

# Prof. GÜLEN EDA ÜTİNE

## Personal Information

**Email:** geutine@hacettepe.edu.tr

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

## International Researcher IDs

ORCID: 0000-0001-6577-5542

Publons / Web Of Science ResearcherID: I-9338-2013

ScopusID: 8896517100

Yoksis Researcher ID: 169048

## Education Information

Doctorate, Hacettepe University, Çocuk Sağlığı Enstitüsü, Genetik Doktora Programı, Turkey 2005 - 2011

Post Doctorate of Medicine, Hacettepe University, Tıp Fakültesi, Çocuk Genetik Hastalıkları, Turkey 2004 - 2011

Expertise In Medicine, Hacettepe University, Tıp Fakültesi, Pediatri, Turkey 1998 - 2004

Undergraduate, Hacettepe University, Tıp Fakültesi, Turkey 1992 - 1998

## Foreign Languages

English, C1 Advanced

## Research Areas

Medicine, Internal Medicine Sciences, Child Health and Diseases, Pediatric Genetics and Teratology, Health Sciences

## Academic Titles / Tasks

Professor, Hacettepe University, Tıp Fakültesi (Türkçe), Tıp Fakültesi, 2015 - Continues

Associate Professor, Hacettepe University, Tıp Fakültesi (Türkçe), Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2011 - 2015

Assistant Professor, Hacettepe University, Tıp Fakültesi (Türkçe), Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2010 - 2011

## Academic and Administrative Experience

Vice Dean, Hacettepe University, Tıp Fakültesi (Türkçe), Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2021 - Continues

Hacettepe Üniversitesi, Çocuk Sağlığı Enstitüsü, 2012 - 2016

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

- Ex vivo disease modelling of Rett syndrome: the transcriptomic and metabolomic implications of direct neuronal conversion**

KARAOŞMANOĞLU B., İMREN G., Ozisin M. S., REÇBER T., ŞİMŞEK KİPER P. Ö., Halilolğlu G., ALİKAŞİFOĞLU M.,

NEMUTLU E., TAŞKIRAN Z. E., ÜTİNE G. E.

MOLECULAR BIOLOGY REPORTS, no.1, 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, vol.15, no.1, pp.83-88, 2024 (SCI-Expanded)
- III. **A Case of Opsismodysplasia with a Novel *INPPL1* Variant**  
Dasar T., AYPAR E., ÜTİNE G. E., ŞİMŞEK KİPER P. Ö.  
MOLECULAR SYNDROMOLOGY, 2024 (SCI-Expanded)
- IV. **Two cases with undefined childhood interstitial lung disease: Can it be related to telomere variants?**  
Buyuksahin H. N., EMİRALİOĞLU ORDUKAYA N., Yalcin E., ÖZCAN H. N., OĞUZ B., ÜTİNE G. E., ŞİMŞEK KİPER P. Ö., KARAOSMANOĞLU B., ORHAN D., Unal S., et al.  
JOURNAL OF PAEDIATRICS AND CHILD HEALTH, 2024 (SCI-Expanded)
- V. **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, no.9, pp.3819-3829, 2024 (SCI-Expanded)
- VI. **Hyaline fibromatosis syndrome: a rare, yet recognizable syndrome**  
Dasar T., GÖNEN H. N., KÖSEMEHMETOĞLU K., TEKŞAM Ö., Boduroglu K., ÜTİNE G. E., ŞİMŞEK KİPER P. Ö.  
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, vol.66, no.2, pp.205-214, 2024 (SCI-Expanded)
- VII. **A rare skeletal dysplasia in the etiology of severe scoliosis: Diaphanospondylodysostosis**  
Daşar T., YILDIZ A. E., Demirkıran G., ÜTİNE G. E., ŞİMŞEK KİPER P. Ö.  
European Journal of Medical Genetics, vol.68, 2024 (SCI-Expanded)
- VIII. **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, vol.68, 2024 (SCI-Expanded)
- IX. **Delineation of *ADPRHL2* Variants: Report of Two New Patients with Review of the Literature**  
Yıldız S. O., Yalınzıoğlu D., ŞİMŞEK KİPER P. Ö., GÖÇMEN R., Sogukpinar M., Utine G. E., Haliloğlu G.  
NEUROPEDIATRICS, no.02, pp.117-123, 2024 (SCI-Expanded)
- X. **A Novel ZBTB20 Variant in a Patient with Primrose Syndrome: A Rare Clinical Entity with Distinctive Features**  
Soğukpınar M., KARAOSMANOĞLU B., ÜTİNE G. E., Boduroğlu K., ŞİMŞEK KİPER P. Ö.  
Molecular Syndromology, 2024 (SCI-Expanded)
- XI. **CHRND variant in a paternally inherited esophageal atresia and tracheoesophageal fistula: Report of a case**  
SOYER T., BOYBEYİ TÜREER Ö., KARAOSMANOĞLU B., Taşkıran E., Şimşek Ö. P., ÜTİNE G. E.  
Birth Defects Research, vol.116, no.1, 2024 (SCI-Expanded)
- XII. **A Long-Term Follow-Up of a Patient with a Novel PORCN Variant and Additional Clinical Features**  
Akalın A., Grzeschik K., ÜTİNE G. E., Boduroğlu K., ŞİMŞEK KİPER P. Ö.  
Molecular Syndromology, 2024 (SCI-Expanded)
- XIII. **Further Expanding the Mutational Spectrum of Gorlin Syndrome in Three Unrelated Families**  
KOLKIRAN A., ŞİMŞEK KİPER P. Ö., TOPALOĞLU YASAN G., KARAOSMANOĞLU B., Taşkıran E., ÜTİNE G. E., TÜZ H. H., Boduroğlu K.  
Molecular Syndromology, 2024 (SCI-Expanded)
- XIV. **Many Faces of Diencephalic-Mesencephalic Junction Dysplasia Syndrome with GSX2 and PCDH12 Variants**  
ÜREL DEMİR G., Başer B., GÖÇMEN R., ŞİMŞEK KİPER P. Ö., ÜTİNE G. E., Haliloğlu G.  
Molecular Syndromology, 2024 (SCI-Expanded)
- XV. **Evaluation of polysomnography findings in children with genetic skeletal disorders.**  
Nayır Büyüksahin H., Emiralioglu N., Şimşek Kiper P. Ö., Sunman B., Güzelkaş I., Alboğa D., Akgül Erdal M.,

