

Prof.Dr. GÜLEN EDA ÜTİNE

Kişisel Bilgiler

E-posta: geutine@hacettepe.edu.tr

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

Eğitim Bilgileri

Doktora, Hacettepe Üniversitesi, Çocuk Sağlığı Enstitüsü, Genetik Doktora Programı, Türkiye 2005 - 2011

Tıpta Yandal Uzmanlık, Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Genetik Hastalıkları, Türkiye 2004 - 2011

Tıpta Uzmanlık, Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Pediatri, Türkiye 1998 - 2004

Lisans, Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Türkiye 1992 - 1998

Yabancı Diller

İngilizce, C1 İleri

Araştırma Alanları

Tıp, Sağlık Bilimleri, Dahili Tıp Bilimleri, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Pediatrik Genetik ve Teratoloji

Akademik İdari Deneyim

Hacettepe Üniversitesi, Çocuk Sağlığı Enstitüsü, 2012 - 2016

SCI, SSCI ve AHCI İndekslerine Giren Dergilerde Yayınlanan Makaleler

- I. **Apparent mineralocorticoid excess: A diagnosis beyond classical causes of severe hypertension in a child**
GÜLHAN B., ÜNSAL Y., BALTU D., ÇELİK ERTAŞ N. B. , Ozdemir G., Utine E., ÖZCAN H. N. , DÜZOVA A., Gonc N.
BLOOD PRESSURE MONITORING, cilt.27, sa.3, ss.208-211, 2022 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- II. **Efficacy of flecainide in bidirectional ventricular tachycardia and tachycardia-induced cardiomyopathy with Andersen-Tawil syndrome**
ÜNAL YÜKSEKGÖNÜL A., Azak E., AKALIN A., ERTUĞRUL İ., Kilic E., ÜTİNE G. E. , KARAGÖZ T.
EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.65, sa.6, 2022 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- III. **Typical Face, Developmental Delay, and Hearing Loss in a Patient with 3M Syndrome: The Co-Occurrence of Two Rare Conditions**
AKALIN A., Simsek-Kiper P. O. , Taskiran E., ÜTİNE G. E. , BODUROĞLU O. K.
MOLECULAR SYNDROMOLOGY, 2022 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- IV. **Diagnostic distribution and postnatal evaluation of prenatally detected short femur: A single center experience**
KAHRAMAN A. B. , ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , BODUROĞLU O. K.
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, 2022 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- V. **More than meets the eye: expanding and reviewing the clinical and mutational spectrum of brittle**

cornea syndrome

Dhooge T., Van Damme T., Syx D., Mosquera L. M. , Nampoothiri S., Radhakrishnan A., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , Bonduelle M., Migeotte I., et al.

EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.30, sa.SUPPL 1, ss.156-157, 2022 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

- VI. **Al-Gazali skeletal dysplasia constitutes the lethal end of ADAMTSL2-related disorders**
Batkovskytė D., McKenzie F., Taylan F., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , Nikkel S. M. , Ohashi H., Miyahara H., Eriksson G., Ha T., ÜTİNE G. E. , et al.
EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.30, sa.SUPPL 1, ss.41-42, 2022 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- VII. **MENSTRUATION RELATED QUALITY OF LIFE IN ADOLESCENTS WITH GENETIC SYNDROMES ACCOMPANYING AN INTELLECTUAL DISABILITY**
ÜÇLER ÇINAR H., PEHLİVANTÜRK KIZILKAN M., KANBUR N., DERMAN O., TÜZÜN GÜN Z., ÜTİNE G. E. , ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , AKALIN A., AKGÜL S.
JOURNAL OF ADOLESCENT HEALTH, cilt.70, sa.4, 2022 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- VIII. **A very rare case of a newborn with tetrasomy 9p and literature review**
SÜLEYMAN M., OĞUZ S., KAYKI G., ÇELİK H. T. , ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , YİĞİT Ş.
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.64, sa.1, ss.171-178, 2022 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- IX. **SPRED2 loss-of-function causes a recessive Noonan syndrome-like phenotype**
Motta M., Fasano G., Gredy S., Brinkmann J., Bonnard A. A. , ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , Gulec E. Y. , Essaddam L., ÜTİNE G. E. , Prandi I. G. , et al.
AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.108, sa.11, ss.2112-2129, 2021 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- X. **Sleep disordered breathing in patients with Prader willi syndrome: Impact of underlying genetic mechanism**
Ozsezen B., EMİRALİOĞLU N., Ozon A., Akin O., Tural D. A. , SUNMAN B., Hejiyeva A., Hizal M., Alikasifoglu A., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , et al.
RESPIRATORY MEDICINE, cilt.187, 2021 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XI. **Obstructive sleep apnea in children with Down syndrome: is it possible to predict severe apnea?**
Hizal M., ŞATIRER Ö., Polat S. E. , Tural D. A. , Ozsezen B., SUNMAN B., KARAHAN S., EMİRALİOĞLU N., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , et al.
EUROPEAN JOURNAL OF PEDIATRICS, 2021 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XII. **Main Physical Features, Echocardiographic and Renal Ultrasonographic Findings of Turner Syndrome in 107 Pediatric Patients**
AKALIN A., ERTUĞRUL İ., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , BODUROĞLU O. K.
MOLECULAR SYNDROMOLOGY, 2021 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XIII. **Biallelic ITGB4 variants in familial pyloric atresia without epidermolysis bullosa: Report of two families with five siblings**
SOYER T., KARAOSMANOĞLU B., TAŞKIRAN Z. E. , ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , KARNAK İ., BODUROĞLU O. K. , ÜTİNE G. E.
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, 2021 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XIV. **Three new cases of Crisponi /cold induced sweating syndrome (CS/CISS1) in Turkish families**
Kolkiran A., ÜREL DEMİR G., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E.
EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.64, sa.7, 2021 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XV. **Refractory temporal lobe epilepsy in patients with mosaic turner syndrome: two case reports and literature review**
ARSLAN D., Utine E., SAYGI S.
NEUROLOGICAL SCIENCES AND NEUROPHYSIOLOGY, cilt.38, sa.3, ss.194-198, 2021 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XVI. **Spondyloepimetaphyseal dysplasia EXTL3-deficient type: Long-term follow-up and review of the literature**
AKALIN A., TAŞKIRAN Z. E. , ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , Utine E., ALANAY Y., Ozcelik U., BODUROĞLU O. K.
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, 2021 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XVII. **Further expanding the mutational spectrum of brain abnormalities, neurodegeneration, and dysosteosclerosis: A rare disorder with neurologic regression and skeletal features**
KINDİŞ E., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , KOŞUKCU C., TAŞKIRAN Z. E. , GÖÇMEN R., Utine E., Haliloglu G., BODUROĞLU O. K. ,

