

Prof.Dr. AYŞEGÜL TOKATLI

Kişisel Bilgiler

E-posta: atokatli@hacettepe.edu.tr

Eğitim Bilgileri

Tıpta Uzmanlık, Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi (Türkçe), Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, Türkiye 1982 - 1986

Araştırma Alanları

Sağlık Bilimleri

Akademik Unvanlar / Görevler

Prof.Dr., Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi (Türkçe), Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 1989 - Devam Ediyor

SCI, SSCI ve AHCI İndekslerine Giren Dergilerde Yayınlanan Makaleler

- I. **Clinical and molecular characteristics of carnitine-acylcarnitine translocase deficiency with c.270delC and a novel c.408C>A variant**
BİLGİNER GÜRBÜZ B., YÜCEL YILMAZ D., ÖZGÜL R. K. , KOŞUKCU C., DURSUN A., SİVRİ H. S. , COŞKUN T., TOKATLI A.
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.63, sa.4, ss.691-696, 2021 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- II. **Sensory, voluntary, and motor postural control in children and adolescents with mucopolysaccharidosis**
YİÇİT Ö., AKSOY S., AKYOL U., TOKATLI A., SİVRİ H. S.
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.34, sa.5, ss.583-589, 2021 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- III. **Glutaric aciduria type 1: Genetic and phenotypic spectrum in 53 patients**
BİLGİNER GÜRBÜZ B., YÜCEL YILMAZ D., COŞKUN T., TOKATLI A., DURSUN A., SİVRİ H. S.
EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.63, sa.11, 2020 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- IV. **Predictors of acute metabolic decompensation in children with maple syrup urine disease at the emergency department**
YILDIZ Y., AKCAN YILDIZ L., DURSUN A., TOKATLI A., COŞKUN T., TEKŞAM Ö., SİVRİ H. S.
EUROPEAN JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.179, sa.7, ss.1107-1114, 2020 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- V. **Retrospective evaluation of 85 patients with urea cycle disorders: one center experience, three new mutations**
NAKİP O. S. , YILDIZ Y., TOKATLI A.
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.33, sa.6, ss.721-728, 2020 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- VI. **Comment on: "Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency in elderly carriers"**
YILDIZ Y., TOKATLI A.
JOURNAL OF NEUROLOGY, cilt.267, sa.4, ss.1209-1210, 2020 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- VII. **Genotypes and estimated prevalence of phosphomannomutase 2 deficiency in Turkey differ**

significantly from those in Europe

YILDIZ Y., Arslan M., Celik G., Kasapkara C. S. , Ceylaner S., DURSUN A., SİVRİ H. S. , COŞKUN T., TOKATLI A.
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, cilt.182, sa.4, ss.705-712, 2020 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

