYON ANALİZİ, 2007 - 2009

Uyguner Z. O., Karaman B., TÜBİTAK Projesi, Kalıtsal mental retardasyonda moleküler analizler: bağlantı analizi ve aday gen taramaları, 2006 - 2009

UYGUNER Z. O., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, A novel homozygous COLL11A2 deletion causes a C-terminal protein truncation without mRNA decay in a Turkish patient, 2008 - 2008

UYGUNER Z. O., TÜBİTAK Projesi, Uzun QT Sendromunun Klinik ve Moleküler Analizi, 2003 - 2005

UYGUNER Z. O., Diğer Uluslararası Fon Programları, Türk Toplumunda Kalıtsal Sağırılıkta Connexin 26 Gen Mutasyonlarının Analizi, 2000 - 2001

UYGUNER Z. O., AB Destekli Diğer Projeler, Kardiyak Aritmi Moleküler Tanı ve Araştırma Merkezinin Kurulması, 1998 - 2001

UYGUNER Z. O., Diğer Resmi Kurumlarca Desteklenen Proje, İdyopatik dilate kardiyomyopatilerde, yeni iyon kanal genlerinin (hHCN2 ve hHCN4) analizi, 1999 - 2000

## Patent

Uyguner Z. O., DMPK gene CTG repeat size analysis kit, Patent, BÖLÜM C Kimya; Metalürji, Buluşun Başvuru Numarası:



## Bilimsel Kuruluşlardaki Üyelikler / Görevler

European Society of Human Genetics, Üye, 2001 - Devam Ediyor , Avusturya

Tıbbi Genetik Derneği, Üye, 1992 - Devam Ediyor , Türkiye

Tıbbi Genetik Derneği, Başkan Yardımcısı, 2017 - 2019, Türkiye

## Bilimsel Hakemlikler

AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, PART A, SSCI Kapsamındaki Dergi, Haziran 2024

AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, PART A, SSCI Kapsamındaki Dergi, Mayıs 2024

AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, PART A, SSCI Kapsamındaki Dergi, Nisan 2024

BMJ CASE REPORTS, SSCI Kapsamındaki Dergi, Nisan 2024

JCRPE JOURNAL OF CLINICAL RESEARCH IN PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY, SSCI Kapsamındaki Dergi, Nisan 2024

TÜBİTAK Projesi, 1501 - Sanayi Ar-Ge Projeleri Destekleme Programı, İstanbul Üniversitesi, Türkiye, Ocak 2024

TÜBİTAK Projesi, 1501 - Sanayi Ar-Ge Projeleri Destekleme Programı, İstanbul Üniversitesi, Türkiye, Ocak 2024

Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı (TÜSEB) Araştırma Projesi, Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi, Türkiye, Ocak 2024

FRONTIERS IN GENETICS, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Haziran 2023

AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, PART A, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Nisan 2023

ANNALS OF HUMAN GENETICS, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Nisan 2023

JCRPE JOURNAL OF CLINICAL RESEARCH IN PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Mart 2023

CLINICAL GENETICS, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Mart 2023

ACTA NEUROLOGICA SCANDINAVICA, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Ocak 2023

JOURNAL OF APPLIED ORAL SCIENCE, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Kasım 2022

TRANSLATIONAL NEUROSCIENCE, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Kasım 2022

CLINICAL GENETICS, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Kasım 2022

FRONTIERS IN GENETICS, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Kasım 2022

JCRPE JOURNAL OF CLINICAL RESEARCH IN PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Kasım 2022

Turkish Journal of Nephrology, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Kasım 2022

AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, PART A, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Kasım 2022

DIAGNOSTICS, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Ağustos 2022

JOURNAL OF ISTANBUL FACULTY OF MEDICINE-ISTANBUL TIP FAKULTESİ DERGİSİ, Diğer Dergiler, Temmuz 2022

Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, BAP Araştırma Projesi, Altınbaş Üniversitesi, Türkiye, Aralık 2021

INTERNATIONAL JOURNAL OF ENDOCRINOLOGY, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Kasım 2021

NEUROPEDIATRICS, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Kasım 2021

AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, SSCI Kapsamındaki Dergi, Ağustos 2021

BALKAN MEDICAL JOURNAL, SSCI Kapsamındaki Dergi, Mayıs 2021

Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, BAP Araştırma Projesi, Altınbaş Üniversitesi, Türkiye, Aralık 2020

TÜBİTAK Projesi, 1002 - Hızlı Destek Programı, Ege Üniversitesi, Türkiye, Ekim 2020

ORAL DISEASES, SCI Kapsamındaki Dergi, Haziran 2020

Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, BAP Araştırma Projesi, İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Türkiye, Haziran 2020

Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı (TÜSEB) Araştırma Projesi, Kastamonu Üniversitesi, Türkiye, Haziran 2020

Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı (TÜSEB) Araştırma Projesi, ZET MEDİKAL TEKSTİL DIŞ TİCARET LTD ŞTİ, Türkiye, Nisan 2020

TÜBİTAK Projesi, 1002 - Hızlı Destek Programı, İstanbul Üniversitesi, Türkiye, Nisan 2020

TÜBİTAK Projesi, 1002 - Hızlı Destek Programı, Sivas Cumhuriyet Üniversitesi, Türkiye, Nisan 2020

Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, BAP Araştırma Projesi, Bursa Uludağ Üniversitesi, Türkiye, Şubat 2020

JOURNAL OF CLINICAL RESEARCH IN PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Ocak 2020  
NEUROPEDIATRICS, SCI Kapsamındaki Dergi, Ocak 2020  
Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı (TÜSEB) Araştırma Projesi, Bahçeşehir Üniversitesi, Türkiye, Ocak 2020  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, SCI Kapsamındaki Dergi, Ekim 2019  
Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, BAP Araştırma Projesi, İstanbul Üniversitesi, Türkiye, Temmuz 2019  
NEUROMUSCULAR DISORDERS, SCI Kapsamındaki Dergi, Mayıs 2019  
TÜBİTAK Projesi, 1001 - Bilimsel ve Teknolojik Araştırma Projelerini Destekleme Programı, Süleyman Demirel Üniversitesi, Türkiye, Mayıs 2019  
TÜBİTAK Projesi, 1001 - Bilimsel ve Teknolojik Araştırma Projelerini Destekleme Programı, İzmir Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Türkiye, Mayıs 2019  
TÜBİTAK Projesi, 1001 - Bilimsel ve Teknolojik Araştırma Projelerini Destekleme Programı, Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi, Türkiye, Mayıs 2019  
Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, BAP Araştırma Projesi, İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Türkiye, Nisan 2019  
TÜBİTAK Projesi, Kasım 2016  
TÜBİTAK Projesi, Kasım 2015  
TÜBİTAK Projesi, Ekim 2015  
TÜBİTAK Projesi, Mayıs 2015  
TÜBİTAK Projesi, Mayıs 2015  
TÜBİTAK Projesi, Mayıs 2015  
TÜBİTAK Projesi, Mayıs 2015  
TÜBİTAK Projesi, Mayıs 2015  
TÜBİTAK Projesi, Mayıs 2015  
TÜBİTAK Projesi, Mart 2015  
TÜBİTAK Projesi, Mart 2015  
TÜBİTAK Projesi, Kasım 2013

## **Bilimsel Danışmanlıklar**

Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü Doku Organ Nakli ve Diyaliz Hizmetleri, Kurum veya Organizasyonlar İçin Yapılan Danışmanlık, İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, Türkiye, 2019 - Devam Ediyor  
T.C. SAĞLIK BAKANLIĞI Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü, Kurum veya Organizasyonlar İçin Yapılan Danışmanlık, İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, Türkiye, 2018 - Devam Ediyor  
İstanbul İl Sağlık Müdürlüğü, Kurum veya Organizasyonlar İçin Yapılan Danışmanlık, İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, Türkiye, 2019 - 2019  
T.C. SAĞLIK BAKANLIĞI Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü, Kurum veya Organizasyonlar İçin Yapılan Danışmanlık, İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, Türkiye, 2019 - 2019

## **Bilimsel Araştırma / Çalışma Grubu Üyelikleri**

CRANIRARE-2, İSTANBUL ÜNİVERSİTESİ, Türkiye, <http://www.cranirare.eu/>, 2012 - 2016  
CRANIRARE-1, İSTANBUL ÜNİVERSİTESİ, Türkiye, <http://www.cranirare.eu/>, 2008 - 2012

## **Metrikler**

Yayın: 324  
Atf (WoS): 1490  
Atf (Scopus): 1573  
H-İndeks (WoS): 20  
H-İndeks (Scopus): 21

