

## Res. Asst. PhD Sinan AKBAŞ

### Personal Information

Office Phone: [+90 212 534 8440](tel:+902125348440)

Email: [sinan.akbas@istanbul.edu.tr](mailto:sinan.akbas@istanbul.edu.tr)

Web: <https://avesis.istanbul.edu.tr/69904>

### Education Information

Expertise In Medicine, Istanbul University, Istanbul Medical Faculty, Division Of Medical Sciences , Turkey 2021 - Continues

Postgraduate, Marmara University, School Of Medicine, Turkey 2014 - 2020

### Foreign Languages

English, B2 Upper Intermediate

### Certificates, Courses and Trainings

Health&Medicine, Tıbbi Genetik Güz Okulu, Tıbbi Genetik Derneği, 2024

Health&Medicine, Tıbbi Genetik Bahar Okulu, Tıbbi Genetik Derneği, 2024

Health&Medicine, TSRM Üreme Genetiği Özel İlgi Grubu Toplantısı, TSRM Üreme Sağlığı ve İnfertilite Derneği, 2022

Health&Medicine, Online Prenatal Tanı Kursu, Tıbbi Genetik Derneği, 2022

Vocational Course, Dismorfoloji Kursu, Tıbbi Genetik Derneği, 2021

Vocational Course, Preimplantasyon "Genetik" Tanı, Tıbbi Genetik Derneği, 2021

Vocational Training, Nadir Hastalıklar Günü Eğitim Toplantısı, İstanbul Üniversitesi Çocuk Sağlığı Enstitüsü, 2021

Vocational Course, Hematogenetik Kursu, Tıbbi Genetik Derneği, 2021

### Research Areas

Medicine

### Academic Titles / Tasks

Research Assistant PhD, Istanbul University, Istanbul Medical Faculty, Division of Medical Sciences , 2021 - Continues

### Published journal articles indexed by SCI, SSCI, and AHCI

- Voltage-gated sodium channel epilepsies in a tertiary care center: Phenotypic spectrum with correlation to predicted functional effects**

Kurekci F., Akif Kilic M., Akbas S., Avci R., Oney C., Dilruba Aslanger A., Maras Genc H., Aydinli N., Pembegul Yildiz E.  
EPILEPSY & BEHAVIOR, vol.158, 2024 (SCI-Expanded)

**II. A Retrospective Review of 18 Patients With Childhood-Onset Hereditary Spastic Paraplegia, Nine With Novel Variants**

Kilic M. A., Yildiz E., Deniz A., Coskun O., Kurekci F., Avci R., Genc H., Yesil G., Akbas S., Yesilyurt A., et al.  
PEDIATRIC NEUROLOGY, vol.152, pp.189-195, 2024 (SCI-Expanded)

**III. Biallelic MED27 variants lead to variable ponto-cerebello-lental degeneration with movement disorders.**

Maroofian R., Kaiyrzhanov R., Cali E., Zamani M., Zaki M. S., Ferla M., Tortora D., Sadeghian S., Saadi S. M., Abdullah U., et al.

Brain : a journal of neurology, 2023 (SCI-Expanded)

## Refereed Congress / Symposium Publications in Proceedings

**I. Two cases of HDR syndrome due to a large deletion in the 10p15.3p14 region**

Memiş G., Arslan H. K., Akbaş S., Aslanger A. D., Yeşil Sayın G., Yavuz S., Kardelen Al A. D., Aksu B., Yürük Yıldırım Z. N., Yılmaz A., et al.

European Human Genetics Conference 2024, Berlin, Germany, 1 - 04 June 2024, pp.1

**II. İyi Bilinen Bir Fenotipin Nadir Presentasyonu; Perinatal Lethal Gaucher Hastalığı**

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

2. Ulusal HematoOnkoGenetik Kongresi, Gazimagusa, Cyprus (Kkct), 4 - 07 May 2023, pp.92

**III. 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, Cyprus (Kkct), 4 - 07 May 2023, pp.111

**IV. Nadir Görülen Pekat Sendromunda Tanıyı Zorlaştıran Klinik Çeşitlilik: Farklı Kliniğe Sahip 3 Olgu Üzerinden Genotip Fenotip Korelasyonu**

Akbaş S.

15. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Muğla, Turkey, 9 - 13 November 2022, pp.121-122

## Metrics

Publication: 7

Citation (WoS): 1

Citation (Scopus): 3

H-Index (WoS): 1

H-Index (Scopus): 1

## Congress and Symposium Activities

2. Ulusal HematoOnkoGenetik Kongresi, Attendee, Gazimagusa, Cyprus (Kkct), 2023

15. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Attendee, Muğla, Turkey, 2022

1. Ulusal HematoOnkoGenetik Kongresi, Audience, Antalya, Turkey, 2021

Fetal Tıp ve Prenatal Tanı Kongresi, Audience, Ankara, Turkey, 2021