- VIII. **Oral health status of children with phenylketonuria**
BALLIKAYA E., YILDIZ Y., SİVRİ H. S. , TOKATLI A., DURSUN A., Olmez S., COŞKUN T., Tekcicek M. U.
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.33, sa.3, ss.361-365, 2020 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- IX. **The effectiveness of enzyme replacement therapy on cardiac findings in patients with mucopolysaccharidosis**
BİLGİNER GÜRBÜZ B., AYPAR E., COŞKUN T., ALEHAN D., DURSUN A., TOKATLI A., SİVRİ H. S.
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.32, sa.10, ss.1049-1053, 2019 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- X. **Determinants of Riboflavin Responsiveness in Multiple Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency**
YILDIZ Y., TALİM B., Haliloglu G., Topaloglu H., AKÇÖREN Z., DURSUN A., SİVRİ H. S. , COŞKUN T., TOKATLI A.
PEDIATRIC NEUROLOGY, cilt.99, ss.69-75, 2019 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XI. **Imaging liver nodules in tyrosinemia type-1: A retrospective review of 16 cases in a tertiary pediatric hospital**
ÖZCAN H. N. , KARÇAALTINCABA M., Pektas E., SİVRİ H. S. , OĞUZ B., DURSUN A., TOKATLI A., COŞKUN T., HALILOĞLU M.
EUROPEAN JOURNAL OF RADIOLOGY, cilt.116, ss.41-46, 2019 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XII. **TWO CASES WITH DIVERSE COURSE OF AHUS RELATED TO COBALAMIN C DEFECT**
Inozu M., GÜLHAN B., TOKATLI A., COŞKUN T., TOPALOĞLU R.
PEDIATRIC NEPHROLOGY, cilt.33, sa.10, ss.1848, 2018 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XIII. **Post-mortem detection of FLAD1 mutations in 2 Turkish siblings with hypotonia in early infancy**
YILDIZ Y., Olsen R. K. J. , SİVRİ H. S. , AKÇÖREN Z., Nygaard H. H. , TOKATLI A.
NEUROMUSCULAR DISORDERS, cilt.28, sa.9, ss.787-790, 2018 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XIV. **Genotypic-phenotypic features and enzyme replacement therapy outcome in patients with mucopolysaccharidosis VI from Turkey**
Kilic M., DURSUN A., COŞKUN T., TOKATLI A., ÖZGÜL R. K. , YUCEL-YILMAZ D., Karaca M., Dogru D., ALEHAN D., KADAYIFÇILAR S., et al.
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, cilt.173, sa.11, ss.2954-2967, 2017 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XV. **Deoxyguanosine kinase deficiency: a report of four patients**
Unal O., ÖZTÜRK HİŞMİ B., KILIÇ M., HIZARCIOĞLU GÜLŞEN H., COŞKUN T., Sivri S. H. , DURSUN A., YÜCE A., TOKATLI A.
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.30, sa.6, ss.697-702, 2017 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XVI. **Hereditary Dopamine Transporter Deficiency Syndrome: Challenges in Diagnosis and Treatment**
YILDIZ Y., Pektas E., TOKATLI A., Haliloglu G.
NEUROPEDIATRICS, cilt.48, sa.1, ss.49-52, 2017 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XVII. **Partial hydatidiform mole in a phenylketonuria patient treated with sapropterin dihydrochloride**
YILDIZ Y., DURSUN A., TOKATLI A., COŞKUN T., Sivri S.
GYNECOLOGICAL ENDOCRINOLOGY, cilt.33, sa.1, ss.19-20, 2017 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XVIII. **Evaluation and identification of IDUA gene mutations in Turkish patients with mucopolysaccharidosis type I**
Atceken N., ÖZGÜL R. K. , Yılmaz D. Y. , TOKATLI A., COŞKUN T., SİVRİ H. S. , DURSUN A., Karaca M.
TURKISH JOURNAL OF MEDICAL SCIENCES, cilt.46, sa.2, ss.404-408, 2016 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XIX. **A Nonvirilized form of Classic 3 beta-Hydroxysteroid Dehydrogenase Deficiency Due to a Homozygous S218P Mutation in the HSD3B2 Gene in a Girl with Classic Phenylketonuria**
ALİKAŞIYOĞLU A., Buyukyılmaz G., GÖNÇ E. N. , ÖZÖN Z. A. , KANDEMİR N., DÜNDAR M., POLAT S., PEKTAŞ E.,