- ALİKAŞİFOĞLU M.
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, cilt.185, ss.1888-1896, 2021 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XVIII. **Natural history of TRPV4-Related disorders: From skeletal dysplasia to neuromuscular phenotype**
ÜREL DEMİR G., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , Oncel I., ÜTİNE G. E. , Haliloglu G., BODUROĞLU O. K.
EUROPEAN JOURNAL OF PAEDIATRIC NEUROLOGY, cilt.32, ss.46-55, 2021 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XIX. **Kohlschutter-Tonz Syndrome With a Novel ROGD1 Variant in 3 Individuals: A Rare Clinical Entity**
AKGÜN DOĞAN Ö., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , Taskiran E., Schossig A., ÜTİNE G. E. , Zschocke J., BODUROĞLU O. K.
JOURNAL OF CHILD NEUROLOGY, 2021 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XX. **Genetic disorders with symptoms mimicking rheumatologic diseases: A single-center retrospective study**
KAYA AKCA Ü., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜREL DEMİR G., SAĞ E., ATALAY E., ÜTİNE G. E. , ALİKAŞİFOĞLU M.,
BODUROĞLU O. K. , BİLGİNER Y., ÖZEN S.
EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.64, sa.4, 2021 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXI. **More than meets the eye: Expanding and reviewing the clinical and mutational spectrum of brittle cornea syndrome**
Dhooge T., Van Damme T., Syx D., Mosquera L. M. , Nampoothiri S., Radhakrishnan A., Simsek-Kiper P. O. , ÜTİNE G. E. , Bonduelle M., Migeotte I., et al.
HUMAN MUTATION, 2021 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXII. **Two Siblings with Kaufman Oculocerebrofacial Syndrome Resembling Oculoauriculovertebral Spectrum**
ÜREL DEMİR G., Aydin B., KARAOSMANOĞLU B., AKGÜN DOĞAN Ö., Taskiran E. Z. , ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. ,
BODUROĞLU O. K.
MOLECULAR SYNDROMOLOGY, 2021 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXIII. **Expanding the phenotypic spectrum of TNFRSF11A-associated dysosteosclerosis: a case with intracranial extramedullary hematopoiesis**
Xue J., Simsek-Kiper P. O. , ÜTİNE G. E. , Yan L., Wang Z., Taskiran E. Z. , KARAOSMANOĞLU B., İMREN G., GÖÇMEN R.,
Nishimura G., et al.
JOURNAL OF HUMAN GENETICS, 2021 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXIV. **A Revisited Diagnosis of Collagen VI Related Muscular Dystrophy in a Patient with a Novel COL6A2 Variant and 21q22.3 Deletion**
ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , OĞUZ S., ERGEN F. B. , ÜTİNE G. E. , ALİKAŞİFOĞLU M., Haliloglu G.
NEUROPEDIATRICS, cilt.51, sa.6, ss.445-449, 2020 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXV. **Molecular etiology of isolated congenital cataract using next-generation sequencing: Single center exome sequencing data from Turkey**
Taylan Şekeroğlu H., Karaosmanoğlu B., Taşkıran E. Z. , Şimşek Kiper P. Ö. , Alikasıfoğlu M., Boduroğlu O. K. , Coşkun T., Ütine G. E.
Molecular Syndromology, cilt.11, ss.302-308, 2020 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXVI. **Clinical and Molecular Spectrum of Four Patients Diagnosed with Mowat-Wilson Syndrome**
AYYILDIZ EMECEN D., IŞIK E., ÜTİNE G. E. , Simsek-Kiper P. O. , ATİK T., Ozkinay F.
MOLECULAR SYNDROMOLOGY, cilt.11, ss.296-301, 2020 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXVII. **A rare cause of syndromic short stature: 3M syndrome in three families**
IŞIK E., ARICAN D., ATİK T., Ooi J. E. , DARCAN Ş., ÖZEN S., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , Utine E., ÇOĞULU M. Ö. , Ozkinay F.
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, 2020 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXVIII. **The clinical significance of A2ML1 variants in Noonan syndrome has to be reconsidered**
Brinkmann J., Lissewski C., Pinna V., Vial Y., Pantaleoni F., Lepri F., Daniele P., Burnyete B., Cuturilo G., Fauth C., et al.
EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, 2020 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXIX. **Poikiloderma with Neutropenia, Clericuzio-Type Accompanied by Loss of Digits Due to Severe Osteomyelitis**
AKDOĞAN N., KINDİŞ E., BOSTAN E., Utine E., ALİKAŞİFOĞLU M., ERSOY EVANS S.
JOURNAL OF CLINICAL IMMUNOLOGY, cilt.40, sa.6, ss.934-939, 2020 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXX. **A novel mutation of keratin 5 in epidermolysis bullosa simplex with migratory circinate erythema**

- YALICI ARMAĞAN B., Kabacam S., TAŞKIRAN Z. E. , GÖKÖZ Ö., ÜTİNE G. E. , ERSOY EVANS S.
PEDIATRIC DERMATOLOGY, cilt.37, sa.2, ss.358-361, 2020 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXXI. **Crisponi/cold-induced sweating syndrome: Differential diagnosis, pathogenesis and treatment concepts**
Buers I, Persico I, Schoening L, Nitschke Y, Di Rocco M, Loi A, Sahi P. K. , ÜTİNE G. E. , Bayraktar-Tanyeri B, Zampino G., et al.
CLINICAL GENETICS, cilt.97, sa.1, ss.209-221, 2020 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXXII. **Peters Plus syndrome: a recognizable clinical entity**
ÜREL DEMİR G., Lafci N., Dogan O. A. , ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E.
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.62, sa.1, ss.136-140, 2020 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXXIII. **Intrafamilial variability of XYLT2-related spondyloocular syndrome**
Guleray N., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , Boduroglu K., ALİKAŞİFOĞLU M.
European Journal of Medical Genetics, cilt.62, sa.11, 2019 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXXIV. **Spondyloocular syndrome: Presentation of two siblings diagnosed with the rare disease and the results of Pamidronate Therapy**
VURALI KARAOĞLAN D., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , Utine E., ÜNSAL Y., ALİKAŞİFOĞLU A., KANDEMİR N.
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, cilt.91, ss.387, 2019 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXXV. **A case of Woodhouse-Sakati syndrome with pituitary iron deposition, cardiac and intestinal anomalies, with a novel mutation in DCAF17**
ŞENDUR S. N. , OĞUZ S., ÜTİNE G. E. , DAĞDELEN S., Oguz K. K. , Erbas T., ALİKAŞİFOĞLU M.
EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.62, sa.8, 2019 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXXVI. **Further expanding the mutational spectrum and investigation of genotype-phenotype correlation in 3M syndrome**
Simsek-Kiper P. O. , Taskiran E., KOŞUKCU C., ARSLAN U. E. , Cormier-Daire V., Gonc N., Ozon A., ALİKAŞİFOĞLU A., KANDEMİR N., ÜTİNE G. E. , et al.
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, cilt.179, sa.7, ss.1157-1172, 2019 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXXVII. **Ophthalamo-acromelic syndrome in an infant**
ÜREL DEMİR G., Taskiran E. Z. , AKGÜN DOĞAN Ö., Simek-Kiper P. O. , ÜTİNE G. E.
EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.62, sa.7, 2019 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXXVIII. **The ARID1B spectrum in 143 patients: from nonsyndromic intellectual disability to Coffin-Siris syndrome**
van der Sluijs P. J. , Jansen S., Vergano S. A. , Adachi-Fukuda M., ALANAY Y., AlKindy A., Baban A., Bayat A., Beck-Woedl S., Berry K., et al.
GENETICS IN MEDICINE, cilt.21, sa.6, ss.1295-1307, 2019 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXXIX. **An eight-case 1q21 region series: novel aberrations and clinical variability with new features**
CEYLAN A., ŞAHİN İ. F. , Erdem H., Kayhan G., Simsek-Kiper P., ÜTİNE G. E. , Percin F., Boduroglu K., ALİKAŞİFOĞLU M.
Journal of Intellectual Disability Research, cilt.63, sa.6, ss.548-557, 2019 (SSCI İndekslerine Giren Dergi)
- XL. **A novel NKX3-2 mutation associated with perinatal lethal phenotype of spondylo-megaepiphyseal-metaphyseal dysplasia in a neonate**
Simsek-Kiper P. O. , KOŞUKCU C., Akgun-Dogan O., GÖÇMEN R., ÜTİNE G. E. , SOYER T., Korkmaz-Toygar A., Nishimura G., ALİKAŞİFOĞLU M., Boduroglu K.
European Journal of Medical Genetics, cilt.62, sa.1, ss.21-26, 2019 (SCI Expanded İndekslerine Giren Dergi)
- XLI. **Non-immune hydrops fetalis: A retrospective analysis of 151 autopsies performed at a single center**
KAYKI G., Gucer S., AKÇÖREN Z., ORHAN D., TALİM B., YURDAKÖK M., YİĞİT Ş., BODUROĞLU O. K. , ÜTİNE G. E. , Orgul G., et al.
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.60, sa.5, ss.471-477, 2018 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XLII. **Prenatal and Postnatal Follow-up in Trisomies 13 and 18: A 20-Year Experience in a Tertiary Center**
Dogan O. A. , Demir G. U. , Arslan U. E. , Simsek-Kiper P. O. , ÜTİNE G. E. , ALİKAŞİFOĞLU M., Boduroglu K.
American Journal of Perinatology, cilt.35, sa.5, ss.427-433, 2018 (SCI Expanded İndekslerine Giren Dergi)

