

Arş. Gör. MERVE SOĞUKPINAR

Kişisel Bilgiler

E-posta: merveguvenoglu@hacettepe.edu.tr

Web: <https://avesis.hacettepe.edu.tr/15028>

SCI, SSCI ve AHCI İndekslerine Giren Dergilerde Yayınlanan Makaleler

- I. **Enhancing Genetic Insight: Chromosomal Microarray Enhances Understanding of Genetics in Rubinstein-Taybi Syndrome**
ERKAN D. D., SOĞUKPINAR M., ÜREL DEMİR G., ÜTİNE G. E., ŞİMŞEK KİPER P. Ö.
MOLECULAR SYNDROMOLOGY, 2024 (SCI-Expanded)
- II. **Coexistence of Two Rare Conditions Complicating the Other's Management: Propionic Acidemia and Apert Syndrome**
ENSERT CİHAN C. K., AKAR H. T., Yıldız Y., SOĞUKPINAR M., ÜTİNE G. E., ÇELİK H. T.
Molecular Syndromology, cilt.15, sa.1, ss.83-88, 2024 (SCI-Expanded)
- III. **Review of patients with achondroplasia: a single-center's experience with follow-up and associated morbidities**
SOĞUKPINAR M., ÜREL DEMİR G., ÜTİNE G. E., GÖNÇ E. N., ÖZÖN Z. A., ŞİMŞEK KİPER P. Ö.
EUROPEAN JOURNAL OF PEDIATRICS, sa.9, ss.3819-3829, 2024 (SCI-Expanded)
- IV. **Further defining the molecular spectrum and long-term follow-up of 17 patients with Dyggve-Melchior-Clausen and Smith-McCort dysplasia type 2**
AKALIN A., Ayaz E., SOĞUKPINAR M., Avci-Durmusalioglu E., ÜREL DEMİR G., YILDIZ A. E., ATİK T., ELÇİOĞLU H. N., Eda Utine G., ŞİMŞEK KİPER P. Ö.
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, 2024 (SCI-Expanded)
- V. **A spectrum of TP63-related disorders with eight affected individuals in five unrelated families**
SOĞUKPINAR M., ÜTİNE G. E., Boduroğlu K., ŞİMŞEK KİPER P. Ö.
European Journal of Medical Genetics, cilt.68, 2024 (SCI-Expanded)
- VI. **Delineation of <i>ADPRHL2</i> Variants: Report of Two New Patients with Review of the Literature**
Yıldız S. O., Yalnizoglu D., ŞİMŞEK KİPER P. Ö., GÖÇMEN R., Sogukpinar M., Utine G. E., Haliloglu G.
NEUROPEDIATRICS, sa.02, ss.117-123, 2024 (SCI-Expanded)

Diğer Dergilerde Yayınlanan Makaleler

- I. **Mozaik Trizomi 8 Sendromu Tanılı Beş Olgunun Klinik Özelliklerinin Değerlendirilmesi: Olgu Serisi**
DAŞAR T. N., Soğukpinar M., Simsek-Kiper P. O., ÜTİNE G. E., BODUROĞLU O. K.
Türkiye Klinikleri Pediatri Dergisi, cilt.32, sa.2, ss.91-95, 2023 (Scopus)

Hakemli Kongre / Sempozyum Bildiri Kitaplarında Yer Alan Yayınlar

- I. **A Novel ZBTB20 Variant In A Patient With Primrose syndrome: A rare clinical entity**
SOĞUKPINAR M., KARAOSMANOĞLU B., ÜTİNE G. E., Boduroğlu K., Simsek-Kiper P.
56th Annual Conference of the European-Society-of-Human-Genetics (ESHG), Glasgow, İngiltere, 10 - 13 Haziran

Metrikler

Yayın: 8