- DURŞUN A., Sivri S., et al.
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRİCS, cilt.86, ss.281, 2016 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XX. **Late-diagnosed phenylketonuria in an eight-year-old boy with dyslexia and attention-deficit hyperactivity disorder**
YILDIZ Y., DURŞUN A., TOKATLI A., COŞKUN T., SİVRİ H. S.
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRİCS, cilt.58, sa.1, ss.94-96, 2016 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXI. **Sapropterin dihydrochloride treatment in Turkish hyperphenylalaninemic patients under age four**
ÖZLEM U., GÖKMEN ÖZEL H., COŞKUN T., ÖZGÜL R. K. , YÜCEL YILMAZ D., BURCU H., TOKATLI A., DURŞUN A., SİVRİ H. S.
Turkish Journal Of Pediatrics, ss.213-218, 2015 (SCI Expanded İndekslerine Giren Dergi)
- XXII. **Key features and clinical variability of COG6-CDG**
Rymen D., Winter J., Van Hasselt P. M. , Jaeken J., Kasapkara C., GÖKÇAY G. F. , Haijes H., Goyens P., TOKATLI A., Thiel C., et al.
MOLECULAR GENETICS AND METABOLISM, cilt.116, sa.3, ss.163-170, 2015 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXIII. **Detection of biotinidase gene mutations in Turkish patients ascertained by newborn and family screening**
KARACA M., ÖZGÜL R. K. , ÜNAL O., Yucel-Yilmaz D., KILIÇ M., Hismi B., TOKATLI A., COŞKUN T., DURŞUN A., SİVRİ H. S.
EUROPEAN JOURNAL OF PEDIATRİCS, cilt.174, sa.8, ss.1077-1084, 2015 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXIV. **Lack of prolidase causes a bone phenotype both in human and in mouse**
Besio R., Maruelli S., Gioia R., Villa I., Grabowski P., Gallagher O., Bishop N. J. , Foster S., De Lorenzi E., Colombo R., et al.
BONE, cilt.72, ss.53-64, 2015 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXV. **Two Turkish siblings with MEGDEL syndrome due to novel SERAC1 genemutation.**
ÜNAL Ö., ÖZGÜL R. K. , YÜCEL YILMAZ D., YALNIZOĞLU D., TOKATLI A., SİVRİ H. S. , HİŞMİ B., COŞKUN T., DURŞUN A.
Turkish Journal Of Pediatrics, cilt.57, ss.388-393, 2015 (SCI Expanded İndekslerine Giren Dergi)
- XXVI. **Phenotypic and genotypic spectrum of Turkish patients with isovaleric acidemia**
ÖZGÜL R. K. , Karaca M., Kilic M., KUCUK O., YUCEL-YILMAZ D., UNAL O., HISMI B., Aliefendioglu D., SIVRI S., TOKATLI A., et al.
EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.57, sa.10, ss.596-601, 2014 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXVII. **High prevalence of cerebral venous sinus thrombosis (CVST) as presentation of cystathionine beta-synthase deficiency in childhood: Molecular and clinical findings of Turkish probands**
Karaca M., Hismi B., ÖZGÜL R. K. , Karaca S., Yilmaz D. Y. , COŞKUN T., SİVRİ H. S. , TOKATLI A., DURŞUN A.
GENE, cilt.534, sa.2, ss.197-203, 2014 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXVIII. **A Patient With Pyruvate Carboxylase Deficiency and Nemaline Rods on Muscle Biopsy**
Unal O., ORHAN D., Ostergaard E., TOKATLI A., DURŞUN A., ÖZTÜRK HİŞMİ B., COŞKUN T., Wibrand F., Kalkanoglu-Sivri H. S.
JOURNAL OF CHILD NEUROLOGY, cilt.28, sa.11, ss.1505-1508, 2013 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXIX. **Cobalamin C defect: a patient of late-onset type with homozygous p. R132*mutation**
KILIÇ M., ÖZGÜL R. K. , DURŞUN A., TOKATLI A., Kalkanoglu-Sivri H. S. , Anlar B., Fowler B., COŞKUN T.
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRİCS, cilt.55, sa.6, ss.633-636, 2013 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXX. **Vanishing White Matter With Hepatomegaly and Hypertriglyceridemia Attacks**
Unal O., ÖZGEN MOCAN B., ORHAN D., TOKATLI A., Hismi B. O. , DURŞUN A., COŞKUN T., Kalkanoglu-Sivri H. S.
JOURNAL OF CHILD NEUROLOGY, cilt.28, sa.11, ss.1509-1512, 2013 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXXI. **Molecular and clinical evaluation of Turkish patients with lysinuric protein intolerance**
Guzel-Ozanturk A., ÖZGÜL R. K. , Unal O., Hismi B., Aydin H. I. , Sivri S., TOKATLI A., COŞKUN T., Aksoz E., DURŞUN A.
GENE, cilt.521, sa.2, ss.293-295, 2013 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXXII. **Multisystem fatal infantile disease caused by a novel homozygous EARS2 mutation**
TALİM B., Pyle A., Griffin H., Topaloglu H., TOKATLI A., Keogh M. J. , Santibanez-Koref M., Chinnery P. F. , Horvath R.
BRAIN, cilt.136, 2013 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