- Boduroglu K, Utine G. E., Yalcın E., et al.  
Journal of sleep research, vol.32, 2023 (SCI-Expanded)
- XVI. **Cockayne syndrome type 3 with dystonia-ataxia and clicking blinks**  
GÜLTEKİN ZAIM Ö. B., YALÇIN ÇAKMAKLI G., Çolpak A. İ., ŞİMŞEK KİPER P. Ö., ÜTİNE G. E., ELİBOL B.  
Movement Disorders Clinical Practice, vol.10, no.S3, 2023 (SCI-Expanded)
- XVII. **Assessing the Menstrual Cycle and Related Problems in Adolescents with a Genetic Syndrome Associated with Intellectual Disability**  
Çınar H. Ü., Kızılkın M. P., AKALIN A., Kiper P. Ö. Ş., ÜTİNE G. E., DERMAN O., KANBUR N., AKGÜL S.  
Journal of Pediatric and Adolescent Gynecology, vol.36, no.4, pp.363-371, 2023 (SCI-Expanded)
- XVIII. **Mutated Transcripts of ZEB2 Do Not Undergo Nonsense-Mediated Decay in Mowat-Wilson Syndrome**  
Güleray Lafci N., KARAOSMANOĞLU B., TAŞKIRAN Z. E., ŞİMŞEK KİPER P. Ö., ÜTİNE G. E.  
Molecular Syndromology, vol.14, no.3, pp.258-265, 2023 (SCI-Expanded)
- XIX. **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., Stevenson R. E., Ha T., Cavalcanti D. P., Miyahara H., et al.  
JOURNAL OF BONE AND MINERAL RESEARCH, no.5, pp.692-706, 2023 (SCI-Expanded)
- XX. **A novel biallelic CRIP1 variant in a patient with short stature, microcephaly, and distinctive facial features**  
AKALIN A., ŞİMŞEK KİPER P. Ö., Taşkıran E. Z., KARAOSMANOĞLU B., ÜTİNE G. E., BODUROĞLU O. K.  
American Journal of Medical Genetics, Part A, vol.191, no.4, pp.1119-1127, 2023 (SCI-Expanded)
- XXI. **Spondylo-meta-epiphyseal dysplasia (SMED), short limb-hand abnormal calcification type: Further expanding the mutational spectrum and dental findings of three new patients**  
AKALIN A., Özşin C., KOÇ N., Demir G. Ü., ALANAY Y., Utine E., BODUROĞLU O. K., Tekçiçek M., ŞİMŞEK KİPER P. Ö.  
European Journal of Medical Genetics, vol.66, no.4, 2023 (SCI-Expanded)
- XXII. **Neonatal ichthyosis-sclerosing cholangitis syndrome: report of a novel mutation and a review of the literature**  
Demir E., TUNA KIRSAÇLIOĞLU C., SALTİK TEMİZEL İ. N., ÜREL DEMİR G., KARAOSMANOĞLU B., Taşkıran E. Z., ŞİMŞEK KİPER P. Ö., ÜTİNE G. E., KULOĞLU Z., KANSU TANCA A.  
Clinical Dysmorphology, vol.32, no.2, pp.88-91, 2023 (SCI-Expanded)
- XXIII. **Typical Face, Developmental Delay, and Hearing Loss in a Patient with 3M Syndrome: The Co-Occurrence of Two Rare Conditions**  
AKALIN A., Şimsek-Kiper P. O., Taskiran E., ÜTİNE G. E., BODUROĞLU O. K.  
MOLECULAR SYNDROMOLOGY, vol.13, no.6, pp.537-542, 2023 (SCI-Expanded)
- XXIV. **The Türkiye-Syria Earthquake: a response from the editors of the Turkish Journal of Pediatrics**  
DÜZOVA A., AKGÜL S., ÜTİNE G. E., YILDIZ Y.  
Turkish Journal of Pediatrics, vol.65, no.1, pp.1-2, 2023 (SCI-Expanded)
- XXV. **Biallelic loss-of-function variants in EXOC6B are associated with impaired primary ciliogenesis and cause spondylo-epi-metaphyseal dysplasia with joint laxity type 3**  
ŞİMŞEK KİPER P. Ö., Jacob P., Upadhyai P., TAŞKIRAN Z. E., Guleria V. S., KARAOSMANOĞLU B., İMREN G., GÖÇMEN R., Bhavani G. S., Kausthubham N., et al.  
HUMAN MUTATION, vol.43, no.12, pp.2116-2129, 2022 (SCI-Expanded)
- XXVI. **A lethal and rare cause of arthrogryposis: Glyt1 encephalopathy**  
Dasar T., ŞİMŞEK KİPER P. Ö., TAŞKIRAN Z. E., ÇAĞAN M., ÖZYÜNCÜ Ö., DEREN Ö., ÜTİNE G. E., GÜÇER K. Ş., BODUROĞLU O. K.  
EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, vol.65, no.12, 2022 (SCI-Expanded)
- XXVII. **Investigation of Genetic Causes in a Developmental Disorder: Oculoauriculovertebral Spectrum**  
Güleray N., Koşukcu C., Oğuz S., Ürel Demir G., Taşkıran E. Z., Kiper P. Ö. Ş., Utine G. E., Alanay Y., Boduroğlu K., Alikasıfoğlu M.  
LEFT PALATE-CRANIOFACIAL JOURNAL, vol.59, no.9, pp.1114-1124, 2022 (SCI-Expanded)
- XXVIII. **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, vol.188, no.8, pp.2367-2375, 2022 (SCI-Expanded)
- XXIX. **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, vol.27, no.3, pp.208-211, 2022 (SCI-Expanded)
- XXX. **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, vol.65, no.6, 2022 (SCI-Expanded)
- XXXI. **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, vol.70, no.4, 2022 (SCI-Expanded)
- XXXII. **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, vol.30, no.SUPPL 1, pp.41-42, 2022 (SCI-Expanded)
- XXXIII. **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, vol.30, no.SUPPL 1, pp.156-157, 2022 (SCI-Expanded)
- XXXIV. **Obstructive sleep apnea in children with Down syndrome: is it possible to predict severe apnea?**  
Hızal M., ŞATIRER Ö., Polat S. E., Tural D. A., Ozsezen B., SUNMAN B., KARAHAN S., EMİRALIOĞLU N., ŞİMŞEK KİPER P. Ö., ÜTİNE G. E., et al.  
EUROPEAN JOURNAL OF PEDIATRICS, vol.181, no.2, pp.735-743, 2022 (SCI-Expanded)
- XXXV. **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, vol.64, no.1, pp.171-178, 2022 (SCI-Expanded)
- XXXVI. **Diagnostic yield of microarrays in individuals with non-syndromic developmental delay and intellectual disability**  
Oguz S., Arslan U. E., Kiper P. O. S., Alikasifoglu M., BODUROĞLU O. K., Utine G. E.  
JOURNAL OF INTELLECTUAL DISABILITY RESEARCH, vol.65, no.12, pp.1033-1048, 2021 (SSCI)
- XXXVII. **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, vol.185, no.11, pp.3427-3432, 2021 (SCI-Expanded)
- XXXVIII. **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, vol.108, no.11, pp.2112-2129, 2021 (SCI-Expanded)
- XXXIX. **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, vol.12, no.6, pp.335-341, 2021 (SCI-Expanded)
- XL. **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, vol.185, no.10, pp.3104-3110, 2021 (SCI-Expanded)