- XLIII. **Fragile x-associated premature ovarian failure in a large Turkish cohort: Findings of Hacettepe Fragile X Registry**
ÜTİNE G. E. , Simsek-Kiper P. O. , Akgun-Dogan O., Urel-Demir G., Alanay Y., AKTAŞ D., Boduroglu K., Tuncbilek E., ALİKAŞİFOĞLU M.
European Journal of Obstetrics and Gynecology and Reproductive Biology, cilt.221, ss.76-80, 2018 (SCI Expanded İndekslerine Giren Dergi)
- XLIV. **A Rare Cause of Hyperinsulinemic Hypoglycemia: Costello Syndrome**
VURALLI KARAOĞLAN D., KOŞUKCU C., Taskiran E., Simsek P. O. , ÜTİNE G. E. , BODUROĞLU O. K. , ALİKAŞİFOĞLU A., ALİKAŞİFOĞLU M.
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, cilt.90, ss.363, 2018 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XLV. **Anauxetic dysplasia: A rare clinical entity**
Akgün-Doğan Ö., Şimsek-Kiper P. Ö. , ÜTİNE G. E. , Boduroğlu K.
Turkish Journal of Pediatrics, cilt.60, sa.1, ss.89-93, 2018 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XLVI. **Clinical and molecular evaluation of 16 patients with rett syndrome**
Zengin-Akkuş P., Taşkıran E. Z. , Kabaçam S., Şimşek-Kiper P. Ö. , Haliloğlu G., Boduroğlu K., ÜTİNE G. E.
Turkish Journal of Pediatrics, cilt.60, sa.1, ss.1-9, 2018 (SCI Expanded İndekslerine Giren Dergi)
- XLVII. **Epigenotype and phenotype correlations in patients with Beckwith-Wiedemann syndrome**
Bilgin B., Kabaçam S., Taşkıran E., Şimşek-Kiper P. Ö. , Alanay Y., Boduroğlu K., ÜTİNE G. E.
Turkish Journal of Pediatrics, cilt.60, sa.5, ss.506-513, 2018 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XLVIII. **Coexistence of Trisomy 13 and SRY (-) XX Ovotesticular Disorder of Sex Development**
Demir G. U. , Dogan O. A. , Kiper P. O. S. , ÜTİNE G. E. , Boduroglu K., Gucer S., ALİKAŞİFOĞLU M.
Fetal and Pediatric Pathology, cilt.36, sa.6, ss.445-451, 2017 (SCI Expanded İndekslerine Giren Dergi)
- XLIX. **Partial Trisomy 18 From a marker chromosome to a rare chromosomal disorder**
OĞUZ S., GÜLERAY N., DOĞAN Ö., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , BODUROĞLU O. K. , ALİKAŞİFOĞLU M.
MOLECULAR CYTOGENETICS, cilt.10, 2017 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- L. **HERC1 mutations in idiopathic intellectual disability**
ÜTİNE G. E. , Taskiran E. Z. , KOŞUKCU C., KARAOSMANOĞLU B., GÜLERAY N., Dogan O. A. , Kiper P. O. S. , Boduroglu K., ALİKAŞİFOĞLU M.
European Journal of Medical Genetics, cilt.60, sa.5, ss.279-283, 2017 (SCI Expanded İndekslerine Giren Dergi)
- LI. **A novel TRAPPC11 mutation in two Turkish families associated with cerebral atrophy, global retardation, scoliosis, achalasia and alacrima**
Koehler K., Milev M. P. , Prematilake K., Reschke F., Kutzner S., Juehlen R., Landgraf D., Utine E., Hazan F., Diniz G., et al.
JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.54, sa.3, ss.176-185, 2017 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- LII. **Polyposis deserves a perfect physical examination for final diagnosis: Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndrome**
Hizarcioğlu-Gulsen H., KILIÇ E., Dominguez-Garrido E., Aydemir Y., ÜTİNE G. E. , Saltik-Temizel I. N.
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.59, sa.1, ss.80-83, 2017 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- LIII. **A Turkish BCS1L mutation causes GRACILE-like disorder**
Serdaroglu E., Takci S., Kotarsky H., ÇİL O., Utine E., YİĞİT Ş., Fellman V.
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.58, sa.6, ss.658-661, 2016 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- LIV. **Congenital multisegmental lymphatic dysplasia with systemic involvement: a case report**
Kaymak S., KULOĞLU Z., Cobanoglu N., ÜTİNE G. E. , Kansu A.
CLINICAL DYSMORPHOLOGY, cilt.25, sa.4, ss.174-177, 2016 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- LV. **Congenital Mirror Movements in Gorlin Syndrome: A Case Report With DTI and Functional MRI Features**
SAĞ E., GÖÇMEN R., YILDIZ F., Ozturk Z., Temucin Ç. M. , TEKŞAM Ö., Utine E.
PEDIATRICS, cilt.137, sa.3, 2016 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- LVI. **A Diagnosis to Consider in Intellectual Disability: Mowat-Wilson Syndrome**
Kılıç E., Cetinkaya A., Ütine G. E. , Boduroğlu K.
Journal of Child Neurology, cilt.31, sa.7, ss.913-917, 2016 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

- LVII. **Experience of a skeletal dysplasia registry in Turkey: A five-years retrospective analysis**
Kurt-Sukur E. D. , Simsek-Kiper P. O. , ÜTİNE G. E. , Boduroglu K., Alanay Y.
American Journal of Medical Genetics, Part A, cilt.167, sa.9, ss.2065-2074, 2015 (SCI Expanded İndekslerine Giren Dergi)
- LVIII. **Exome sequencing unravels unexpected differential diagnoses in individuals with the tentative diagnosis of Coffin–Siris and Nicolaides–Baraitser syndromes**
Bramswig N. C. , Luedecke H., Alanay Y., Albrecht B., Barthelmie A., Boduroglu K., Braunholz D., Caliebe A., Chrzanowska K. H. , Czeschik J. C. , et al.
Human Genetics, cilt.134, sa.6, ss.553-568, 2015 (SCI Expanded İndekslerine Giren Dergi)
- LIX. **Two patients with microdeletion and microduplication involving 1q21.1**
CEYLAN A. C. , ÜTİNE G. E. , ALİKAŞİFOĞLU M., BODUROĞLU O. K.
CHROMOSOME RESEARCH, cilt.23, 2015 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- LX. **A novel mutation in RNU4ATAC in a patient with microcephalic osteodysplastic primordial dwarfism type I**
Kılıç E., Yigit G., ÜTİNE G. E. , Wollnik B., MIHÇI E., Nur B. G. , Boduroglu K.
American Journal of Medical Genetics, Part A, cilt.167, sa.4, ss.919-921, 2015 (SCI Expanded İndekslerine Giren Dergi)
- LXI. **Partial distal aphyalangia, duplication of metatarsal IV, microcephaly, and borderline intelligence: A fourth patient with parental consanguinity and additional feature of massive cerebral thrombosis**
ÖZSÜREKÇİ Y., KÖMÜRLÜOĞLU A., Aytac Ş. S. , Oguz K. K. , Utine E., CEYHAN M.
Clinical Dysmorphology, cilt.24, sa.1, ss.29-33, 2015 (SCI Expanded İndekslerine Giren Dergi)
- LXII. **Novel homozygous mutations in the osteoprotegerin gene TNFRSF11B in two unrelated patients with juvenile Paget's disease**
Naot D., Choi A., Musson D. S. , Kiper P. O. S. , ÜTİNE G. E. , Boduroglu K., Peacock M., DiMeglio L. A. , Cundy T.
BONE, cilt.68, ss.6-10, 2014 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- LXIII. **Partial monosomy 3q26.33-3q27.3 presenting with intellectual disability, facial dysmorphism, and diaphragm eventration: a case report**
Sahin Y., Kiper P. O. , Alanay Y., Liehr T., ÜTİNE G. E. , Boduroglu K.
CLINICAL DYSMORPHOLOGY, cilt.23, sa.4, ss.147-151, 2014 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- LXIV. **Wildervanck syndrome: An uncommon cause of Duane syndrome**
Sekeroglu H. T. , Simsek-Kiper P. O. , ÜTİNE G. E. , Boduroglu K., Sanac A. S. , Sener E. C.
JOURNAL FRANCAIS D OPHTALMOLOGIE, cilt.37, sa.8, 2014 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- LXV. **Jervell and Lange-Nielsen syndrome with homozygous missense mutation of the KCNQ1 gene**
KILIÇ E., ERTUĞRUL İ., Ozer S., ALİKAŞİFOĞLU M., Aktas D., Boduroglu K., ÜTİNE G. E.
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.56, sa.5, ss.542-545, 2014 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- LXVI. **Prenatal diagnosis in a fetus with de-novo 20q11.2q13.1 deletion and review of the literature**
Turgal M., ÖZYÜNCÜ Ö., ÜTİNE G. E. , KILIÇ E., Boduroglu K.
CLINICAL DYSMORPHOLOGY, cilt.23, sa.3, ss.111-113, 2014 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- LXVII. **A case of fucosidosis type II: diagnosed with dysmorphological and radiological findings**
KILIÇ E., KILIÇ M., ÜTİNE G. E. , Sivri S., COŞKUN T., ALANAY Y.
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.56, sa.4, ss.430-433, 2014 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- LXVIII. **Etiological yield of SNP microarrays in idiopathic intellectual disability**
Ütine G. E. , Haliloglu G., Volkan-Salancı B., Cetinkaya A., Kiper P. O. , Alanay Y., Aktas D., Anlar B., Topçu M., Boduroglu K., et al.
EUROPEAN JOURNAL OF PAEDIATRIC NEUROLOGY, cilt.18, sa.3, ss.327-337, 2014 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- LXIX. **Celiac disease in Williams-Beuren syndrome**
Simsek-Kiper P. O. , Sahin Y., Arslan U., Alanay Y., Boduroglu K., ORHAN D., ÖZEN H., ÜTİNE G. E.
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.56, sa.2, ss.154-159, 2014 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- LXX. **TMCO1 Deficiency Causes Autosomal Recessive Cerebrofaciothoracic Dysplasia**
ALANAY Y., BEKİR E., ÜTİNE G. E. , ORÇUN H., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , TAŞKIRAN E. Z. , PERÇİN F. E. , UZ E., MAHMUT ŞAMİL S., BAYRAM Y., et al.

- AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, cilt.164, sa.2, ss.291-304, 2014 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- LXXI. **Positive effects of an angiotensin II type 1 receptor antagonist in Camurati-Engelmann disease: A single case observation**
Simsek-Kiper P. O. , Dikoglu E., Campos-Xavier B., ÜTİNE G. E. , Bonafe L., Unger S., Boduroglu K., Superti-Furga A.
American Journal of Medical Genetics, Part A, cilt.164, sa.10, ss.2667-2671, 2014 (SCI Expanded İndekslerine Giren Dergi)
- LXXII. **PARENTAL FACTORS IN PRENATAL DECISION MAKING AND THE IMPACT OF PRENATAL GENETIC COUNSELING: A STUDY ON TURKISH FAMILIES**
Simsek-Kiper P. O. , ÜTİNE G. E. , Volkan-Salanci B., Alanay Y., Aktas D., ALİKAŞİFOĞLU M., Boduroglu K., Tuncbilek E.
GENETIC COUNSELING, cilt.25, sa.1, ss.53-62, 2014 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- LXXIII. **A de novo 11q23 deletion in a patient presenting with severe ophthalmologic findings, psychomotor retardation and facial dysmorphism**
Şimşek-Kiper P. Ö. , Bayram Y., ÜTİNE G. E. , Alanay Y., Boduroğlu K.
Turkish Journal of Pediatrics, cilt.56, sa.1, ss.80-84, 2014 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- LXXIV. **Neurochemical Evaluation of Brain Function With H-1 Magnetic Resonance Spectroscopy in Patients With Fragile X Syndrome**
ÜTİNE G. E. , Akpinar B., ARSLAN U. E. , Kiper P. O. S. , Volkan-Salanci B., Alanay Y., Aktas D., Haliloglu G., Oguz K. K. , Boduroglu K., et al.
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, cilt.164, sa.1, ss.99-105, 2014 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- LXXV. **Barraquer-Simons syndrome: A rare clinical entity**
Simsek-Kiper P. O. , Roach E., ÜTİNE G. E. , Boduroglu K.
American Journal of Medical Genetics, Part A, cilt.164, sa.7, ss.1756-1760, 2014 (SCI Expanded İndekslerine Giren Dergi)
- LXXVI. **Homozygosity for a Novel Truncating Mutation Confirms TBX15 Deficiency as the Cause of Cousin Syndrome**
Dikoglu E., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , Campos-Xavier B., BODUROĞLU O. K. , Bonafe L., Superti-Furga A., Unger S.
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, cilt.161, sa.12, ss.3161-3165, 2013 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- LXXVII. **A comprehensive molecular study on Coffin-Siris and Nicolaidis-Baraitser syndromes identifies a broad molecular and clinical spectrum converging on altered chromatin remodeling**
Wieczorek D., Boegershausen N., Beleggia F., Steiner-Haldenstaett S., Pohl E., Li Y., Milz E., Martin M., Thiele H., Altmueller J., et al.
HUMAN MOLECULAR GENETICS, cilt.22, sa.25, ss.5121-5135, 2013 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- LXXVIII. **Clinical and Radiographic Features of the Autosomal Recessive form of Brachyolmia Caused by PAPSS2 Mutations**
Iida A., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , Mizumoto S., Hoshino T., Elcioglu N., Horemuzova E., Geiberger S., Yesil G., Kayserili H., ÜTİNE G. E. , et al.
HUMAN MUTATION, cilt.34, sa.10, ss.1381-1386, 2013 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- LXXIX. **A Homozygous Deletion in GRID2 Causes a Human Phenotype With Cerebellar Ataxia and Atrophy**
Ütine G. E. , Haliloglu G., Volkan Salanci B., Çetinkaya A., Şimşek Kiper P. Ö. , Alanay Y., Aktas D., Boduroğlu O. K. , Alikasıfoğlu M.
JOURNAL OF CHILD NEUROLOGY, cilt.28, sa.7, ss.926-932, 2013 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- LXXX. **Deletion of GNAS in a girl presenting with severe pre- and post-natal growth retardation, developmental delay and facial dysmorphism**
ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , BODUROĞLU O. K.
CHROMOSOME RESEARCH, cilt.21, 2013 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- LXXXI. **Microdeletions at 1q21.1 and 2q24.2 in a Patient with Developmental Delay and Dysmorphic Features**
ÜTİNE G. E. , ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ALANAY Y., BODUROĞLU O. K.

- CHROMOSOME RESEARCH, cilt.21, 2013 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- LXXXII. **A Case of 13q22. 2 q33. 3 Deletion**
KILIÇ E., ÜTİNE G. E. , Alikagsifoglu M., BODUROĞLU O. K.
CHROMOSOME RESEARCH, cilt.21, 2013 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- LXXXIII. **A case of Sotos syndrome with 5q35 microdeletion and novel clinical findings**
KILIÇ E., ÜTİNE G. E. , Boduroglu K.
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.55, sa.2, ss.207-209, 2013 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- LXXXIV. **Clinical and molecular analysis of RASopathies in a group of Turkish patients**
Simsek-Kiper P. O. , ALANAY Y., GÜLHAN B., Lissewski C., Turkyilmaz D., ALEHAN D., Cetin M., ÜTİNE G. E. , Zenker M., Boduroglu K.
CLINICAL GENETICS, cilt.83, sa.2, ss.181-186, 2013 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- LXXXV. **The diagnostic challenge of progressive pseudorheumatoid dysplasia (PPRD): A review of clinical features, radiographic features, and WISP3 mutations in 63 affected individuals**
Segarra N. G. , Mittaz L., Campos-Xavier A. B. , Bartels C. F. , Tuysuz B., ALANAY Y., Cimaz R., Cormier-Daire V., Di Rocco M., Duba H., et al.
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART C-SEMINARS IN MEDICAL GENETICS, sa.3, ss.217-229, 2012 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- LXXXVI. **Congenital partial arhinia: a rare malformation of the nose coexisting with holoprosencephaly**
Takci S., Korkmaz A., Simsek-Kiper P. O. , ÜTİNE G. E. , BODUROĞLU O. K. , YURDAKÖK M.
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.54, sa.4, ss.440-443, 2012 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- LXXXVII. **Arterial tortuosity and aneurysm in a case of Loeys-Dietz syndrome type IB with a mutation p.R537P in the TGFBR2 gene**
KILIÇ E., ALANAY Y., Utine E., ÖZGEN MOCAN B., Robinson P. N. , BODUROĞLU O. K.
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.54, sa.2, ss.198-202, 2012 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- LXXXVIII. **Haploinsufficiency of a Spliceosomal GTPase Encoded by EFTUD2 Causes Mandibulofacial Dysostosis with Microcephaly**
Lines M. A. , Huang L., Schwartzenruber J., Douglas S. L. , Lynch D. C. , Beaulieu C., Guion-Almeida M. L. , Zechi-Ceide R. M. , Gener B., Gillessen-Kaesbach G., et al.
AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.90, sa.2, ss.369-377, 2012 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- LXXXIX. **A mutation screen in patients with Kabuki syndrome**
Li Y., Boegershausen N., ALANAY Y., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , Plume N., Keupp K., Pohl E., Pawlik B., Rachwalski M., Milz E., et al.
HUMAN GENETICS, cilt.130, sa.6, ss.715-724, 2011 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XC. **A newborn with overlapping features of AEC and EEC syndromes**
Celik T. H. , Buyukcam A., Simsek-Kiper P. O. , ÜTİNE G. E. , Ersoy-Evans S., Korkmaz A., Yntema H. G. , Boduroglu K., Yurdakok M.
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, sa.12, ss.3100-3103, 2011 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XCI. **A rare case of 2q37 microdeletion with Albright hereditary osteodystrophy-like phenotype**
ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , ALANAY Y., Aktas D., ALİKAŞİFOĞLU M., BODUROĞLU O. K.
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.53, sa.5, ss.558-560, 2011 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XCII. **Catel-Manzke Syndrome: A Clinical Report Suggesting Autosomal Recessive Inheritance**
ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , BODUROĞLU O. K. , ALANAY Y.
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, sa.9, ss.2288-2292, 2011 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XCIII. **A case of deletion of 4q and duplication of 10q presenting with tetralogy of Fallot, developmental delay and facial dysmorphism**
Simsek P. O. , ÜTİNE G. E. , BODUROĞLU O. K.
CHROMOSOME RESEARCH, cilt.19, 2011 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XCIV. **A patient with a duplication of 16q and a deletion of 3p presenting with coloboma and buphthalmos**
BODUROĞLU O. K. , Simsek P. O. , ÜTİNE G. E.
CHROMOSOME RESEARCH, cilt.19, 2011 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XCV. **Rapid prenatal diagnosis of common aneuploidies by QF-PCR in the Turkish population**

Aktas D., Kutukcu B., Bayram Y., ÜTİNE G. E. , ALANAY Y., ÖZYÜNCÜ Ö., DEREN Ö., Beksac S., BODUROĞLU O. K. , ALİKAŞİFOĞLU M.

