

## Arş. Gör. Dr. Sinan AKBAŞ

### Kişisel Bilgiler

İş Telefonu: [+90 212 534 8440](tel:+902125348440)

E-posta: [sinan.akbas@istanbul.edu.tr](mailto:sinan.akbas@istanbul.edu.tr)

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

### Eğitim Bilgileri

Tıpta Uzmanlık, İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, Türkiye 2021 - Devam Ediyor  
Yüksek Lisans, Marmara Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Türkiye 2014 - 2020

### Yabancı Diller

İngilizce, B2 Orta Üstü

### Sertifika, Kurs ve Eğitimler

Sağlık ve Tıp, Tıbbi Genetik Güz Okulu, Tıbbi Genetik Derneği, 2024

Sağlık ve Tıp, Tıbbi Genetik Bahar Okulu, Tıbbi Genetik Derneği, 2024

Sağlık ve Tıp, TSRM Üreme Genetiği Özel İlgi Grubu Toplantısı, TSRM Üreme Sağlığı ve İnfertilite Derneği, 2022

Sağlık ve Tıp, Online Prenatal Tanı Kursu, Tıbbi Genetik Derneği, 2022

Mesleki Kurs, Dismorfoloji Kursu, Tıbbi Genetik Derneği, 2021

Mesleki Kurs, Preimplantasyon "Genetik" Tanı, Tıbbi Genetik Derneği, 2021

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

Mesleki Kurs, Hematogenetik Kursu, Tıbbi Genetik Derneği, 2021

### Araştırma Alanları

Tıp

### Akademik Unvanlar / Görevler

Araştırma Görevlisi Dr., İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2021 - Devam Ediyor

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

- 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, cilt.158, 2024 (SCI-Expanded)
- 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, cilt.152, ss.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)

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

- 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, Almanya, 1 - 04 Haziran 2024, ss.1
- II. **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
- 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, Kıbrıs (Kkct), 4 - 07 Mayıs 2023, ss.111
- IV. **Nadir Görülen Pehat Sendromunda Tanıyı Zorlaştıran Klinik Çeşitlilik: Farklı Kliniğe Sahip 3 Olgu Üzerinden Genotip Fenotip Korelasyonu**  
Akbaş S.  
15. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Muğla, Türkiye, 9 - 13 Kasım 2022, ss.121-122

## **Metrikler**

Yayın: 7

Atıf (WoS): 1

Atıf (Scopus): 3

H-İndeks (WoS): 1

H-İndeks (Scopus): 1

## **Kongre ve Sempozyum Katılımı Faaliyetleri**

2. Ulusal HematoOnkoGenetik Kongresi, Katılımcı, Gazimagusa, Kıbrıs (Kkct), 2023

15. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Katılımcı, Muğla, Türkiye, 2022

1.Ulusal HematoOnkoGenetik Kongresi, İzleyici / Dinleyici, Antalya, Türkiye, 2021

Fetal Tıp ve Prenatal Tanı Kongresi, İzleyici / Dinleyici, Ankara, Türkiye, 2021