- XLI. 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, vol.187, 2021 (SCI-Expanded)
- XLII. 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, vol.36, no.10, pp.816-822, 2021 (SCI-Expanded)
- XLIII. 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, vol.38, no.3, pp.194-198, 2021 (SCI-Expanded)
- XLIV. 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, vol.64, no.7, 2021 (SCI-Expanded)
- XLV. 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, vol.42, no.6, pp.711-730, 2021 (SCI-Expanded)
- XLVI. Further expanding the mutational spectrum of brain abnormalities, neurodegeneration, and dysosteosclerosis: A rare disorder with neurologic regression and skeletal features**  
KINDIŞ 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, vol.185, pp.1888-1896, 2021 (SCI-Expanded)
- XLVII. Diagnostic yield of whole-exome sequencing in non-syndromic intellectual disability**  
Taşkıran Z. E., Karaosmanoglu B., Kosukcu C., Urel-Demir G., Akgun-Dogan O., Simsek-Kiper P. O., Alikasifoglu M., Boduroğlu O. K., Utine G. E.  
JOURNAL OF INTELLECTUAL DISABILITY RESEARCH, vol.65, no.6, pp.577-588, 2021 (SSCI)
- XLVIII. 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, vol.66, no.6, pp.607-611, 2021 (SCI-Expanded)
- XLIX. 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, vol.32, pp.46-55, 2021 (SCI-Expanded)
- L. 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, vol.12, no.2, pp.106-111, 2021 (SCI-Expanded)
- LI. Genetic disorders with symptoms mimicking rheumatologic diseases: A single-center retrospective study**  
KAYA AKÇA 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, vol.64, no.4, 2021 (SCI-Expanded)
- LII. 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., Burnyte B., Cuturilo G., Fauth C., et al.  
EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, vol.29, no.3, pp.524-527, 2021 (SCI-Expanded)
- LIII. 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, vol.185, no.2, pp.461-468, 2021 (SCI-Expanded)
- LIV. **The rare reason of pain in hip girdle: Mucopolidosis type 3 gamma**  
KOLKIRAN A., KARAOSMANOĞLU B., TAŞKIRAN Z. E., Kiper P. Ö. Ş., ÜTİNE G. E.  
Turkish Journal of Pediatrics, vol.63, no.6, pp.1091-1096, 2021 (SCI-Expanded)
- LV. **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, vol.11, pp.296-301, 2020 (SCI-Expanded)
- LVI. **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, vol.51, no.6, pp.445-449, 2020 (SCI-Expanded)
- LVII. **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, vol.11, pp.302-308, 2020 (SCI-Expanded)
- LVIII. **Novel insights into diabetes mellitus due toDNAJC3-defect: Evolution of neurological and endocrine phenotype in the pediatric age group**  
ÖZÖN Z. A., ALİKAŞİFOĞLU A., KANDEMİR N., Aydın B., GÖNÇ E. N., KARAOSMANOĞLU B., Celik N. B., Eroglu-Ertugrul N. G., Taskiran E. Z., Haliloglu G., et al.  
PEDIATRIC DIABETES, vol.21, no.7, pp.1176-1182, 2020 (SCI-Expanded)
- LIX. **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, vol.40, no.6, pp.934-939, 2020 (SCI-Expanded)
- LX. **Impact of mannose-binding lectin 2 gene polymorphisms on disease severity in noncystic fibrosis bronchiectasis in children**  
Dogru D., Polat S. E., Tan Ç., Tezcan İ., Yalçın S. S., Utine E., Oğuz B., Yaz İ., Emiralioğlu N., Hızal M., et al.  
PEDIATRIC PULMONOLOGY, vol.55, no.5, pp.1190-1198, 2020 (SCI-Expanded)
- LXI. **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, vol.37, no.2, pp.358-361, 2020 (SCI-Expanded)
- LXII. **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, vol.62, no.1, pp.136-140, 2020 (SCI-Expanded)
- LXIII. **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, vol.97, no.1, pp.209-221, 2020 (SCI-Expanded)
- LXIV. **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, vol.62, no.11, 2019 (SCI-Expanded)
- LXV. **Spondyloocular syndrome: Presentation of two siblings diagnosed with the rare disease and the results of Pamidronate Therapy**  
VURALLI KARAOĞLAN D., ŞİMŞEK KİPER P. Ö., Utine E., ÜNSAL Y., ALİKAŞİFOĞLU A., KANDEMİR N.  
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, vol.91, pp.387, 2019 (SCI-Expanded)
- LXVI. **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, vol.62, no.8, 2019 (SCI-Expanded)
- LXVII. **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, vol.179, no.7, pp.1157-1172, 2019 (SCI-Expanded)
- LXVIII. **Ophthlmo-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, vol.62, no.7, 2019 (SCI-Expanded)
- LXIX. **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, vol.21, no.6, pp.1295-1307, 2019 (SCI-Expanded)
- LXX. **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, vol.63, no.6, pp.548-557, 2019 (SSCI)
- LXXI. **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, vol.62, no.1, pp.21-26, 2019 (SCI-Expanded)
- LXXII. **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, vol.60, no.5, pp.471-477, 2018 (SCI-Expanded)
- LXXIII. **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, vol.35, no.5, pp.427-433, 2018 (SCI-Expanded)
- LXXIV. **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, vol.221, pp.76-80, 2018 (SCI-Expanded)
- LXXV. **Clinical, demographic and nosologic characterisation of the genetic disorders of the skeleton in Turkey: The Skeletal Dysplasia registry**  
ŞİMŞEK KİPER P. Ö., Utine G. E., TAŞKIRAN Z. E., KOŞUKCU C., ALANAY Y., ALİKAŞİFOĞLU M., BODUROĞLU O. K.  
European Journal Of Human Genetics, 2018 (SCI-Expanded)
- LXXVI. **A Rare Cause of Hyperinsulinemic Hypoglycemia: Costello Syndrome**  
VURALI KARAOĞLAN D., KOŞUKCU C., Taskiran E., Simsek P. O., ÜTİNE G. E., BODUROĞLU O. K., ALİKAŞİFOĞLU A., ALİKAŞİFOĞLU M.  
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, vol.90, pp.363, 2018 (SCI-Expanded)
- LXXVII. **Anauxetic dysplasia: A rare clinical entity**  
Akgün-Doğan Ö., Şimsek-Kiper P. Ö., ÜTİNE G. E., Boduroğlu K.  
Turkish Journal of Pediatrics, vol.60, no.1, pp.89-93, 2018 (SCI-Expanded)
- LXXVIII. **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, vol.60, no.1, pp.1-9, 2018 (SCI-Expanded)
- LXXIX. **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, vol.60, no.5, pp.506-513, 2018 (SCI-Expanded)
- LXXX. **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, vol.36, no.6, pp.445-451, 2017 (SCI-Expanded)
- LXXXI. **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, vol.10, 2017 (SCI-Expanded)
- LXXXII. **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, vol.60, no.5, pp.279-283, 2017 (SCI-Expanded)
- LXXXIII. **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, vol.54, no.3, pp.176-185, 2017 (SCI-Expanded)
- LXXXIV. **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, vol.59, no.1, pp.80-83, 2017 (SCI-Expanded)
- LXXXV. **A Turkish BCS1L mutation causes GRACILE-like disorder**  
Serdaroglu E., Takci S., Kotarsky H., ÇİL O., Utine E., YIĞİT Ş., Fellman V.  
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, vol.58, no.6, pp.658-661, 2016 (SCI-Expanded)
- LXXXVI. **Congenital multisegmental lymphatic dysplasia with systemic involvement: a case report**  
Kaymak S., KULOĞLU Z., Cobanoglu N., ÜTİNE G. E., Kansu A.  
CLINICAL DYSMORPHOLOGY, vol.25, no.4, pp.174-177, 2016 (SCI-Expanded)
- LXXXVII. **Bi-allelic Mutations in KLHL7 Cause a Crisponi/CISS1-like Phenotype Associated with Early-Onset Retinitis Pigmentosa**  
Angius A., Uva P., Buers I., Oppo M., Puddu A., Onano S., Persico I., Loi A., Marcia L., Höhne W., et al.  
American Journal of Human Genetics, vol.99, no.1, pp.236-245, 2016 (SCI-Expanded)
- LXXXVIII. **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, vol.137, no.3, 2016 (SCI-Expanded)
- LXXXIX. **A Diagnosis to Consider in Intellectual Disability: Mowat-Wilson Syndrome**  
Kılıç E., Cetinkaya A., Ütine G. E., Boduroğlu K.  
Journal of Child Neurology, vol.31, no.7, pp.913-917, 2016 (SCI-Expanded)
- XC. **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, vol.167, no.9, pp.2065-2074, 2015 (SCI-Expanded)
- XCI. **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, vol.134, no.6, pp.553-568, 2015 (SCI-Expanded)
- XCII. **Two patients with microdeletion and microduplication involving 1q21.1**  
CEYLAN A. C., ÜTİNE G. E., ALİKAŞİFOĞLU M., BODUROĞLU O. K.  
CHROMOSOME RESEARCH, vol.23, 2015 (SCI-Expanded)
- XCIII. **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, vol.167, no.4, pp.919-921, 2015 (SCI-Expanded)
- XCIV. **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, vol.24, no.1, pp.29-33, 2015 (SCI-Expanded)
- XCv. **A case of 22q11.2 deletion syndrome with right microphthalmia and left corneal staphyloma**  
Tarlın B., Kiratlı H., Kılıç E., Utine E., Bodurođlu K.  
Ophthalmic genetics, vol.35, no.4, pp.248-251, 2014 (SCI-Expanded)
- XCvI. **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, vol.68, pp.6-10, 2014 (SCI-Expanded)
- XCvII. **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, vol.23, no.4, pp.147-151, 2014 (SCI-Expanded)
- XCvIII. **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, vol.37, no.8, 2014 (SCI-Expanded)
- XCIX. **Jervell and Lange-Nielsen syndrome with homozygous missense mutation of the KCNQ1 gene**  
KILIÇ E., ERTUĐRUL İ., Ozer S., ALİKAŞİFOĐLU M., Aktas D., Boduroglu K., ÜTİNE G. E.  
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, vol.56, no.5, pp.542-545, 2014 (SCI-Expanded)
- C. **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, vol.23, no.3, pp.111-113, 2014 (SCI-Expanded)
- CI. **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, vol.56, no.4, pp.430-433, 2014 (SCI-Expanded)
- CII. **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, vol.18, no.3, pp.327-337, 2014 (SCI-Expanded)
- CIII. **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, vol.56, no.2, pp.154-159, 2014 (SCI-Expanded)
- CIV. **Striking Hematological Abnormalities in Patients With Microcephalic Osteodysplastic Primordial Dwarfism Type II (MOPD II): A Potential Role of Pericentrin in Hematopoiesis**  
ÜNAL Ş., Alanay Y., ÇETİN M., Boduroglu K., Utine E., CORMIER-DAİRE V., Huber C., ÖZSÜREKÇİ Y., KILIÇ E., Kiper O. P. S., et al.  
PEDIATRIC BLOOD & CANCER, vol.61, no.2, pp.302-305, 2014 (SCI-Expanded)
- CV. **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, vol.164, no.2, pp.291-304, 2014 (SCI-Expanded)
- CVI. **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., Bodurođlu K.  
Turkish Journal of Pediatrics, vol.56, no.1, pp.80-84, 2014 (SCI-Expanded)
- CVII. **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, vol.25, no.1, pp.53-62, 2014 (SCI-Expanded)
- CVIII. **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, vol.164, no.7, pp.1756-1760, 2014 (SCI-Expanded)
- CIX. **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, vol.164, no.1, pp.99-105, 2014 (SCI-Expanded)
- CX. **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, vol.164, no.10, pp.2667-2671, 2014 (SCI-Expanded)
- CXI. **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, vol.22, no.25, pp.5121-5135, 2013 (SCI-Expanded)
- CXII. **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, vol.161, no.12, pp.3161-3165, 2013 (SCI-Expanded)
- CXIII. **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, vol.34, no.10, pp.1381-1386, 2013 (SCI-Expanded)
- CXIV. **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, vol.28, no.7, pp.926-932, 2013 (SCI-Expanded)
- CXV. **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, vol.21, 2013 (SCI-Expanded)
- CXVI. **A Case of 13q22.2 q33.3 Deletion**  
KILIÇ E., ÜTİNE G. E., Alikagsifoglu M., BODUROĞLU O. K.  
CHROMOSOME RESEARCH, vol.21, 2013 (SCI-Expanded)
- CXVII. **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, vol.21, 2013 (SCI-Expanded)
- CXVIII. **A case of Sotos syndrome with 5q35 microdeletion and novel clinical findings**  
KILIÇ E., ÜTİNE G. E., Boduroglu K.  
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, vol.55, no.2, pp.207-209, 2013 (SCI-Expanded)
- CXIX. **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, vol.83, no.2, pp.181-186, 2013 (SCI-Expanded)

