

## Res. Asst. Gzde Tutku TURGUT

### Personal Information

Email: tutku.turgut@istanbul.edu.tr

### International Researcher IDs

ORCID: 0000-0002-2573-6431

Publons / Web Of Science ResearcherID: AAC-6794-2020

Yoksis Researcher ID: 294678

### Education Information

Undergraduate, Trakya University, Tıp Fakltesi, Turkey 2011 - 2017

### Research Areas

Health Sciences

### Academic Titles / Tasks

Research Assistant PhD, Istanbul University, Istanbul Medical Faculty, Division of Medical Sciences , 2018 - Continues

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

- I. **Variant characterisation and clinical profile in a large cohort of patients with Ellis-van Creveld syndrome and a family with Weyers acrofacial dysostosis**  
Altunoglu U., Palencia-Campos A., Gneş N., Turgut G. T., Nevado J., Lapunzina P., Valencia M., Iturrate A., Otaify G., Elhossini R., et al.  
Journal of Medical Genetics, vol.61, no.7, pp.633-644, 2024 (SCI-Expanded)
- II. **FREM2-related Fraser syndrome with popliteal pterygium and structural central nervous system anomalies**  
Turgut G. T., Sarac Sivrikoz T., Komurcu-Bayrak E., Kalayci T.  
European Journal of Medical Genetics, vol.66, no.3, 2023 (SCI-Expanded)
- III. **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., Kalayci T., Senturk L., Ayaz A., Kayserili H., et al.  
Clinical genetics, vol.102, no.3, pp.201-217, 2022 (SCI-Expanded)
- IV. **Functional loss of ubiquitin-specific protease 14 may lead to a novel distal arthrogyrosis phenotype.**  
Turgut G. T., Altunoglu U., Sivrikoz T. S., Toksoy G., Kalayci T., Avci S., Karaman B., Gulec C., Basaran S., Sayin G., et al.  
Clinical genetics, vol.101, no.4, pp.421-428, 2022 (SCI-Expanded)
- V. **Antenatal diagnostic dilemma in a pseudodominant pedigree with lamin-B receptor (LBR)-related regressive spondylometaphyseal dysplasia**  
Turgut G. T., Gleç Ç., Saraç Sivrikoz T., Kale H., Karaman B., Nishimura G., Altunoglu U.

AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, vol.188, no.1, pp.253-258, 2022 (SCI-Expanded)

- VI. **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., Altunoglu U., Ozturk A. P., Toksoy G., Turgut G. T., Poyrazoglu Ş., Bas F., Uyguner O., Darendeliler F.  
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, no.SUPPL 1, pp.317, 2021 (SCI-Expanded)
- VII. **Manufacture of custom-made spectacles using three-dimensional printing technology**  
Altinkurt E., Ceylan N., Altunoglu U., Turgut G. T.  
Clinical and Experimental Optometry, 2019 (SCI-Expanded)

## Refereed Congress / Symposium Publications in Proceedings

- I. **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, Macedonia, 5 - 07 October 2023, pp.100
- II. **Undiagnosed arthrogyryposis: 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, England, 10 - 13 June 2023, vol.31, pp.101
- III. **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, Turkey, 9 - 13 November 2022, pp.85
- IV. **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, Turkey, 9 - 13 November 2022, pp.116
- V. **ASSOCIATION OF NF-1 AND MOYAMOYA SYNDROME : CASE REPORT**  
KARAMAN S., Şahin Ş., PEMPEGÜL YILDIZ E., TANYILDIZ H. G., BARBUROĞLU M., TURGUT G. T., YILMAZ Y., KARAKAŞ Z., TUĞCU D., ÜNÜVAR A.  
XIII Eurasian Hematology-Oncology Congress (EHOC 2022), İstanbul, Turkey, 05 October 2022, vol.44, pp.69-70
- VI. **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, Turkey, 30 October - 01 November 2020
- VII. **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 October - 01 November 2020, pp.1-2
- VIII. **A Rare Syndrome: Fraser Syndrome**  
Göksu Çetinkaya A. P., Turgut G. T., Yürük Yıldırım Z. N., Türkkan Ö. N., Çam Delebe E. Ö., Öner H. A., Yılmaz A., Nayır A. N., Altunoğlu U.  
18th Congress of the International Pediatric Nephrology Association, Venice, Italy, 17 - 21 October 2019, vol.34, pp.2180
- IX. **Nadir Görülen Bir Sendrom: Fraser Sendromu**

Göksu Çetinkaya A. P., Turgut G. T., Yürük Yıldırım Z. N., Türkkan Ö. N., Çam Delebe E. Ö., Öner H. A., Yılmaz A., Nayır A. N., Altunoğlu U.

Uluslararası Katılımlı 10. Çocuk Nefroloji Kongresi, Muğla, Turkey, 1 - 04 May 2019, pp.164

## **Metrics**

Publication: 16

Citation (WoS): 8

Citation (Scopus): 14

H-Index (WoS): 2

H-Index (Scopus): 3

## **Congress and Symposium Activities**

Mikrodelesyon-mikroduplikasyon sendromları, Attendee, İstanbul, Turkey, 2018

Hennekam Sendromu - Olgu sunumu, Attendee, İstanbul, Turkey, 2018

IV. Nadir Nörolojik Hastalıklar Sempozyumu ve Nörogenetik Kursu, Attendee, İstanbul, Turkey, 2018

Asistan Uyum Eğitim Programı, Attendee, İstanbul, Turkey, 2018