Dr.Öğr.Üyesi GİZEM ÜREL DEMİR

Kişisel Bilgiler

İş Telefonu: +90 312 305 1173
E-posta: gizemurel@hacettepe.edu.tr
Web: https://avesis.hacettepe.edu.tr/gizemurel
Posta Adresi: 06100

Uluslararası Araştırmacı ID'leri
ORCID: 0000-0002-9928-3236
Yoksis Araştırmacı ID: 256842

Eğitim Bilgileri

Tıpta Yandal Uzmanlık, Hacettepe Üniversitesi, Çocuk Genetik Bilim Dalı, Türkiye 2016 - 2020
Tıpta Uzmanlık, Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları, Türkiye 2011 - 2015
Lisans, Afyon Kocatepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Türkiye 2004 - 2010

Araştırma Alanları

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

SCI, SSCI ve AHCI İndekslerine Giren Dergilerde Yayınlanan Makaleler

I. **Early diagnostic clues of mucolipidosis type II: Significance of radiological findings**
BURGAÇ E., Kaplan İ., Köseci B., Kara E., KOR D., BULUT F. D., Atmış A., Pişkin F., Tuğ Bozdoğan S., ÜREL DEMİR G., et al.
American Journal of Medical Genetics, Part A, 2024 (SCI-Expanded)

II. **Neonatal ichthyosis-sclerosing cholangitis syndrome: report of a novel mutation and a review of the literature**
Demir E., TUNA KIRSAÇLIOĞLU C., SALTIK TEMİZEL İ. N., ÜREL DEMİR G., KARAOSMANOĞLU B., Taşkiran E. Z., ŞİMŞEK KİPER P. Ö., ÜTİNE G. E., KULOĞLU Z., KANSU TANCA A.
Clinical Dysmorphology, cilt.32, sa.2, ss.88-91, 2023 (SCI-Expanded)

III. **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-Expanded)

IV. **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-Expanded)

V. **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, cilt.12, sa.2, ss.106-111, 2021 (SCI-Expanded)

VI. **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-Expanded)

VII. **Further Phenotypic Delineation of Partial Trisomy 17q and Partial Monosomy 20q due to Rare t(17;20)**
Ürel-Demir G., Akgün-Doğan Ö., OĞUZ S., Güleray-Lafcl N., Şimşek-Kiper P. Ö., Eda Utine G., ALİKAŞİFOĞLU M., Boduroğlu K.
MOLECULAR SYNDROMOLOGY, cilt.11, sa.1, ss.38-42, 2020 (SCI-Expanded)

VIII. **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-Expanded)

IX. **Ophthalmo-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-Expanded)

X. **Further expansion of the mutational spectrum of spondylo-meta-epiphyseal dysplasia with abnormal calcification**
Urel-Demir G., Simsek-Kiper P. O., AKGÜN-DOĞAN O., GÖÇMEN R., WANG Z., MATSUMOTO N., MİYAKE N., Utine G. E., NİSHİMURA G., IKEGAWA S., et al.
Journal of Human Genetics, cilt.63, sa.9, ss.1003-1007, 2018 (SCI-Expanded)

XI. **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)

Diğer Dergilerde Yayınlanan Makaleler

I. **Obstetrical history of a family with combined oxidative phosphorylation deficiency 3 and methylenetetrahydrofolate reductase polymorphisms**
ÇAĞAN M., ÜNAL C., ÜREL DEMİR G., FADILOĞLU E., ÖZGÜL R. K., Belcsac M. S.
CASE REPORTS IN PERINATAL MEDICINE, cilt.10, sa.1, 2021 (ESCI)

II. **Achondroplasiaand Down SyndromeIn An Infant: A RareCo-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)

III. **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)

IV. **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 (Scopus)

Hakemli Kongre / Sempozyum Bildiri Kitaplarında Yer Alan Yayınlar

I. **Sendromik olmayan zihinsel yetersizlikte tüm ekzom dizilemenin tanısal verimi**
TAŞKIRAN Z. E., KARAOSMANOĞLU B., KOŞUKCU C., ÜREL DEMİR G., akgün doğan ö., Kiper şimşek P. Ö., ALİKAŞİFOĞLU M., BODUROĞLU O. K., Utine G. E.
16. Tıbbi Biyoloji ve Genetik Kongresi, Türkiye, 25 - 27 Ekim 2019

II. **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, Türkiye, 16 - 20 Ekim 2019

III. **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

IV. **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

V. **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

VI. **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

VII. **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, Türkiye, 11 - 13 Ekim 2017

VIII. **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

IX. **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

X. **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

XI. **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

XII. **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

XIII. **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

XIV. **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

Metrikler

Yayın: 29
Atıf (WoS): 14

Atıf (Scopus): 26
H-İndeks (WoS): 2
H-İndeks (Scopus): 3