- CXX. **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, no.3, pp.217-229, 2012 (SCI-Expanded)
- CXXI. **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, vol.54, no.4, pp.440-443, 2012 (SCI-Expanded)
- CXXII. **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, vol.54, no.2, pp.198-202, 2012 (SCI-Expanded)
- CXXIII. **Haploinsufficiency of a Spliceosomal GTPase Encoded by EFTUD2 Causes Mandibulofacial Dysostosis with Microcephaly**  
Lines M. A., Huang L., Schwartzentruber 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, vol.90, no.2, pp.369-377, 2012 (SCI-Expanded)
- CXXIV. **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, vol.130, no.6, pp.715-724, 2011 (SCI-Expanded)
- CXXV. **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., Bodugroglu K., Yurdakok M.  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, no.12, pp.3100-3103, 2011 (SCI-Expanded)
- CXXVI. **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, no.9, pp.2288-2292, 2011 (SCI-Expanded)
- CXXVII. **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, vol.53, no.5, pp.558-560, 2011 (SCI-Expanded)
- CXXVIII. **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, vol.19, 2011 (SCI-Expanded)
- CXXIX. **KIF7 mutations cause fetal hydrolethalus and acrocallosal syndromes**  
Putoux A., Thomas S., Coene K. L. M., Davis E. E., Alanay Y., Ogur G., Uz E., Buzas D., Gomes C., Patrier S., et al.  
NATURE GENETICS, vol.43, no.6, pp.601-607, 2011 (SCI-Expanded)
- CXXX. **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, vol.19, 2011 (SCI-Expanded)
- CXXXI. **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, vol.19, 2011 (SCI-Expanded)
- CXXXII. **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, vol.30, no.4, pp.1402-1405, 2010 (SCI-Expanded)
- CXXXIII. **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, vol.59, no.2, pp.283-285, 2010 (SCI-Expanded)
- CXXXIV. **Cowden syndrome with bronchial asthma**  
ÖZSÜREKÇİ Y., Yavuz S. T., ALANAY Y., ÜTİNE G. E., Kalayci O.  
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, vol.52, no.3, pp.330-332, 2010 (SCI-Expanded)
- CXXXV. **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, vol.86, no.4, pp.551-559, 2010 (SCI-Expanded)
- CXXXVI. **Mutations in VIPAR cause an arthrogryposis, 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, vol.42, no.4, pp.303-315, 2010 (SCI-Expanded)
- CXXXVII. **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, no.4, pp.947-949, 2010 (SCI-Expanded)
- CXXXVIII. **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, no.6, pp.1317-1318, 2009 (SCI-Expanded)
- CXXXIX. **Rare sex chromosome aneuploidies: 49,XXXXY and 48,XXXY syndromes**  
Simsek P. O., ÜTİNE G. E., ALİKAŞİFOĞLU A., ALANAY Y., BODUROĞLU O. K., Kandemir N.  
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, vol.51, no.3, pp.294-297, 2009 (SCI-Expanded)
- CXL. **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, vol.30, no.5, 2009 (SCI-Expanded)
- CXLI. **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, vol.51, no.3, pp.199-206, 2009 (SCI-Expanded)
- CXLII. **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, vol.51, no.3, pp.214-219, 2009 (SCI-Expanded)
- CXLIII. **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, vol.2, 2009 (SCI-Expanded)
- CXLIV. **Unilateral Peters' anomaly in an infant with 22q11.2 deletion syndrome**  
Erdogan M. K., ÜTİNE G. E., ALANAY Y., Aktas D.  
CLINICAL DYSMORPHOLOGY, vol.17, no.4, pp.289-290, 2008 (SCI-Expanded)
- CXLV. **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, vol.50, no.3, pp.287-290, 2008 (SCI-Expanded)
- CXLVI. **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, vol.75, no.4, pp.437-442, 2008 (SCI-Expanded)

**CXLVII. Cerebro-facio-thoracic dysplasia: expanding the phenotype**

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

CLINICAL DYSMORPHOLOGY, vol.16, no.2, pp.121-125, 2007 (SCI-Expanded)