- XXXIII. **MOLECULAR CHARACTERISATION OF BIOTINIDASE GENE MUTATIONS IN TURKISH PATIENTS; AN UPDATE OF THE RESULTS**
Karaca M., Yucel D., Unal O., Guzel A., TOKATLI A., COŞKUN T., DURSUN A., SİVRİ H. S. , ÖZGÜL R. K.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.35, 2012 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXXIV. **PROPIONIC ACIDEMIA PRESENTING WITH PERSISTENT PULMONARY HYPERTENSION IN TWO NEONATES**
Hismi B., TEKŞAM Ö., Unal O., Takci S., Ertugrul İ., SİVRİ H. S. , DURSUN A., TOKATLI A., COŞKUN T.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.35, 2012 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXXV. **Detection of other inborn errors of metabolism in hyperphenylalaninemic babies picked up on narrow-spectrum screening programs**
Unal O., ÖZTÜRK HİŞMİ B., COŞKUN T., TOKATLI A., DURSUN A., SİVRİ H. S.
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.54, sa.4, ss.409-412, 2012 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXXVI. **Identification of Mutations and Evaluation of Cardiomyopathy in Turkish Patients with Primary Carnitine Deficiency**
KILIÇ M., ÖZGÜL R. K. , COŞKUN T., Yucel D., KARACA M. A. , SİVRİ H. S. , TOKATLI A., ŞAHİN M., KARAGÖZ T., DURSUN A.
JIMD REPORTS - CASE AND RESEARCH REPORTS, 2011/3, cilt.3, ss.17-23, 2012 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXXVII. **MUTATION ANALYSIS IN ARSB GENE IN TURKISH PATIENTS WITH MPS TYPE VI: HIGH PREVALENCE OF L321P MUTATION**
ÖZGÜL R. K. , Karaca M., SİVRİ H. S. , TOKATLI A., COŞKUN T., DURSUN A.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.34, 2011 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXXVIII. **A novel mutation in the DGUOK gene in a Turkish newborn with mitochondrial depletion syndrome**
KILIÇ M., SİVRİ H. S. , DURSUN A., TOKATLI A., De Meirleir L., Seneca S., AKÇÖREN Z., YİĞİT Ş., Topaloglu H., COŞKUN T.
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.53, sa.1, ss.79-82, 2011 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXXIX. **Mutation Spectrum of Fumarylacetoacetase Gene and Clinical Aspects of Tyrosinemia Type I Disease**
DURSUN A., ÖZGÜL R. K. , Sivri S., TOKATLI A., Guzel A., Mesci L., KILIÇ M., Aliefendioglu D., Ozcay F., Gunduz M., et al.
JIMD REPORTS: CASE AND RESEARCH REPORTS, 2011/1, cilt.1, ss.17-21, 2011 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XL. **IDENTIFICATION OF NOVEL MUTATIONS IN PROMOTER AND CODING REGIONS IN ALDOB GENE CAUSING HEREDITARY FRUCTOSE INTOLERANCE**
Yucel D., ÖZGÜL R. K. , COŞKUN T., SİVRİ H. S. , TOKATLI A., DURSUN A.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.34, 2011 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XLI. **VITAMIN B6 AND B12 STATUS IN TURKISH CHILDREN WITH PHENYLKETONURIA**
Buyuktuncer Z., GOKMEN-OZEL H., KUCUKKASAP T., KOKSAL G., KILIÇ M., DURSUN A., KALKANOGLU-SIVRI H. S. , TOKATLI A., COŞKUN T., BESLER H. T.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.33, 2010 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XLII. **BLOOD PHENYLALANINE CONTROL IN TURKISH PHENYLKETONURIC CHILDREN**
GOKMEN-OZEL H., Buyuktuncer Z., KOKSAL G., KILIC M., DURSUN A., KALKANOGLU-SIVRI H. S. , TOKATLI A., COSKUN T.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.33, 2010 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XLIII. **GROWTH AND PROTEIN INTAKE IN PHENYLKETONURIA: RESULTS OF 398 TURKISH CHILDREN**
GOKMEN-OZEL H., Buyuktuncer Z., KOKSAL G., KILIÇ M., DURSUN A., KALKANOGLU-SIVRI S., TOKATLI A., COŞKUN T.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.33, 2010 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XLIV. **Mucopolysaccharidosis Type IIID: 12 New Patients and 15 Novel Mutations**
Valstar M. J. , Bertoli-Avella A. M. , Wessels M. W. , Ruijter G. J. G. , de Graaf B., Olmer R., Elfferich P., Neijs S., Kariminejad R., EZGÜ F. S. , et al.
HUMAN MUTATION, cilt.31, sa.5, 2010 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XLV. **The myopathic form of coenzyme Q10 deficiency is caused by mutations in the electron-transferring-flavoprotein dehydrogenase (ETFDH) gene**