CHROMOSOME RESEARCH, cilt.19, 2011 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

- XCVI. Successful Ocreotide and Medium-Chain Triglyceride Therapy for Cylothorax in a Patient with Noonan Syndrome: Case Report**
BEDER S., Ersoy Z. G. , Gullu E., ÜTİNE G. E. , KAYACAN O., KARNAK D.
TURKIYE KLINIKLERI TIP BILIMLERI DERGISI, cilt.30, sa.4, ss.1402-1405, 2010 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XCVII. TAP1 and TAP2 gene polymorphisms in childhood cystic echinococcosis**
Kiper N., Gerceker F., Utine E., Yalcin E., Pekcan S., Cobanoglu N., Aslan A., Kose M., DOĞRU ERSÖZ D., Ozcelik U., et al.
PARASITOLOGY INTERNATIONAL, cilt.59, sa.2, ss.283-285, 2010 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XCVIII. Cowden syndrome with bronchial asthma**
ÖZSÜREKÇİ Y., Yavuz S. T. , ALANAY Y., ÜTİNE G. E. , Kalayci O.
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.52, sa.3, ss.330-332, 2010 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XCIX. Mutations in the Gene Encoding the RER Protein FKBP65 Cause Autosomal-Recessive Osteogenesis Imperfecta**
Alanay Y., Avaygan H., Camacho N., ÜTİNE G. E. , Boduroglu K., Aktas D., ALİKAŞİFOĞLU M., Tuncbilek E., ORHAN D., Bakar F. T. , et al.
AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.86, sa.4, ss.551-559, 2010 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- C. A Second Patient With Tsukahara Syndrome: Type A1 Brachydactyly, Short Stature, Hearing Loss, Microcephaly, Mental Retardation, and Ptosis**
ÜTİNE G. E. , Breckpot J., Thienpont B., ALANAY Y., Aksoy C., BODUROĞLU O. K. , Devriendt K.
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, sa.4, ss.947-949, 2010 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- CI. Mutations in VIPAR cause an arthrogyryposis, renal dysfunction and cholestasis syndrome phenotype with defects in epithelial polarization**
Cullinane A. R. , Straatman-Iwanowska A., Zaucker A., Wakabayashi Y., Bruce C. K. , Luo G., Rahman F., Gurakan F., Utine E., ÖZKAN T. M. , et al.
NATURE GENETICS, cilt.42, sa.4, ss.303-315, 2010 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- CII. Partial Distal Aphyalangia, Duplication of Metatarsal IV, Microcephaly and Borderline Intelligence: A Third Patient Suggesting Autosomal Recessive Inheritance**
ÜTİNE G. E. , ALANAY Y., Aktas D., ALİKAŞİFOĞLU M., BODUROĞLU O. K.
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, sa.6, ss.1317-1318, 2009 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- CIII. PORCN Mutations in Focal Dermal Hypoplasia: Coping with Lethality**
Bornholdt D., Oeffner F., Koenig A., Happle R., ALANAY Y., Ascherman J., Benke P. J. , del Carmen Boente M., van der Burgt I., Chassaing N., et al.
HUMAN MUTATION, cilt.30, sa.5, 2009 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- CIV. Pediatric pleural effusions: etiological evaluation in 492 patients over 29 years**
ÜTİNE G. E. , Ozcelik U., Kiper N., DOĞRU ERSÖZ D., Yalcin E., Cobanoglu N., Pekcan S., KARA A., Cengiz A. B. , CEYHAN M., et al.
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.51, sa.3, ss.214-219, 2009 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- CV. Rare sex chromosome aneuploidies: 49,XXXXY and 48,XXXXY syndromes**
Simsek P. O. , ÜTİNE G. E. , ALİKAŞİFOĞLU A., ALANAY Y., BODUROĞLU O. K. , Kandemir N.
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.51, sa.3, ss.294-297, 2009 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- CVI. Subtelomeric rearrangements in mental retardation: Hacettepe University experience in 130 patients**
ÜTİNE G. E. , Celik T., ALANAY Y., ALİKAŞİFOĞLU M., BODUROĞLU O. K. , Tuncbilek E., Aktas D.
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.51, sa.3, ss.199-206, 2009 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- CVII. Clinically abnormal case with paternally derived partial trisomy 8p23.3 to 8p12 including maternal isodisomy of 8p23.3: a case report**
Aktas D., Weise A., Utine E., ALEHAN D., Mrasek K., von Eggeling F., Thieme H., TUNÇBİLEK E., Liehr T.
MOLECULAR CYTOGENETICS, cilt.2, 2009 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- CVIII. Unilateral Peters' anomaly in an infant with 22q11.2 deletion syndrome**

Erdogan M. K. , ÜTİNE G. E. , ALANAY Y., Aktas D.

CLINICAL DYSMORPHOLOGY, cilt.17, sa.4, ss.289-290, 2008 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

CIX. Pseudo-trisomy 13 in a fetus: further support for autosomal recessive inheritance

ÜTİNE G. E. , ALANAY Y., Aktas D., TALİM B., Kale G., Tuncbilek E.

TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.50, sa.3, ss.287-290, 2008 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

CX. Pleural fluid PCR method for detection of Staphylococcus aureus, Streptococcus pneumoniae and Haemophilus influenzae in pediatric parapneumonic effusions

ÜTİNE G. E. , PINAR A., Ozcelik U., ŞENER B., Yalcin E., DOĞRU ERSÖZ D., MENEMENLİOĞLU D., GÜR D., Kiper N., Gocmen A.

RESPIRATION, cilt.75, sa.4, ss.437-442, 2008 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

CXI. Cerebro-facio-thoracic dysplasia: expanding the phenotype

Cilliers D., ALANAY Y., BODUROĞLU O. K. , Utine E., Tuncbilek E., Clayton-Smith J.

CLINICAL DYSMORPHOLOGY, cilt.16, sa.2, ss.121-125, 2007 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

CXII. Terminal phalangeal accessory ossification center of the thumb: an additional radiographic finding in Larsen syndrome

ALANAY Y., Utine G. E. , Lachman R. S. , Krakow D., Tuncbilek E.

PEDIATRIC RADIOLOGY, cilt.36, sa.9, ss.970-973, 2006 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

Diğer Dergilerde Yayınlanan Makaleler

I. Recurrent squamous cell carcinoma and a novel mutation in a patient with xeroderma pigmentosum: a case report

Sahin E. A. , Taskiran E. Z. , ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , Aydın B., Utine E.

JOURNAL OF MEDICAL CASE REPORTS, cilt.16, sa.1, 2022 (ESCI İndekslerine Giren Dergi)

II. Congenital Cataract and Its Genetics: The Era of Next-Generation Sequencing

TAYLAN ŞEKEROĞLU H., ÜTİNE G. E.

TURK OFTALMOLOJİ DERGİSİ-TURKISH JOURNAL OF OPHTHALMOLOGY, cilt.51, sa.2, ss.107-113, 2021 (ESCI İndekslerine Giren Dergi)

III. Surgical reconstruction of abnormally located penis in urorectal septum malformation sequence: report of a case

SOYER T., Büyükyılmaz G., ÇALIŞ M., Kiper Ö. P. Ş. , ÖZYÜKSEL G., BOYBEYİ TÜREER Ö., ÜTİNE G. E. , Özön A.

European Journal of Plastic Surgery, 2021 (ESCI İndekslerine Giren Dergi)

IV. Stuve-Wiedemann Syndrome: A Rare Clinical Entity

ÜREL DEMİR G., Ozlem P., Kiper S., ÜTİNE G. E.

GAZI MEDICAL JOURNAL, cilt.31, sa.4, ss.642-644, 2020 (ESCI İndekslerine Giren Dergi)

V. Achondroplasia and Down Syndrome in An Infant: A Rare Co-Occurrence

ÜREL DEMİR G., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , GÖÇMEN R., ÜTİNE G. E. , BODUROĞLU O. K.

Asia Pacific Journal of Pediatric and Child Health, 2020 (Diğer Kurumların Hakemli Dergileri)

VI. Akondroplazide baba yaşı: İleri baba yaşı kaçtır?

ATAR S., ÜREL DEMİR G., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , BODUROĞLU O. K.

Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, cilt.62, sa.62, ss.7-9, 2019 (Hakemsiz Dergi)

VII. 3M Sendromu

ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , BODUROĞLU O. K.

Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi, 2017 (Diğer Kurumların Hakemli Dergileri)

VIII. Gorlin Syndrome in Eleven Patients

ÜTİNE G. E. , ALANAY Y., Aktas D., BODUROĞLU O. K. , ALİKAŞİFOĞLU M., TUNÇBİLEK E.

JOURNAL OF PEDIATRIC RESEARCH, cilt.4, sa.2, ss.63-67, 2017 (ESCI İndekslerine Giren Dergi)

IX. A diagnosis to consider in an adult patient with facial features and intellectual disability: Williams syndrome

Dogan O. A. , Kiper P. O. S. , ÜTİNE G. E. , ALİKAŞİFOĞLU M., Boduroglu K.

Korean Journal of Family Medicine, cilt.38, sa.2, ss.102-105, 2017 (Diğer Kurumların Hakemli Dergileri)

- X. **3M syndrome 3M sendromu**
Kiper P. Ö. Ş. , ÜTİNE G. E. , Boduroğlu K.
Cocuk Sagligi ve Hastaliklari Dergisi, cilt.60, sa.2, ss.56-63, 2017 (Diğer Kurumların Hakemli Dergileri)
- XI. **A Baseline Algorithm for Molecular Diagnosis of Genetic Eye Diseases: Ophthalmologist's Perspective**
TAYLAN ŞEKEROĞLU H., ÜTİNE G. E. , ALİKAŞİFOĞLU M.
TURK OFTALMOLOJİ DERGISİ-TURKISH JOURNAL OF OPHTHALMOLOGY, cilt.46, sa.6, ss.299-300, 2016 (ESCI İndekslerine Giren Dergi)
- XII. **Genetics in Ophthalmology III - Posterior Segment Diseases**
Utine C. A. , Utine G. E.
TURK OFTALMOLOJİ DERGISİ-TURKISH JOURNAL OF OPHTHALMOLOGY, cilt.42, sa.5, ss.386-392, 2012 (ESCI İndekslerine Giren Dergi)
- XIII. **Genetics in Ophthalmology I - Basic Concepts**
Utine C. A. , ÜTİNE G. E.
TURK OFTALMOLOJİ DERGISİ-TURKISH JOURNAL OF OPHTHALMOLOGY, cilt.42, sa.5, ss.370-377, 2012 (ESCI İndekslerine Giren Dergi)
- XIV. **Genetics in Ophthalmology II-Anterior Segment Diseases**
Utine C. A. , ÜTİNE G. E.
TURK OFTALMOLOJİ DERGISİ-TURKISH JOURNAL OF OPHTHALMOLOGY, cilt.42, sa.5, ss.378-385, 2012 (ESCI İndekslerine Giren Dergi)

Kitap & Kitap Bölümleri

- I. **Tıbbi Genetik Bütünleşik Yaklaşım. (ed). Çeviri Editörleri:, 2019, Hipokrat Yayıncılık, Ankara.**
ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , ALİKAŞİFOĞLU M.
Hipokrat Yayıncılık, Ankara, 2019

Hakemli Kongre / Sempozyum Bildiri Kitaplarında Yer Alan Yayınlar

- I. **The Skeletal Dysplasia Registry: Hacettepe Experience**
ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , TAŞKIRAN Z. E. , KOŞUKCU C., ARSLAN U. E. , ÜTİNE G. E. , ALANAY Y., ALİKAŞİFOĞLU M., BODUROĞLU O. K.
The 14th biannual International Skeletal Dysplasia Society Meeting, Oslo, Norveç, 11 - 14 Eylül 2019
- II. **IGF1 Receptor Deletion is a Rare Cause of Prenatal Onset Short Stature.**
GÖNÇ E. N. , ÖZÖN Z. A. , Kabaçam S., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , ALİKAŞİFOĞLU A., KANDEMİR N., ALİKAŞİFOĞLU M.
International Congress of the Growth Hormone Research IGF Societies, Sep 14 - 17, 2018, Seattle, Washington, United States of America., 14 - 17 Eylül 2018
- III. **Clinical, demographic and nosologic characterization of the genetic disorders of the skeleton in Turkey: The skeletal dysplasia registry.**
ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , TAŞKIRAN Z. E. , KOŞUKCU C., ARSLAN U. E. , ALANAY Y., ALİKAŞİFOĞLU M., BODUROĞLU O. K.
European Human Genetics Conference, Milan, Italy, June 16-19, 2018., Milan, İtalya, 16 - 19 Haziran 2018
- IV. **Camptodactyly-arthropathy-coxa vara-pericarditis syndrome in a large family: A clinical condition with a diagnostic challenge.**
OĞUZ S., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , ALANAY Y., ÖZEN S., BODUROĞLU O. K. , ALİKAŞİFOĞLU M.
European Human Genetics Conference, 16 - 19 Haziran 2018
- V. **Expanding the clinical and mutational spectrum of Roberts syndrome with previously unreported**

endoctrine findings.

GÜLERAY N., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , BODUROĞLU O. K. , ALİKAŞİFOĞLU M.
European Human Genetics Conference, 16 - 19 Haziran 2018

- VI. **Oftalmo-akromelik sendrom**
ÜREL DEMİR G., TAŞKIRAN Z. E. , AKGÜN DOĞAN Ö., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , BODUROĞLU O. K.
3. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Antalya, Türkiye, 11 - 13 Ekim 2017
- VII. **6p25.3 delesyonu**
AKGÜN DOĞAN Ö., ÜREL DEMİR G., GÜLERAY N., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , KUTLUK M. T. , ALİKAŞİFOĞLU M., BODUROĞLU O. K.
3.Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Antalya, Türkiye, 11 - 13 Ekim 2017
- VIII. **PGAP3 geninde yeni tanımlanmış mutasyona bağlı hiperfosfatazy mental retardasyon sendromu**
AKGÜN DOĞAN Ö., ÜREL DEMİR G., KOŞUKCU C., TAŞKIRAN Z. E. , ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , ALİKAŞİFOĞLU M., BODUROĞLU O. K.
3. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Antalya, Türkiye, 11 - 13 Ekim 2017
- IX. **Camurati-Engelmann hastalığı**
OĞUZ S., ÜREL DEMİR G., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , ALİKAŞİFOĞLU M., BODUROĞLU O. K.
3.Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Antalya, Türkiye, 11 - 13 Ekim 2017
- X. **KID Sendromu: Nadir bir klinik antite**
AKGÜN DOĞAN Ö., OĞUZ S., MENTEŞOĞLU D., ÜREL DEMİR G., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , DOĞAN GÜNAYDIN S., ERSOY EVANS S., BODUROĞLU O. K.
3. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Antalya, Türkiye, 11 - 13 Ekim 2017
- XI. **Juvenil Paget Hastalığı**
OĞUZ S., ÜREL DEMİR G., AKGÜN DOĞAN Ö., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , ALİKAŞİFOĞLU M., BODUROĞLU O. K.
3. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Antalya, Türkiye, 11 - 13 Ekim 2017
- XII. **Oküloaurikülovertebral spektrumda 5p delesyonu**
ÜREL DEMİR G., OĞUZ S., GÜLERAY N., AKGÜN DOĞAN Ö., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , ALİKAŞİFOĞLU M., BODUROĞLU O. K.
3. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Antalya, Türkiye, 11 - 13 Ekim 2017
- XIII. **Woodhouse-Sakati sendromunda iki yeni mutasyon**
OĞUZ S., AKGÜN DOĞAN Ö., ÜREL DEMİR G., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , BODUROĞLU O. K. , ALİKAŞİFOĞLU M.
3.Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Antalya, Türkiye, 11 - 13 Ekim 2017
- XIV. **Tüberoskleroz hemihiperplazi birlikteliği**
AKGÜN DOĞAN Ö., ÜREL DEMİR G., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , BODUROĞLU O. K.
3. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Antalya, Türkiye, 11 - 13 Ekim 2017
- XV. **Teebi hipertelorizm sendromu**
ÜREL DEMİR G., AKGÜN DOĞAN Ö., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , BODUROĞLU O. K.
3. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Antalya, Türkiye, 11 - 13 Ekim 2017
- XVI. **Taşıyıcı kız kardeşlerin oğullarında zihinsel yetersizlik**
ÜREL DEMİR G., OĞUZ S., GÜLERAY N., AKGÜN DOĞAN Ö., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , ALİKAŞİFOĞLU M., BODUROĞLU O. K.
3. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Antalya, Türkiye, 11 - 13 Ekim 2017
- XVII. **Peters Plus Sendromu**
ÜREL DEMİR G., AKGÜN DOĞAN Ö., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , BODUROĞLU O. K.
3. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Antalya, Türkiye, 11 - 13 Ekim 2017
- XVIII. **Çok nadir iki sendromun birlikteliği: Noonan syndrome like with loose anagen hair ile ICF2 sendromu**
AKGÜN DOĞAN Ö., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , Lissewski C., Erman B., ÇAĞDAŞ AYVAZ D. N. , Boztağ K., ÜTİNE G. E. , Zenker M., TEZCAN F. İ. , BODUROĞLU O. K.
3.Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Antalya, Türkiye, 11 - 13 Ekim 2017
- XIX. **Further delineation of spondyloepimetaphyseal dysplasia Faden-Alkuraya type: a RSPRY1-associated**

spondylo-epi-metaphyseal dysplasia with cono-brachydactyly and craniosynostosis.

ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , TAŞKIRAN Z. E. , KOŞUKCU C., AKGÜN DOĞAN Ö. , ÜTİNE G. E. , BODUROĞLU O. K. , ALİKAŞİFOĞLU M.

International Skeletal Dysplasia Society Meeting, 20 - 23 Eylül 2017

- XX. **ICF SYNDROME: CLINICAL, IMMUNOLOGICAL AND CYTOGENETIC ANALYSIS OF SEVENCASES**
akarsu a., ÇAĞDAŞ AYVAZ D. N. , METİN A., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , ALİKAŞİFOĞLU M., BODUROĞLU O. K. , sanal ö., TEZCAN F. İ.
ESID 2017, 11 - 14 Eylül 2017
- XXI. **Partial Trisomy 18 From a marker chromosome to a rare chromosomal disorder**
OĞUZ S., GÜLERAY N., AKGÜN DOĞAN Ö., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , BODUROĞLU O. K. , ALİKAŞİFOĞLU M.
European Cytogenetics Conference, 1 - 04 Temmuz 2017
- XXII. **Duplication ina patient presenting with SRY negative 46XX disorders of sex development**
ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÖZÖN Z. A. , GÖNÇ E. N. , ALİKAŞİFOĞLU A., ÜTİNE G. E. , BODUROĞLU O. K. , ALİKAŞİFOĞLU M.
50th The European Society of Human Genetics, 27 - 29 Mayıs 2017
- XXIII. **Homozygous novel variant in MUT in a patient with intellectual disability without metabolic derangement**
ÜTİNE G. E. , TAŞKIRAN Z. E. , KOŞUKCU C., AKGÜN DOĞAN Ö., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , BODUROĞLU O. K. , ALİKAŞİFOĞLU M.
European Society of Human Genetics Conference 2017, Kopenhag, Danimarka, 27 - 30 Mayıs 2017
- XXIV. **RSPRY1 associated skeletal dysplasia: Spondylo-epi-metaphyseal dysplasia with conobrachydactyly and craniosynostosis**
ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , TAŞKIRAN Z. E. , KOŞUKCU C., AKGÜN DOĞAN Ö., YILMAZ G., ÜTİNE G. E. , Nishimura G., BODUROĞLU O. K. , ALİKAŞİFOĞLU M.
European Society of Human Genetics Conference 2017, Kopenhag, Danimarka, 27 - 30 Mayıs 2017
- XXV. **A novel homozygous ROGD1 mutation in two siblings with Kohlschütter-Tönz syndrome: A rare entity**
ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , Zschocke J., BODUROĞLU O. K.
European Society of Human Genetics Conference 2017, Kopenhag, 27 - 30 Mayıs 2017
- XXVI. **SOX9 gen duplikasyonuna bağlı 46,XX ovotestiküler cinsel farklılaşma bozukluğu**
ÖZÖN Z. A. , ALİKAŞİFOĞLU A., GÖNÇ E. N. , VURALI KARAOĞLAN D., Büyükyılmaz G., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , ORHAN D., SOYER T., AKMAN O., et al.
XXI. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Kongresi, Antalya, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017
- XXVII. **Analysis of chromosome 22q11.2 copy number variations by multiplex ligation dependent probe amplification**
ALARCON MARTÍNEZ T., KABAÇAM S., CEYLAN A. C. , ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ALİKAŞİFOĞLU M., BODUROĞLU O. K. , ÜTİNE G. E.
American Society of Human Genetics 66th Meeting, 18 - 22 Ekim 2016
- XXVIII. **Clinical and Molecular Analysis of 3M Syndrome Patients A Study From Turkey**
ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , TAŞKIRAN Z. E. , ÜTİNE G. E. , ALİKAŞİFOĞLU A., KANDEMİR N., Cormier Daire V., ALANAY Y., ALİKAŞİFOĞLU M., BODUROĞLU O. K.
28th International Congress of Pediatrics, 17 - 22 Ağustos 2016
- XXIX. **Meier Gorlin ear patella short stature syndrome A rare clinical entity**
AKGÜN DOĞAN Ö., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ALANAY Y., ÜTİNE G. E. , BODUROĞLU O. K.
European Society of Human Genetics Conference 2016, 21 - 24 Mayıs 2016
- XXX. **OBSL1 Mutations Represent The Major Gene Defect In A Group Of 3M Syndrome Patients A Study From Turkey**
ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , Taşkiran E. Z. , ARSLAN U., Koşukçu C., AKGÜN DOĞAN Ö., ÜTİNE G. E. , ALİKAŞİFOĞLU A., KANDEMİR N., Cormier Daire V., ALANAY Y., et al.
European Society of Human Genetics Conference 2016, 21 - 24 Mayıs 2016
- XXXI. **Clinical and quantitative PCR confirmation of copy number variations detected by array CGH**
CEYLAN A. C. , TAŞKIRAN Z. E. , ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , BODUROĞLU O. K. , ALİKAŞİFOĞLU M.

European Society of Human Genetics Conference 2016, 21 - 24 Mayıs 2016

- XXXII. **Clinical and Molecular aspects and genotype phenotype correlation in Rett syndrome**
ZENGİN AKKUŞ P., ÜTİNE G. E. , AKGÜN DOĞAN Ö. , ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , TAŞKIRAN Z. E. , HALİLOĞLU V. G. ,
BODUROĞLU O. K.
European Society of Human Genetics Conference 2016 Barcelona, 21 - 24 Mayıs 2016
- XXXIII. **Nadir görülen bir iskelet displazisi Stüve Wiedemann sendromu**
AKGÜN DOĞAN Ö. , ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , BODUROĞLU O. K.
2. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, 22-24 Ekim 2015, Samsun, Türkiye, Sempozyum Kitabı Sayfa 72., Türkiye, 22
- 24 Ekim 2015
- XXXIV. **Hennekam sendromu Otozomal resesif geçişli bir konjenital lenfödem**
GÜLERAY N., ÖZER M., AKGÜN DOĞAN Ö. , ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , BODUROĞLU O. K.
2. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, 22-24 Ekim 2015, Samsun, Türkiye, Türkiye, 22 - 24 Ekim 2015
- XXXV. **Erişkin dönemde tanı alan Williams sendromu vakası**
AKGÜN DOĞAN Ö. , ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , ALİKAŞİFOĞLU M., BODUROĞLU O. K.
2. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, 22-24 Ekim 2015, Samsun, Türkiye, Türkiye, 22 - 24 Ekim 2015
- XXXVI. **Bir vaka nedeniyle Goltz sendromu**
TAŞTEMEL T., AKGÜN DOĞAN Ö. , ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , BODUROĞLU O. K.
2. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, 22-24 Ekim 2015, Samsun, Türkiye, Türkiye, 22 - 24 Ekim 2015
- XXXVII. **WAGR Sendromu Aniriden daha fazlası**
PINAR Z. A. , AKGÜN DOĞAN Ö. , TAYLAN ŞEKEROĞLU H., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , BODUROĞLU O. K.
2. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, 22-24 Ekim 2015, Samsun, Türkiye, Türkiye, 22 - 24 Ekim 2015
- XXXVIII. **3M Sendromlu Bir Grup Hastada Klinik Ve Moleküler Bulguların Analizi**
ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , EKİM ZİHNİ T., ÜTİNE G. E. , ALİKAŞİFOĞLU A., KANDEMİR N., VALERİE C. D. , ALANAY Y.,
ALİKAŞİFOĞLU M., BODUROĞLU O. K.
2. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, 22-24 Ekim 2015, Samsun, Türkiye, Türkiye, 22 - 24 Ekim 2015
- XXXIX. **A Novel NKX3 2 Mutation Associated With Spondylo Megaepiphyseal Metaphyseal Dysplasia In A Neonate A Rare Clinical Entity**
ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , YAVUZ Ş., ÜTİNE G. E. , SOYER T., KORKMAZ TOYGAR A., ALİKAŞİFOĞLU M., GEN N.,
BODUROĞLU O. K.
International Skeletal Dysplasia Society 12th Biennial Meeting, 29 Temmuz - 01 Ağustos 2015
- XL. **Clinical and Molecular Analysis of 3M Syndrome In A Group of Turkish Patients**
ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , EKİM ZİHNİ T., ÜTİNE G. E. , ALİKAŞİFOĞLU A., KANDEMİR N., VALERİE C. D. , ALANAY Y.,
ALİKAŞİFOĞLU M., BODUROĞLU O. K.
International Skeletal Dysplasia Society 12th Biennial Meeting, 29 Temmuz - 01 Ağustos 2015
- XLI. **Chondrodysplasia Punctata Brachytelephalangi Type With A Novel ARSE Mutation A Clinical Report Poster sunumu Poster No 26 July 29th August 1 2015 Istanbul Turkey Abstract Book p 108**
CEYLAN A. C. , ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , ANLAR F. B. , BODUROĞLU O. K. , SHİRO İ., GEN N.
International Skeletal Dysplasia Society 12th Biennial Meeting, 29 Temmuz - 01 Ağustos 2015
- XLII. **Experience of a Skeletal Dysplasia Registry In Turkey A Five Years Retrospective Analysis**
KURT ŞÜKÜR E. D. , ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , BODUROĞLU O. K. , ERGÜL T., ALİKAŞİFOĞLU M.
International Skeletal Dysplasia Society 12th Biennial Meeting, 29 Temmuz - 01 Ağustos 2015
- XLIII. **Roberts SC Phocomelia Syndrome A Rare Clinical Entity**
GÜLERAY N., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , DEMİREL M., ÇETİNKAYA A., ÜTİNE G. E. , ALİKAŞİFOĞLU M., BODUROĞLU O. K.
International Skeletal Dysplasia Society 12th Biennial Meeting, 29 Temmuz - 01 Ağustos 2015
- XLIV. **A Novel SMARCAL1 Mutation Associated With Schimke Immunoosseous Dysplasia A Clinical Report**
AKGÜN DOĞAN Ö. , ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , MARTİN Z., BODUROĞLU O. K.
International Skeletal Dysplasia Society 12th Biennial Meeting, 29 Temmuz - 01 Ağustos 2015
- XLV. **Skeletal Dysplasia With Intellectual Disability Dyggve Melchior Clausen Dysplasia**
ÜTİNE G. E. , ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , BODUROĞLU O. K. , SHİRO İ., GEN N.
International Skeletal Dysplasia Society 12th Biennial Meeting, 29 Temmuz - 01 Ağustos 2015
- XLVI. **Keutel Syndrome A Rare Clinical Entity**