**CXLVIII. 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, vol.36, no.9, pp.970-973, 2006 (SCI-Expanded)

## Articles Published in Other Journals

- I. **Relationship between the Common Variants of the ADAM19, FAM13A, and IREB2 Genes and COPD Susceptibility and Severity**  
Senel M. Y., Kabacam S., KAŞIKCI ÇAVDAR M., Onder B. S., ŞİMŞEK KİPER P. Ö., ÜTİNE G. E., ALİKAŞİFOĞLU M.  
INDIAN JOURNAL OF RESPIRATORY CARE, no.2, pp.83-90, 2024 (ESCI)
- II. **Clinical Evaluation of the Five Patients with Mosaic Trisomy 8 Syndrome: Case Series**  
DAŞAR T. N., Soğukpınar M., Simsek-Kiper P. O., UTİNE G. E., BODUROĞLU O. K.  
Türkiye Klinikleri Pediatri Dergisi, vol.32, no.2, pp.91-95, 2023 (Scopus)
- III. **A Life-Threatening Complication in a Patient with Ehlers-Danlos Syndrome Musculocontractural Type**  
Dasar T., Donkervoort S., ŞİMŞEK KİPER P. Ö., GÖÇMEN R., ÜTİNE G. E., BODUROĞLU O. K., Bonnemann C., Haliloglu G.  
JOURNAL OF PEDIATRIC RESEARCH, vol.9, no.3, pp.297-301, 2022 (ESCI)
- IV. **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, vol.16, no.1, 2022 (ESCI)
- V. **Homozygous Missense Epithelial Cell Adhesion Molecule Variant in a Patient with Congenital Tufting Enteropathy and Literature Review**  
Güvenoğlu M., Şimşek-Kiper P. Ö., Koşukcu C., Taskiran E. Z., Saltık-Temizel İ. N., Gucer S., Utine E., Boduroğlu K.  
Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition, vol.25, no.6, pp.441-452, 2022 (ESCI)
- VI. **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 TÜNER Ö., ÜTİNE G. E., Özön A.  
European Journal of Plastic Surgery, vol.44, no.5, pp.709-712, 2021 (ESCI)
- VII. **Congenital Cataract and Its Genetics: The Era of Next-Generation Sequencing**  
TAYLAN ŞEKEROĞLU H., ÜTİNE G. E.  
TURK OFTALMOLOJİ DERGİSİ-TURKISH JOURNAL OF OPHTHALMOLOGY, vol.51, no.2, pp.107-113, 2021 (ESCI)
- VIII. **Psychometric and Psychosocial Evaluation of Adolescents with Turner Syndrome in a Multidisciplinary Approach: A Preliminary Study Turner Sendromlu Ergenlerin Multidisipliner Yaklaşımla Psikometrik ve Psikososyal Açından Değerlendirilmesi: Ön Çalışma**  
Karakök B., AKDEMİR D., YALÇIN S. S., ÖZUSTA H. Ş., ÜTİNE G. E., Doğan Ö., Kiper P. Ö. Ş., Demir G. Ü.  
Guncel Pediatri, vol.19, no.3, pp.363-372, 2021 (ESCI)
- IX. **Stuve-Wiedemann Syndrome: A Rare Clinical Entity**  
ÜREL DEMİR G., Ozlem P., Kiper S., ÜTİNE G. E.  
GAZI MEDICAL JOURNAL, vol.31, no.4, pp.642-644, 2020 (ESCI)
- X. **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 (Scopus)

- XI. **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, vol.62, no.62, pp.7-9, 2019 (Scopus)
- XII. **Fragile X Syndrome: A Genetic Disorder to Consider in Patients with Speech Delay**  
ÇELEN YOLDAŞ T., ÜTİNE G. E., ÖZMERT E. N., BODUROĞLU O. K.  
Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi, vol.12, no.4, pp.289-292, 2018 (Peer-Reviewed Journal)
- XIII. **3M Sendromu**  
ŞİMŞEK KİPER P. Ö., ÜTİNE G. E., BODUROĞLU O. K.  
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi, 2017 (Scopus)
- XIV. **Gorlin Syndrome in Eleven Patients**  
ÜTİNE G. E., ALANAY Y., Aktas D., BODUROĞLU O. K., ALİKAŞİFOĞLU M., TUNÇBİLEK E.  
JOURNAL OF PEDIATRIC RESEARCH, vol.4, no.2, pp.63-67, 2017 (ESCI)
- XV. **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, vol.38, no.2, pp.102-105, 2017 (Scopus)
- XVI. **3M syndrome 3M sendromu**  
Kiper P. Ö. Ş., ÜTİNE G. E., Boduroğlu K.  
Cocuk Sagligi ve Hastaliklari Dergisi, vol.60, no.2, pp.56-63, 2017 (Scopus)
- XVII. **Noonan sendromunda göz bulguları: İki olgu ve literatürün gözden geçirilmesi**  
TAYLAN ŞEKEROĞLU H., ERKAN TURAN K., ŞİMŞEK KİPER P. Ö., ÇOLAK D., Utine G. E., BODUROĞLU O. K.  
Glokom-Katarakt, vol.12, pp.229-232, 2017 (Peer-Reviewed Journal)
- XVIII. **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, vol.46, no.6, pp.299-300, 2016 (ESCI)
- XIX. **Monogenik diyabet**  
AKGÜN DOĞAN Ö., ÜTİNE G. E., ALİKAŞİFOĞLU A.  
COCUK SAGLIGI VE HASTALIKLARI DERGISI, vol.59, no.3, pp.140-151, 2016 (Scopus)
- XX. **Rett sendromu**  
ZENGİN AKKUŞ P., UTİNE G. E.  
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi, vol.59, no.2, pp.76-85, 2016 (Scopus)
- XXI. **An Adult Patient with Monosomy 18p Growth Hormone Deficiency and Selective IgA Deficiency**  
ZENGİN AKKUŞ P., çetinkaya a., ÇAĞDAŞ AYVAZ D. N., ALİKAŞİFOĞLU M., ALİKAŞİFOĞLU A., KANDEMİR N., TEZCAN F. İ., utine G. E., BODUROĞLU O. K.  
Journal of Genetic Syndromes & Gene Therapy, vol.7, no.2, 2016 (Peer-Reviewed Journal)
- XXII. **1p36 Microdeletion Syndrome: A Case Report**  
ZENGİN AKKUŞ P., ŞAHİN Y., UTİNE G. E., BODUROĞLU O. K.  
Acta Medica, vol.45, no.1, pp.26-28, 2014 (Peer-Reviewed Journal)
- XXIII. **Rizomelik kondrodizplazi punktata: Bir vaka takdimi**  
ZENGİN AKKUŞ P., TAKCI Ş., UTİNE G. E., SİVRİ H. S., YURDAKÖK M.  
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi, vol.56, no.4, pp.188-191, 2013 (Scopus)
- XXIV. **Genetics in Ophthalmology II-Anterior Segment Diseases**  
Utine C. A., ÜTİNE G. E.  
TURK OFTALMOLOJİ DERGISİ-TURKISH JOURNAL OF OPHTHALMOLOGY, vol.42, no.5, pp.378-385, 2012 (ESCI)
- XXV. **Genetics in Ophthalmology I - Basic Concepts**  
Utine C. A., ÜTİNE G. E.  
TURK OFTALMOLOJİ DERGISİ-TURKISH JOURNAL OF OPHTHALMOLOGY, vol.42, no.5, pp.370-377, 2012 (ESCI)
- XXVI. **Genetics in Ophthalmology III - Posterior Segment Diseases**  
Utine C. A., Utine G. E.  
TURK OFTALMOLOJİ DERGISİ-TURKISH JOURNAL OF OPHTHALMOLOGY, vol.42, no.5, pp.386-392, 2012 (ESCI)

## Books & Book Chapters

- I. **Dudak damak yarıklarının genetik temeli**  
ÜTİNE G. E.  
in: Dudak ve Damak Yarıkları Hacettepe Ekip Yaklaşımı, Özgür FF, Küçüküven A, Editor, Hekim Tıp Kitabevi, Ankara, pp.82-91, 2020
- II. **Tıbbi Genetik Bütünleşik Yaklaşım. (ed). Çeviri Editörleri:, 2019, Hipokrat Yayıncılık, Ankara.**  
ŞİMŞEK KİPER P. Ö., ÜTİNE G. E., ALİKAŞİFOĞLU M.  
Hipokrat Yayıncılık, Ankara, 2019
- III. **Zihinsel Yetersizliğe Yaklaşım**  
ÜTİNE G. E.  
in: YURDAKÖK PEDIATRİ, MURAT YURDAKÖK, Editor, GÜNEŞ TIP KİTABEVLERİ, Ankara, pp.2018-2023, 2017
- IV. **Konjenital Kalp Hastalıklarının Epidemiyolojisi ve Genetik Temeli**  
ÜTİNE G. E.  
in: YURDAKÖK PEDIATRİ, MURAT YURDAKÖK, Editor, GÜNEŞ TIP KİTABEVLERİ, Ankara, pp.2960-2961, 2017
- V. **Zihinsel Yetersizlik**  
ÜTİNE G. E.  
in: Pediatrinin Esasları, Erkan T, Kutlu T, Satar M, Ünüvar E , Editor, İstanbul Tıp Kitabevleri, İstanbul, pp.125-130, 2016