Gempel K., Topaloglu H., Talim B., Schneiderat P., Schoser B. G. H. , Hans V. H. , Palmafy B., Kale G., Tokatli A., Quinzii C., et al.

BRAIN, cilt.130, ss.2037-2044, 2007 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

XLVI. Acetaminophen-induced hepatotoxicity in a glutathione synthetase-deficient patient

Tokatli A., Kalkanoglu-Sivri H. S. , Yuce A., Coskun T.

TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.49, sa.1, ss.75-76, 2007 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

XLVII. Assessment of tetrahydrobiopterin-responsiveness in Turkish hyperphenylalaninemic patients

Yildirim S., Tokatli A., Yilmaz E., Coskun T.

TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.49, sa.1, ss.1-6, 2007 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

XLVIII. Phenylketonuria in pediatric neurology practice: A series of 146 cases

Yalaz K., Vanli L., Yilmaz E., Tokatli A., Anlar B.

JOURNAL OF CHILD NEUROLOGY, cilt.21, sa.11, ss.987-990, 2006 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

XLIX. Haematological findings in children with inborn errors of metabolism

Tavil B., Sivri H. S. K. , Coskun T., Gurgey A., Ozyurek E., DURSUN A., Tokatli A., Altay C., Gumruk F.

JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.29, sa.5, ss.607-611, 2006 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

L. Molecular Analysis of Turkish Mucopolysaccharidosis IVA (Morquio A) Patients: Identification of Novel Mutations in the N-acetylgalactosamine-6-sulfate sulfatase (GALNS) Gene

Terzioglu M., TOKATLI A., COŞKUN T., Emre S.

HUMAN MUTATION, cilt.20, sa.6, 2002 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

Diğer Dergilerde Yayınlanan Makaleler

I. Evaluation of Cardiac Findings in Mucopolysaccharidosis Type III Patients

BİLGİNER GÜRBÜZ B., AYPAR E., ALEHAN D., TOKATLI A., COŞKUN T., DURSUN A., SİVRİ H. S.

JOURNAL OF PEDIATRIC RESEARCH, cilt.8, sa.2, ss.195-201, 2021 (ESCI İndekslerine Giren Dergi)

Kitap & Kitap Bölümleri

I. Identification of mutations and evaluation of cardiomyopathy in Turkish patients with primary carnitine deficiency.

KILIÇ M., ÖZGÜL R. K. , COŞKUN T., YÜCEL YILMAZ D., KARACA M., SİVRİ H. S. , TOKATLI A., ŞAHİN M., KARAGÖZ T., DURSUN A.

JIMD Reports Case and Research Reports 2011 3, , Editör, SPRINGER, 2011

Hakemli Kongre / Sempozyum Bildiri Kitaplarında Yer Alan Yayınlar

I. Hyperphenylalaninemia due to novel JCDNA12 mutation

SİVRİ H. S. , ÇIKI K., YÜCEL YILMAZ D., GÜRSES CİLA H. E. , ÖZGÜL R. K. , TOKATLI A., COŞKUN T., DURSUN A.