DEMİREL M., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , BODUROĞLU O. K.

International Skeletal Dysplasia Society 12th Biennial Meeting, July 29th-August 1, 2015-Istanbul, Turkey, Abstract Book p.109., İstanbul, Türkiye, 29 Temmuz - 01 Ağustos 2015

XLVII. Novel Mutations in the Osteoprotegerin Gene TNFRSF11B in Two Patients with Juvenile Paget's Disease.

Naot D., Choi A., Musson D., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , BODUROĞLU O. K. , Peacock M., Dimeglio L., Cundy T. Annual Meeting of the American-Society-for-Bone-and-Mineral-Research, Texas, Amerika Birleşik Devletleri, 12 - 15 Eylül 2014, cilt.29

Desteklenen Projeler

ÜTİNE G. E. , Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, 3M SENDROMLU HASTALARIN KLİNİK, LABORATUVAR, RADYOLOJİK VE MOLEKÜLER ÖZELLİKLERİNİN ARAŞTIRILMASI, 2013 - Devam Ediyor

ÜTİNE G. E. , ALİKAŞİFOĞLU A., ÜREL DEMİR G., AKGÜN DOĞAN Ö., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Prader-Willi Sendromu Hastalarında Plazma Ghrelin, Oksitosin ve Beyin Kökenli Nörotrofik Faktör Seviyelerinin Belirlenmesi, 2018 - 2020

ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , GÖNÇ E. N. , KABAÇAM S., KARABULUT E., ÜTİNE G. E. , COŞKUN T., ALİKAŞİFOĞLU A., HALİLOĞLU M., YILMAZ G., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, İskelet Displazilerinde Genetik Etiyolojinin Belirlenmesi, 2017 - 2019

TAŞKIRAN Z. E. , ÜTİNE G. E. , ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , BODUROĞLU O. K. , AKARSU A. N. , ALİKAŞİFOĞLU M., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Hacettepe Ekzom Projesi, 2015 - 2019

GÖNÇ E. N. , ALİKAŞİFOĞLU A., ÜTİNE G. E. , ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, İntrauterin ve Postnatal Ciddi Boy Kısaldığında IGF1R Gen Defektlerinin Araştırılması, 2017 - 2018

TAYLAN ŞEKEROĞLU H., COŞKUN T., ÜTİNE G. E. , Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Bilinen metabolik hastalıklar ve sendromlar ile ilişkilendirilemeyen konjenital/gelişimsel kataraktlarda yeni nesil dizileme ile moleküler etiyojinin araştırılması, 2017 - 2018

ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , TAŞKIRAN Z. E. , KOŞUKCU C., AKGÜN DOĞAN Ö., YILMAZ G., ÜTİNE G. E. , BODUROĞLU O. K. , ALİKAŞİFOĞLU M., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Spondilopimetafizyeal displazi Faden Alkuraya Tipi İskelet Displazisinin Daha Geniş Detaylandırılması: RSPRY1-ilişkili Spondilopimetafizyeal displazi, Konobrakidaktili ve Kraniosinostozis, 2017 - 2017

BODUROĞLU O. K. , ÜTİNE G. E. , ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, KohlschutterTonz sendromlu iki kız kardeşte yeni homozigot ROGD1 mutasyonu Nadir Bir Antite, 2017 - 2017

ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , ALİKAŞİFOĞLU M., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, RSPRY1 ilişkili İskelet Displazisi: Multipl Epifizyeal Displazi, Konobrakidaktil ve Kraniosinostozis Birlikteliği, 2017 - 2017

ALİKAŞİFOĞLU M., ÜTİNE G. E. , ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, 46,XX SRY Negatif Cinsel Gelişim Bozukluğu Olan Bir Hastada 17q243 Duplikasyonu, 2017 - 2017

ÜTİNE G. E. , AKGÜN DOĞAN Ö., KOŞUKCU C., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , TAŞKIRAN Z. E. , Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Zihinsel Yetersizliği Bulunan Ancak Metabolik Bozukluğu Olmayan Bir Hastada Tüm Ekzom Sekanslaması ile MUT Geninde Bulunan Yeni Homozigot Varyasyon, 2017 - 2017

ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , BODUROĞLU O. K. , ÜTİNE G. E. , Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, 3M Sendromunda Ana Gen Defekti Olarak OBSL1 Mutasyonları: Türkiyeden Bir Çalışma, 2016 - 2016

ÜTİNE G. E. , HALİLOĞLU V. G. , BODUROĞLU O. K. , Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Rett sendromunun klinik ve moleküler özellikleri ve genotip-fenotip korelasyonu, 2016 - 2016

BODUROĞLU O. K. , ÜTİNE G. E. , Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Yeni Tanı ve Tedavi Yöntemlerinin Klinik Genetik Uygulamalarındaki Yeri, 2016 - 2016

ALİKAŞİFOĞLU M., BODUROĞLU O. K. , ÜTİNE G. E. , Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Genetikte Teknolojik İlerlemeler, 2016 - 2016

ÜTİNE G. E. , BODUROĞLU O. K. , Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Klinik Genetikte Tanı ve Tedavi Alanlarında İlerlemeler, 2016 - 2016

ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , TAŞKIRAN Z. E. , BODUROĞLU O. K. , ÜTİNE G. E. , ALANAY Y., Yükseköğretim Kurumları Destekli

Proje, 3M Sendromlu Bir Grup Türk Hastada Klinik ve Moleküler Özelliklerin Analizi, 2015 - 2016

ÜTİNE G. E. , BODUROĞLU O. K. , ALİKAŞİFOĞLU M., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, 1q211 Mikrodelesyon Sendromu, 2015 - 2016

BODUROĞLU O. K. , ÜTİNE G. E. , ALİKAŞİFOĞLU M., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, 1q211 Mikrodelesyon ve Mikroduplikasyon Sendromları, 2015 - 2016

ALİKAŞİFOĞLU M., ÜTİNE G. E. , BODUROĞLU O. K. , Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Segmental Mikroduplikasyonlar ve Kopya Sayısı Değişiklikleri, 2015 - 2016

ALARCON MARTINEZ T., ÜTİNE G. E. , BODUROĞLU O. K. , Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, 22q11.2 Delesyon Sendromlu Hastaların Klinik ve İleri Moleküler Değerlendirilmesi ve Genotip-Fenotip Korelasyonunun Araştırılması, 2015 - 2016

ÜTİNE G. E. , BODUROĞLU O. K. , ZENGİN AKKUŞ P., HALİLOĞLU V. G. , Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Rett Sendromlu Hastaların Klinik ve Moleküler Değerlendirmesi, 2015 - 2015

Atıflar

Toplam Atıf Sayısı (WOS):1022

h-indeksi (WOS):15