## Refereed Congress / Symposium Publications in Proceedings

- I. **Neuroimaging features of MOPDII in ten patients with PCNT mutation: A Tertiary Centre Experience**  
AKALIN A., GÖÇMEN R., Simsek-Kiper P., TAŞKIRAN Z. E., ALANAY Y., HALİLOĞLU V. G., ÜTİNE G. E., Boduroglu K.  
56th Annual Conference of the European-Society-of-Human-Genetics (ESHG), Glasgow, England, 10 - 13 June 2023, pp.408-409
- II. **A Novel ZBTB20 Variant In A Patient With Primrose syndrome: A rare clinical entity**  
SOĞUKPINAR M., KARAOSMANOĞLU B., ÜTİNE G. E., Boduroglu K., Simsek-Kiper P.  
56th Annual Conference of the European-Society-of-Human-Genetics (ESHG), Glasgow, England, 10 - 13 June 2023, pp.185
- III. **Zihinsel Yetersizlik ve Dismorfik Bulgular ile Başvuran Yeni Nesil Dizi Analizi ile Tanı Alan 5 Nadir Sendrom**  
Soğukpınar M., KARAOSMANOĞLU B., TAŞKIRAN Z. E., ÜREL DEMİR G., ŞİMŞEK KİPER P. Ö., ÜTİNE G. E., BODUROĞLU O. K.  
6. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, 09 November 2023
- IV. **Allel-Spesifik Anti-Sense Oligonükleotidler: Kalıtsal Retina Hastalıklarında "İnce Ayar" Tedavi Mümkün Olabilir Mi?**  
Karaosmanoğlu B., İmren G., Ütine G. E., Taylan-Şekeroğlu H., Taşkıran Z. E.  
15. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Muğla, Turkey, 9 - 13 November 2022
- V. **The Genetics of Achalasia**  
ÜTİNE G. E.  
21. PAAFIS, Ankara, Turkey, 25 September 2021
- VI. **RSPRY1 ilişkili Spondiloepimetafizyel Displazide Transkriptomik Yaklaşım**  
Karaosmanoğlu B., Taşkıran Z. E., Kiper Şimşek P. Ö., Ütine G. E.  
XXIV. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji & Diyabet Kongresi, Ankara, Turkey, 30 October 2020
- VII. **Çocuklarda romatizmal bulgularla gelen genetik hastalıklar**  
KAYA AKCA Ü., Bilginer Y., Özen S., Sag E., UTİNE G. E., BODUROĞLU O. K., ALİKAŞİFOĞLU M., ATALAY E., ÜREL DEMİR G., ŞİMŞEK KİPER P. Ö.  
20. ULUSAL ROMATOLOJİ KONGRESİ, Turkey, 16 - 20 October 2019
- VIII. **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, Norway, 11 - 14 September 2019

- IX. **Spondyloocular syndrome: Presentation of two siblings diagnosed with the rare disease and the results of Pamidronate Therapy**  
VURALLI KARAOĞLAN D., ŞİMŞEK KİPER P. Ö., UTİNE G. E., ÜNSAL Y., ALİKAŞİFOĞLU A., KANDEMİR N.  
The 58th Annual ESPE Meeting, VİYANA, Austria, 19 - 21 September 2019, vol.91, pp.387
- X. **A Rare Cause of Hyperinsulinemic Hypoglycemia: Costello Syndrome**  
VURALLI KARAOĞLAN D., KOŞUKCU C., TAŞKIRAN Z. E., ŞİMŞEK KİPER P. Ö., UTİNE G. E., BODUROĞLU O. K., ALİKAŞİFOĞLU A., ALİKAŞİFOĞLU M.  
57th Annual ESPE European Society for Paediatric Endocrinology, Atina, Greece, 27 - 29 September 2018, vol.90, pp.351-352
- XI. **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 September 2018
- XII. **Expanding the clinical and mutational spectrum of Roberts syndrome with previously unreported endocrine findings.**  
GÜLERAY N., ŞİMŞEK KİPER P. Ö., ÜTİNE G. E., BODUROĞLU O. K., ALİKAŞİFOĞLU M.  
European Human Genetics Conference, 16 - 19 June 2018
- XIII. **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 June 2018
- XIV. **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, Italy, 16 - 19 June 2018
- XV. **Lenfödemde Güncel Genetik**  
ÜTİNE G. E.  
III.Lenfödem Sempozyumu, Ankara, Turkey, 21 December 2017
- XVI. **Voxel-Based Morphometry (VBM) and Tract-Based Spatial Statistics-Diffusion Tensor Imaging (TBSS-DTI) in Rett Syndrome: Alterations in Visuomotor Areas and Limbic System**  
OMAY B., HAS A. C., AKKUŞ P. Z., TURK G., KARAGÖZ A. H., UTİNE E., HALİLOĞLU V. G., KARLI OĞUZ H. K.  
Radiology Society of North America yıllık toplantısı, 26 November - 01 December 2017
- XVII. **Dismorfolojik İpuçları**  
ÜTİNE G. E.  
XXIII. Prof.Dr.Lütfü Tat Sempozyumu, Ankara, Turkey, 22 - 26 November 2017
- XVIII. **Genetics of Autism Spectrum Disorders**  
ÜTİNE G. E.  
2. Kosovo-Turkish Pediatric Congress, Antalya, Turkey, 16 November 2017
- XIX. **Rett sendromlu 16 hastanın klinik ve moleküler açıdan değerlendirilmesi**  
ZENGİN AKKUŞ P., TAŞKIRAN Z. E., KABAÇAM S., ŞİMŞEK KİPER P. Ö., HALİLOĞLU V. G., BODUROĞLU O. K., UTİNE G. E.  
61. Türkiye Milli Pediatri Kongresi, Antalya, Turkey, 15 - 19 November 2017
- XX. **Nonsendromik Hastalarda Otizm**  
ÜTİNE G. E.  
3. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Antalya, Turkey, 11 - 13 October 2017
- XXI. **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, Turkey, 11 - 13 October 2017

XXII. **PGAP3 geninde yeni tanımlanmış mutasyona bağlı hiperfosfatazya 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, Turkey, 11 - 13 October 2017

XXIII. **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, Turkey, 11 - 13 October 2017

XXIV. **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, Turkey, 11 - 13 October 2017

XXV. **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, Turkey, 11 - 13 October 2017

XXVI. **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., Boztuğ K., ÜTİNE G. E., Zenker M., TEZCAN F. İ., BODUROĞLU O. K.

3. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Antalya, Turkey, 11 - 13 October 2017

XXVII. **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, Turkey, 11 - 13 October 2017

XXVIII. **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, Turkey, 11 - 13 October 2017

XXIX. **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, Turkey, 11 - 13 October 2017

XXX. **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, Turkey, 11 - 13 October 2017

XXXI. **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, Turkey, 11 - 13 October 2017

XXXII. **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, Turkey, 11 - 13 October 2017

XXXIII. **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, Turkey, 11 - 13 October 2017

XXXIV. **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 September 2017

XXXV. **SOX9 gene duplication-related 46,XX ovotesticular disorder of sex development**

ÖZÖN Z. A., ALİKAŞİFOĞLU A., GÖNÇ E. N., VURALI KARAOĞLAN D., BÜYÜKYILMAZ G., ŞİMŞEK KİPER P. Ö., UTİNE E., ORHAN D., SOYER T., BODUROĞLU O. K., et al.