SSIEM 2019: Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Rotterdam, Hollanda, 3 - 06 Eylül 2019, cilt.42, ss.324

II. Acute Metabolic Decompensations of Branched-Chain Organic Acidemias in the Pediatric Emergency Department: Clinical Presentation and Outcomes

SİVRİ H. S. , YILDIZ Y., AKCAN L., PEKTAŞ E., BİLGİNER GÜRBÜZ B., DURSUN A., TOKATLI A., COŞKUN T., TEKŞAM Ö.

13th International Congress of Inborn Errors of Metabolism, 5 - 08 Eylül 2017

III. Three-year experience of pediatric physicians with adult inpatient consultations

YILDIZ Y., PEKTAŞ E., BİLGİNER GÜRBÜZ B., DURSUN A., TOKATLI A., COŞKUN T., SİVRİ H. S.

13th International Congress of Inborn Errors of Metabolism (ICIEM), Rio de Janeiro, Brezilya, 5 Eylül - 08 Mayıs 2017

- IV. **The clinical, biochemical features, and mutational analyses in glutaric acid type 1 patients**
BİLGİNER GÜRBÜZ B., YILDIZ Y., GOKSOY E., YÜCEL YILMAZ D., DURSUN A., TOKATLI A., COŞKUN T., SİVRİ H. S.
International Congress of Inborn Errors of Metabolism - ICIEM 2017, 5 - 08 Eylül 2017, cilt.5
- V. **Etilmelonik ensefalopati: vaka sunumu**
PEKTAŞ E., Yoldaş T. Ç. , BİLGİNER GÜRBÜZ B., YILDIZ Y., DURSUN A., SİVRİ H. S. , TOKATLI A., COŞKUN T.
XIV. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017
- VI. **Erişkinlerde kalıtsal metabolik hastalıklar: yatan hasta konsültasyonları ile üç yıllık deneyim**
YILDIZ Y., PEKTAŞ E., BİLGİNER GÜRBÜZ B., DURSUN A., TOKATLI A., COŞKUN T., SİVRİ H. S.
XIV. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017
- VII. **Tedavi Almayan Hiperfenilalaninemili Çocuklarda Nörokognitif Fonksiyonların Değerlendirilmesi: İlk Sonuçlar**
PEKTAŞ E., Evinc G., FOTO ÖZDEMİR D., Karaboncuk Y., BİLGİNER GÜRBÜZ B., YILDIZ Y., TOKATLI A., COŞKUN T., Öktem F., SİVRİ H. S.
14. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017
- VIII. **Fenilketonüri bireylerde besin gruplarının enerji, protein ve fenilalanin alımına katkısı**
YILMAZ Ö., BİLGİNER GÜRBÜZ B., YILDIZ Y., GÖKSOY E., DURSUN A., SİVRİ H. S. , TOKATLI A., COŞKUN T., GÖKMEN ÖZEL H.
XIV Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Muğla, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017, ss.150
- IX. **Fenilketonüri bireylerde diyet enerji ve protein alımlarının antropometrik ölçümlere etkisi var mıdır?**
YILMAZ Ö., BİLGİNER GÜRBÜZ B., YILDIZ Y., GÖKSOY E., DURSUN A., SİVRİ H. S. , TOKATLI A., COŞKUN T., GÖKMEN ÖZEL H.
XIV Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Muğla, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017, ss.149
- X. **Fenilketonüri bireylerde beslenme ve diyet hasta destek programının değerlendirilmesi**
GÖKMEN ÖZEL H., YILMAZ Ö., YILDIZ Y., GÖKSOY E., BİLGİNER GÜRBÜZ B., DURSUN A., SİVRİ H. S. , TOKATLI A., COŞKUN T.
XIV Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Muğla, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017, ss.148
- XI. **Fenilketonüri bireylerde Türkiye'ye Özgü Beslenme Rehberi'ne göre enerji ve bazı besin öğeleri alımının değerlendirilmesi**
YILMAZ Ö., BİLGİNER GÜRBÜZ B., YILDIZ Y., GÖKSOY E., DURSUN A., SİVRİ H. S. , TOKATLI A., COŞKUN T., GÖKMEN ÖZEL H.
XIV Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Muğla, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017, ss.151
- XII. **Fenilketonüri bireylerin diyetle fenilalanin ve protein alımları: Önerilere uyum nasıldır?**
YILMAZ Ö., BİLGİNER GÜRBÜZ B., YILDIZ Y., GÖKSOY E., DURSUN A., SİVRİ H. S. , TOKATLI A., COŞKUN T., GÖKMEN ÖZEL H.
XIV Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Muğla, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017, ss.152
- XIII. **adult form metachromatic leucodistrophy caused by a novel mutation**
BİLGİNER GÜRBÜZ B., Khasiyer f., KARLI OĞUZ H. K. , karabudak r., DURSUN A., TOKATLI A., COŞKUN T., SİVRİ H. S.
MEMG 13, 26 - 30 Ekim 2016
- XIV. **a rare lysosomal storage disease**
COŞKUN T., canoruç d., BİLGİNER GÜRBÜZ B., PEKTAŞ E., DURSUN A., SİVRİ H. S. , TOKATLI A.
MEMG 13, 26 - 30 Ekim 2016
- XV. **a rare form of mucopolysaccharidosis**
BİLGİNER GÜRBÜZ B., PEKTAŞ E., DURSUN A., COŞKUN T., TOKATLI A.
MEMG 13, 26 - 30 Ekim 2016
- XVI. **presentation of classical galaktosemia with positive newborn screening**
DURSUN A., bozat a., BİLGİNER GÜRBÜZ B., PEKTAŞ E., SİVRİ H. S. , TOKATLI A., COŞKUN T.
MEMG 13, 26 - 30 Ekim 2016
- XVII. **Preliminary results of the study relevant to evaluating neurocognitive functions of untreated children with hyperphenylalaninemia**
Evinç G., FOTO ÖZDEMİR D., ÖKTEM F., PEKTAŞ E., COŞKUN T., TOKATLI A., SİVRİ H. S.

2016 annual multidisciplinary European Phenylketanuria Symposium, 7 - 08 Ekim 2016

- XVIII. **Preliminary results of the study relevant to evaluating neurocognitive functions of untreated children with hyperphenylalaninemia Rome Italy September 2016** 2016 39 Suppl 1 S1 S34 P 164 DOI 10 1007 s10545 016 9970 9
Evinç G, FOTO ÖZDEMİR D, PEKTAŞ E, ÖKTEM F, SİVRİ H. S. , COŞKUN T, TOKATLI A., Karaboncuk Y.
SSIEM 2016 Annual Symposium, Roma, 4 - 10 Eylül 2016
- XIX. **Optic neuropathy a rare late complication in methylmalonicacidemia**
BİLGİNER GÜRBÜZ B, PEKTAŞ E, DURSUN A, SİVRİ H. S. , TOKATLI A, COŞKUN T.
SSIEM ROMA, 6 - 09 Eylül 2016
- XX. **Adult mucopolysaccharidosis type VI patient with severe cervicalcord compression at diagnosis**
SİVRİ H. S. , mocan ö., DURSUN A, TOKATLI A., COŞKUN T.
SSIEM roma, 6 - 09 Eylül 2016
- XXI. **argininosüccinic acidüria associated with pancreatitis**
DURSUN A, SİVRİ H. S. , AKÇÖREN Z., TOKATLI A., COŞKUN T.
SSIEM, 6 - 09 Eylül 2016
- XXII. **Late diagnosed phenylketonuria in an eight year old boy with dyslexia and attention deficit**
DURSUN A, TOKATLI A, COŞKUN T, SİVRİ H. S. , YILDIZ Y.
SSIEM ROMA, 6 - 09 Eylül 2016
- XXIII. **the fist case of phenylketonuria with tyrosinemia type III**
COŞKUN T, BİLGİNER GÜRBÜZ B, DURSUN A, SİVRİ H. S. , TOKATLI A.
SSIEM ROMA, 6 - 09 Eylül 2016
- XXIV. **Short term outcome of surgical correction of genu valgum in fourpatients with mucopolysaccharidosis type IV**
SİVRİ H. S. , aksoy m., BİLGİNER GÜRBÜZ B, PEKTAŞ E, DURSUN A, TOKATLI A., COŞKUN T.
SSIEM RDMA, 6 Eylül - 09 Haziran 2016
- XXV. **Prenatal findings and autopsy examination in a newborn with multipleacyl CoA dehydrogenase deficiency**
DOKUZBOY S, TALİM B, YİĞİT Ş, SİVRİ H. S. , TOKATLI A, DURSUN A., COŞKUN T.
SSIEM ROMA, 6 - 09 Eylül 2016
- XXVI. **Phenotypic variability and clinical biochemical histological andmolecular genetic characteristics of 17 patients with multipleacyl CoA dehydrogenase deficiency**
TOKATLI A, BİLGİNER GÜRBÜZ B, PEKTAŞ E, DURSUN A, SİVRİ H. S. , COŞKUN T.
SSIEM ROMA, 6 - 09 Eylül 2016
- XXVII. **Two cases with mucopolysaccharidosis type VII**
Sivri S, Pektas E, YILDIZ Y, DURSUN A, TOKATLI A, COŞKUN T.
12th Annual WORLD Symposium, California, Amerika Birleşik Devletleri, 29 Şubat - 04 Mart 2016, cilt.117
- XXVIII. **Hyperlysinemia in a child and his mother**
PEKTAŞ E, Burcu h., Özlem u., DURSUN A, SİVRİ H. S. , TOKATLI A, COŞKUN T.
SSIEM, 4 - 07 Eylül 2015
- XXIX. **Two Cases with Mucopolysaccharidosis Type VII Sly s Syndrome**
SİVRİ H. S. , PEKTAŞ E, DURSUN A, TOKATLI A, COŞKUN T.
SSIEM, 4 - 07 Eylül 2015
- XXX. **A rare metabolic disease succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency**
TOKATLI A., PEKTAŞ E., yıldız Y., Özlem u., DURSUN A., SİVRİ H. S. , COŞKUN T.
SSIEM, 4 - 07 Eylül 2015
- XXXI. **Coexistence of phenylketonuria and primary adrenal insufficiency**
COŞKUN T, PEKTAŞ E, GG b., DURSUN A, SİVRİ H. S. , TOKATLI A.
SSIEM, 4 - 07 Eylül 2015
- XXXII. **Partial biotinidase deficiency with late onset severe cutaneous manifestations**
SİVRİ H. S. , yıldız Y., PEKTAŞ E, KK C., ALEHAN D., DURSUN A, TOKATLI A, COŞKUN T.
SSIEM, 4 - 07 Eylül 2015

- XXXIII. **Mutation screening study in Turkish patients with L 2 hydroxyglutaric aciduria**
YÜCEL YILMAZ D., ÖZGÜL R. K. , Özlem u., COŞKUN T., SİVRİ H. S. , TOKATLI A., DURSUN A.
SSIEM, 4 - 07 Eylül 2015
- XXXIV. **Two adult siblings with progressive walking difficulty and visual disturbances**
SİVRİ H. S. , YILDIZ Y., Kiper P. O. S. , DURSUN A., TOKATLI A., COŞKUN T.
11th Annual WORLD Symposium of the Lysosomal-Disease-Network, Florida, Amerika Birleşik Devletleri, 9 - 13
Şubat 2015, cilt.114
- XXXV. **AUDIOLOGICAL OUTCOMES OF MPS II: BEFORE AND AFTER ENZYME REPLACEMENT THERAPY**
YİĞİT Ö., ÜNAL Ö., GENÇ G. A. , HİŞMİ B., DURSUN A., TOKATLI A., COŞKUN T., SİVRİ H. S.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, 20 Ekim 2012, cilt.35, ss.145

Atıflar

Toplam Atıf Sayısı (WOS):493

h-indeksi (WOS):10