## Kongre ve Sempozyum Katılımı Faaliyetleri

2. Ulusal HematoOnkoGenetik Kongresi, Oturum Başkanı, Gazimagusa, Kıbrıs (Kktc), 2023  
AZLTK&LAB EXPO , Davetli Konuşmacı, Bakı, Azerbaycan, 2023  
45. Pediatri Günleri 24. Pediatri Hemşireliği Günleri, Oturum Başkanı, İstanbul, Türkiye, 2023  
Nörogenetik Kursu ve Nörometabolik Hastalıklar sempozyumu, Oturum Başkanı, İstanbul, Türkiye, 2023  
15. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Oturum Başkanı, Muğla, Türkiye, 2022  
VI. Nadir Görülen Hastalıklar Sempozyumu ve Nörogenetik Kursu Bağlantı Linkleri, Oturum Başkanı, İstanbul, Türkiye, 2022  
GENÇ MERAKLILAR İÇİN NÖROGENETİK SEMİNERİ, Davetli Konuşmacı, İstanbul, Türkiye, 2022  
7. Uluslararası Erciyes Tıp Tıbbi Genetik Kongresi, Oturum Başkanı, Kayseri, Türkiye, 2022  
44. Pediatri Günleri 23. Pediatri Hemşireliği Günleri Kongres, Oturum Başkanı, İstanbul, Türkiye, 2022  
Tıbbi Genetik Derneği Akademisi, Davetli Konuşmacı, Ankara, Türkiye, 2022  
American Society of Human Genetics Congress, Katılımcı, Maryland, Amerika Birleşik Devletleri, 2015  
19.Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Kongresi, Katılımcı, İstanbul, Türkiye, 2015  
European Society of Pediatric Endocrinology, 54rd Annual Meeting, Katılımcı, Barcelona, İspanya, 2015  
European Society of Human Genetics Congress, Katılımcı, Glasgow, Birleşik Krallık, 2015  
International Association for Dental Research (IADR), Katılımcı, Massachusetts, Amerika Birleşik Devletleri, 2015  
Endocrine Society's 97th Annual Meeting and Expo, Katılımcı, California, Amerika Birleşik Devletleri, 2015  
I. Endokrin-Genetik Sempozyumu, Katılımcı, İzmir, Türkiye, 2015  
European Society of Pediatric Endocrinology, 53rd Annual Meeting, Katılımcı, Dublin, İrlanda, 2014  
European Academy of Allergy and Clinical Immunology Congress, Katılımcı, Kopenhavn, Danimarka, 2014  
European Human Genetic Conference, Katılımcı, Milano, İtalya, 2014  
European Human Genetics Conference, Katılımcı, Paris, Fransa, 2013  
6th Dysmorphology Days, Katılımcı, İstanbul, Türkiye, 2013  
European Human Genetics Conference, Katılımcı, Nürnberg, Almanya, 2012  
European Human Genetics Conference, Katılımcı, Amsterdam, Hollanda, 2011  
5th Dysmorphology Days, Katılımcı, İstanbul, Türkiye, 2011  
9. Ulusal Prenatal Tanı ve Tıbbi Genetik Kongresi, Katılımcı, İstanbul, Türkiye, 2010  
9. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Katılımcı, İstanbul, Türkiye, 2010  
4th Dysmorphology Days, Katılımcı, İstanbul, Türkiye, 2009  
European Human Genetics Conference, Katılımcı, Barcelona, İspanya, 2008  
8. Ulusal Prenatal Tanı ve Tıbbi Genetik Kongresi, Katılımcı, Çanakkale, Türkiye, 2008  
European Cytogenetics Conference, Katılımcı, İstanbul, Türkiye, 2007  
6. Ulusal Pediatrik Kardiyoloji ve Kardiyak Cerrahi Kongresi, Katılımcı, İstanbul, Türkiye, 2006  
International Congress of Human Genetics Conference, Katılımcı, Brisbane, Avustralya, 2006  
7. Ulusal Prenatal Tanı ve Tıbbi Genetik Kongresi, Katılımcı, Kayseri, Türkiye, 2006  
I. Ulusal Moleküler Tıp Kongresi, Katılımcı, İstanbul, Türkiye, 2005  
6. Ulusal Prenatal Tanı ve Tıbbi Genetik Kongresi, Katılımcı, Antalya, Türkiye, 2004  
5. Ulusal Prenatal Tanı ve Tıbbi Genetik Kongresi, Katılımcı, Konya, Türkiye, 2002  
Internatioanal Congress of Human Genetics, Katılımcı, Vienna, Avusturya, 2001  
4. Ulusal Prenatal Tanı ve Tıbbi Genetik Kongresi, Katılımcı, İzmir, Türkiye, 2000  
3. Ulusal Prenatal Tanı ve Tıbbi Genetik Kongresi, Katılımcı, Marmaris, Türkiye, 1998

## Akademi Dışı Deneyim

Abdi İbrahim İlaç Sanayi ve Ticaret A.Ş.  
University of Texas at San Antonio  
Wyeth Laboratuvarları A.Ş.  
Oakland Üniversitesi