10th International Meeting of Pediatric Endocrinology, 14 - 17 September 2017

**XXXVI. Sox9 gene duplication-related 46, XX ovotesticular disorder of sex development**

ÖZÖN Z. A., ALİKAŞİFOĞLU A., GÖNÇ E. N., VURALI KARAOĞLAN D., BÜYÜKYILMAZ G., ŞİMŞEK KİPER P. Ö., UTİNE G. E., ORHAN D., SOYER T., AKMAN O., et al.

10th International Meeting of Pediatric Endocrinology, Washington, Kiribati, 14 - 17 September 2017, vol.88, pp.371

**XXXVII. 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 September 2017

**XXXVIII. 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 July 2017

**XXXIX. 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 May 2017

**XL. A novel homozygous ROGD1 mutation in two siblings with Kohlschutter-Tönz syndrome: A rare entity**

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

European Society of Human Genetics Conference 2017, Kopenhagen, 27 - 30 May 2017

**XLI. 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, Kopenhagen, Denmark, 27 - 30 May 2017

**XLII. 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, Kopenhagen, Denmark, 27 - 30 May 2017

**XLIII. Prenatal tarama testleri (ikili, üçlü, dördlü testler, noninvazif prenatal tarama) ve genetik danışma**

ÜTİNE G. E.

Birinci Basamak Hekimleri için Çocuk Genetik Hastalıkları Sempozyumu 5, Balıkesir, Turkey, 08 May 2017

**XLIV. Two Siblings With Primary Pulmonary Hypertension And Cleidocranial Dysostosis: Report Of A New Association**

AYPAR E., ERTUĞRUL İ., ALEHAN D., utine e., KUMBASAR U., DEMİRCİN M.

51st Annual Meeting of the Association for European Paediatric and Congenital Cardiology (AEPC), United Kingdom, 29 March - 01 April 2017, vol.27, pp.90-91

**XLV. SOX9 gen dublikasyonuna bağlı 46,XX ovotestiküler cinsel farklılaşma bozukluğu.**

ÖZÖN Z. A., ALİKAŞİFOĞLU A., GÖNÇ E. N., VURALI KARAOĞLAN D., Büyükyılmaz G., ŞİMŞEK KİPER P. Ö., UTİNE G. E., ORHAN D., SOYER T., AKMAN O., et al.

XXI. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Kongresi, Antalya, Turkey, 26 - 30 April 2017, pp.117

**XLVI. 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, Turkey, 26 - 30 April 2017

**XLVII. Primer Pulmoner Hipertansiyon ve Kleidokraniyal Dizostoz Tanısı Alan İki Kardeşin Olgu Sunumu: Yeni Bir Birlikteliğin Bildirimi**

AYPAR E., ERTUĞRUL İ., ALEHAN D., utine e., KUMBASAR U., DEMİRCİN M.

16. Ulusal Pediatrik Kardiyoloji ve Kalp Cerrahisi Kongresi, Turkey, 19 - 21 April 2017

**XLVIII. Erken over yetmezliği ve menopoz genetiği**

ÜTİNE G. E.

2. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, İzmir, Turkey, 23 - 25 February 2017

**XLIX. Fragile X Syndrome**

ÜTİNE G. E.

1st Turkish - Romanian Pediatric Meeting, Turkey, 11 November 2016

**L. Birinci Basamak Hekimlerinin Genetiğe Katkısı**

ÜTİNE G. E.

Birinci Basamak Hekimleri için ÇOCUK GENETİK HASTALIKLARI SEMPOZYUMU IV, Turkey, 07 November 2016

**LI. 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 October 2016

**LII. Array CGH'te Saptanan Kopya Sayısı Değişikliklerinin Klinik ve Kantitatif PCR ile Değerlendirilmesi**

CEYLAN A. C., TAŞKIRAN Z. E., ŞİMŞEK KİPER P. Ö., ÜTİNE G. E., BODUROĞLU O. K., ALİKAŞİFOĞLU M.

12. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İzmir, Turkey, 5 - 09 October 2016, pp.356

**LIII. Arthrogryposis multiplex congenita AMC Spectrum and classification at a tertiary referral center**

ÖNCEL İ., HALİLOĞLU V. G., ÜTİNE G. E., AKSOY M. C., BODUROĞLU O. K., TOPALOĞLU H. A.

21st International Congress of the World-Muscle-Society, Granada, Nicaragua, 4 - 08 October 2016, vol.26, pp.107

**LIV. The Absence of Somatic Defects in Fanconi Anemia is Not Indicative for the Absence of Bone Marrow Failure**

ALTAN İ., ÜNAL CANGÜL Ş., BAYHAN T., ÜTİNE G. E., GÜMRÜK F.

Fanconi Anemia Research Fund Scientific Symposium September 15-18, Bellevue, Washington, USA, 15 - 18 September 2016

**LV. 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 August 2016

**LVI. 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 May 2016

**LVII. 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 May 2016

**LVIII. 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 May 2016

**LIX. OBSL1 Mutations Represent The Major Gene Defect In A Group Of 3M Syndrome Patients A Study From Turkey**

ŞİMŞEK KİPER P. Ö., Taşkıran 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 May 2016

**LX. Clinical 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 2016, Barcelona, Spain, 21 - 24 May 2016

**LXI. Clinical 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 Human Genetics Conference, Barcelona, Spain, 21 May 2016

- LXII. **Genetik Testler Kime ve Ne Zaman**  
ÜTİNE G. E.  
52. Türk Pediatri Kongresi, İstanbul, Turkey, 15 - 19 May 2016
- LXIII. **Genodermatozlarda Dismorfik Bulgular**  
ÜTİNE G. E.  
7. Ulusal Pediatrik Dermatoloji Günleri, Ankara, Turkey, 27 - 30 April 2016
- LXIV. **Dismorfik Bulguları ve Selektif IgA Eksikliği Tanısıyla İzlenen Monozomi 18p Olgusu**  
ZENGİN AKKUŞ P., ÇETİNKAYA A., ÇAĞDAŞ AYVAZ D. N., ALİKAŞİFOĞLU M., ALİKAŞİFOĞLU A., KANDEMİR N., TEZCAN F. İ., ÜTİNE G. E., BODUROĞLU O. K.  
2. Klinik İmmünoloji Kongresi, Antalya, Turkey, 31 March - 03 April 2016
- LXV. **Glutarik Asidemi Tip 2 Dismorfolojik İpuçları Veren Metabolik Bir Hastalık**  
AKGÜN DOĞAN Ö., ÜNSAL Y., ŞİMŞEK KİPER P. Ö., ÜTİNE G. E., DURSUN A., TALİM B., YİĞİT Ş.  
3. Nörometabolik Dismorfoloji Sempozyumu, Turkey, 10 - 12 March 2016
- LXVI. **Fetal Valproat Sendromu: Bir Olgu Sunumu**  
KÖMÜRLÜOĞLU A., DEMİREL M., TEKŞAM Ö., ÜTİNE G. E.  
59. Türkiye Milli Pediatri Kongresi, Turkey, 4 - 08 November 2015
- LXVII. **Zihinsel Yetersizlikte Genetik Etiyolojiye Yönelik İncelemeler**  
ÜTİNE G. E.  
2. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Turkey, 22 - 24 October 2015
- LXVIII. **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, Turkey, 22 - 24 October 2015
- LXIX. **Mowat Wilson sendromu Klinik değerlendirme ve ZEB2 gen mutasyon delesyon analizi**  
Kılıç E., Çetinkaya A., ÜTİNE G. E., BODUROĞLU O. K.  
II. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Turkey, 22 - 24 October 2015
- LXX. **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, Turkey, 22 - 24 October 2015
- LXXI. **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, Turkey, 22 - 24 October 2015
- LXXII. **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, Turkey, 22 - 24 October 2015
- LXXIII. **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, Turkey, 22 - 24 October 2015
- LXXIV. **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., Turkey, 22 - 24 October 2015
- LXXV. **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 July - 01 August 2015
- LXXVI. **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 July - 01 August 2015
- LXXVII. **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 July - 01 August 2015

**LXXVIII. 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 July - 01 August 2015

**LXXIX. Frontometaphyseal dysplasia with a novel FLNA gene mutation**

Kılıç E., ÜTİNE G. E., Robertson S., BODUROĞLU O. K.

12th International Skeletal Dysplasia Meeting, 29 July - 01 August 2015

**LXXX. Chondrodysplasia punctata brachytelephalangi type with a novel ARSE mutation A clinical report**

CEYLAN A. C., ŞİMŞEK KİPER P. Ö., ÜTİNE G. E., ANLAR F. B., BODUROĞLU O. K., Ikegawa S., Nishimura G.

12th International Skeletal Dysplasia Meeting, 29 July - 01 August 2015

**LXXXI. 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 July - 01 August 2015

**LXXXII. 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 July - 01 August 2015

**LXXXIII. 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 July - 01 August 2015

**LXXXIV. 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, Turkey, 29 July - 01 August 2015

**LXXXV. Two patients with microdeletion and microduplication involving 1q21 1**

CEYLAN A. C., ŞİMŞEK KİPER P. Ö., ÜTİNE G. E., ALİKAŞİFOĞLU M., BODUROĞLU O. K.

10th European Cytogenetics Conference, 4 - 07 July 2015, vol.23, pp.49

**LXXXVI. Microdeletion and microduplication of 1q21.1 in two separate patients**

CEYLAN A. C., ÜTİNE G. E., BODUROĞLU O. K., ALİKAŞİFOĞLU M.

10th European Cytogenetics Conference, France, 4 - 07 July 2015

**LXXXVII. Many faces of Rett syndrome: Is there still a diagnostic delay?**

ÜTİNE G. E., ZENGİN AKKUŞ P., BODUROĞLU O. K., HALİLOĞLU V. G.

11th European Paediatric Neurology Society (EPNS) Congress, Viyana, Austria, 27 - 30 May 2015, vol.19, pp.148

**LXXXVIII. Clinical Approach to Intellectual Disability**

ÜTİNE G. E.

2nd Consensus in Pediatrics and Neonatology for Mediterranean Countries, Sofya, Bulgaria, 14 - 16 April 2015

**LXXXIX. 1p36 delesyonu: bir vaka takdimi**

ZENGİN AKKUŞ P., ŞAHİN Y., ÜTİNE G. E., BODUROĞLU O. K.

3. PUADER Kongresi, Turkey, 30 April 2014

**XC. 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, United States Of America, 12 - 15 September 2014, vol.29

**XCI. Case Presentation: Sjögren-Larsson Syndrome**

KILIÇ E., KILIÇ M., ÜTİNE G. E., COŞKUN T., NAKANO H., BODUROĞLU O. K.

12th International Congress of Inborn Errors of Metabolism. (ICIE, 2013, Barcelona, Spain), Barcelona, Spain, 03

## Supported Projects

- ÜTİNE G. E., Project Supported by Higher Education Institutions, 3M SENDROMLU HASTALARIN KLİNİK, LABORATUVAR, RADYOLOJİK VE MOLEKÜLER ÖZELLİKLERİNİN ARAŞTIRILMASI, 2013 - Continues
- ÜTİNE G. E., ALİKAŞİFOĞLU A., ÜREL DEMİR G., AKGÜN DOĞAN Ö., Project Supported by Higher Education Institutions, 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., Project Supported by Higher Education Institutions, 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., Project Supported by Higher Education Institutions, Hacettepe Ekzom Projesi, 2015 - 2019
- GÖNÇ E. N., ALİKAŞİFOĞLU A., ÜTİNE G. E., ŞİMŞEK KİPER P. Ö., Project Supported by Higher Education Institutions, İntrauterin ve Postnatal Ciddi Boy Kısaldığında IGF1R Gen Defektlerinin Araştırılması, 2017 - 2018
- TAYLAN ŞEKEROĞLU H., COŞKUN T., ÜTİNE G. E., Project Supported by Higher Education Institutions, 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., Project Supported by Higher Education Institutions, Spondiloepimetafizyeal displazi Faden Alkuraya Tipi İskelet Displazisinin Daha Geniş Detaylandırılması: RSPRY1-ilişkili Spondiloepimetafizyeal displazi, Konobrakidaktili ve Kraniosinostozis, 2017 - 2017
- BODUROĞLU O. K., ÜTİNE G. E., ŞİMŞEK KİPER P. Ö., Project Supported by Higher Education Institutions, KohlschutterTonz sendromlu iki kız kardeşte yeni homozigot ROGD1 mutasyonu Nadir Bir Antite, 2017 - 2017
- ŞİMŞEK KİPER P. Ö., ÜTİNE G. E., ALİKAŞİFOĞLU M., Project Supported by Higher Education Institutions, RSPRY1 ilişkili İskelet Displazisi: Multipl Epifizyeal Displazi, Konobrakidaktil ve Kraniosinostozis Birlikteliği, 2017 - 2017
- ALİKAŞİFOĞLU M., ÜTİNE G. E., ŞİMŞEK KİPER P. Ö., Project Supported by Higher Education Institutions, 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., Project Supported by Higher Education Institutions, 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., Project Supported by Higher Education Institutions, 3M Sendromunda Ana Gen Defekti Olarak OBSL1 Mutasyonları: Türkiyeden Bir Çalışma, 2016 - 2016
- ÜTİNE G. E., HALİLOĞLU V. G., BODUROĞLU O. K., Project Supported by Higher Education Institutions, Rett sendromunun klinik ve moleküler özellikleri ve genotip-fenotip korelasyonu, 2016 - 2016
- BODUROĞLU O. K., ÜTİNE G. E., Project Supported by Higher Education Institutions, Yeni Tanı ve Tedavi Yöntemlerinin Klinik Genetik Uygulamalardaki Yeri, 2016 - 2016
- ALİKAŞİFOĞLU M., BODUROĞLU O. K., ÜTİNE G. E., Project Supported by Higher Education Institutions, Genetikte Teknolojik İlerlemeler, 2016 - 2016
- ÜTİNE G. E., BODUROĞLU O. K., Project Supported by Higher Education Institutions, Klinik Genetikte Tanı ve Tedavi Alanlarında İlerlemeler, 2016 - 2016
- ŞİMŞEK KİPER P. Ö., TAŞKIRAN Z. E., BODUROĞLU O. K., ÜTİNE G. E., ALANAY Y., Project Supported by Higher Education Institutions, 3M Sendromlu Bir Grup Türk Hastada Klinik ve Moleküler Özelliklerin Analizi, 2015 - 2016
- ÜTİNE G. E., BODUROĞLU O. K., ALİKAŞİFOĞLU M., Project Supported by Higher Education Institutions, 1q211 Mikrodelesyon Sendromu, 2015 - 2016
- BODUROĞLU O. K., ÜTİNE G. E., ALİKAŞİFOĞLU M., Project Supported by Higher Education Institutions, 1q211 Mikrodelesyon ve Mikroduplikasyon Sendromları, 2015 - 2016
- ALİKAŞİFOĞLU M., ÜTİNE G. E., BODUROĞLU O. K., Project Supported by Higher Education Institutions, Segmental Mikroduplikasyonlar ve Kopya Sayısı Değişiklikleri, 2015 - 2016

ALARCON MARTINEZ T., ÜTİNE G. E., BODUROĞLU O. K., Project Supported by Higher Education Institutions, 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., Project Supported by Higher Education Institutions, Rett Sendromlu Hastaların Klinik ve Moleküler Değerlendirmesi, 2015 - 2015

## **Metrics**

Publication: 272

Citation (WoS): 1409

Citation (Scopus): 1190

H-Index (WoS): 16

H-Index (Scopus): 15

## **Non Academic Experience**

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi