

Dr. Öğr. Üyesi NAZ GÜLERAY LAFCI

Kişisel Bilgiler

İş Telefonu: [+90 312 305 2179](tel:+903123052179)

E-posta: nazguleray@hacettepe.edu.tr

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

Uluslararası Araştırmacı ID'leri

ORCID: 0000-0001-7683-371X

Yoksis Araştırmacı ID: 229880

Eğitim Bilgileri

Tıpta Uzmanlık, Hacettepe Üniversitesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Türkiye 2014 - 2019

Lisans, Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Tıp, Türkiye 2007 - 2014

Yabancı Diller

İspanyolca, B2 Orta Üstü

İngilizce, C1 İleri

Yaptığı Tezler

Tıpta Uzmanlık, Okuloaurikulovertebral spektrum etyolojisinde genetik nedenlerin araştırılması, Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi (Türkçe), Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2019

Araştırma Alanları

Tıp, Sağlık Bilimleri, Dahili Tıp Bilimleri, Tıbbi Genetik

Akademik Unvanlar / Görevler

Öğretim Görevlisi Dr., Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi (Türkçe), Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2021 - Devam Ediyor

Araştırma Görevlisi, Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi (Türkçe), Tıp Fakültesi, 2014 - 2019

SCI, SSCI ve AHCI İndekslerine Giren Dergilerde Yayınlanan Makaleler

- Decreased calcium permeability caused by biallelic TRPV5 mutation leads to autosomal recessive renal calcium-wasting hypercalciuria**
GÜLERAY LAFCI N., van Goor M., Cetinkaya S., van der Wijst J., Acun M., Kurt Colak F., ÇETİNKAYA A., Hoenderop J.
European Journal of Human Genetics, 2024 (SCI-Expanded)
- 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, cilt.14, sa.3, ss.258-265, 2023 (SCI-Expanded)

- III. **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.
CLEFT PALATE-CRANIOFACIAL JOURNAL, cilt.59, sa.9, ss.1114-1124, 2022 (SCI-Expanded)
- IV. **A Case of SHOX Deletion Due to Isodicentric Y Chromosome Anomaly with Multiple Endocrine Disorders**
Orman B., Kucukali G. K., GÜLERAY LAFCI N., Donmez B. O., Erdeve S. S., Cetinkaya S.
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, cilt.95, sa.SUPPL 2, ss.533-534, 2022 (SCI-Expanded)
- V. **Hypergonadotrophic hypogonadism in a patient with transaldolase deficiency: novel mutation in the pentose phosphate pathway**
Lafci N., Colak F. K., Sahin G., Sakar M., Cetinkaya S., Savas-Erdeve S.
HORMONES-INTERNATIONAL JOURNAL OF ENDOCRINOLOGY AND METABOLISM, cilt.20, sa.3, ss.581-585, 2021 (SCI-Expanded)
- VI. **Retrospective evaluation of patients with X-linked adrenoleukodystrophy with a wide range of clinical presentations: a single center experience**
Olgac A., Kasaplıcara C. S., Derinkuyu B., Yuksel D., Cetinkaya S., Aksoy A., Ceylaner S., Guleray N., Yesilipek A., Aydin H. I., et al.
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.34, sa.9, ss.1169-1179, 2021 (SCI-Expanded)
- VII. **Clinical Management in Systemic Type Pseudohypoaldosteronism Due to *SCNN1B* Variant and Literature Review.**
Karacan Küçükali G., Çetinkaya S., Tunç G., Oğuz M. M., Çelik N., Akkaş K. Y., Şenel S., Güleray Lafci N., Savaş Erdeve Ş.
Journal of clinical research in pediatric endocrinology, cilt.13, ss.446-451, 2021 (SCI-Expanded)
- VIII. **An intronic variant in BRAT1 creates a cryptic splice site, causing epileptic encephalopathy without prominent rigidity**
Colak F. K., Guleray N., Azapagasi E., Yazici M. U., Aksoy E., Ceylan N.
ACTA NEUROLOGICA BELGICA, cilt.120, sa.6, ss.1425-1432, 2020 (SCI-Expanded)
- IX. **Atypical Presentation of Sengers Syndrome: A Novel Mutation Revealed with Postmortem Genetic Testing.**
Guleray N., Kosukcu C., Taskiran Z., Simsek K., Utine G., Gucer S., Tokatli A., Boduroglu K., Alikasifoglu M.
Fetal and pediatric pathology, cilt.39, sa.2, ss.163-171, 2020 (SCI-Expanded)
- X. **Café noir spots: a feature of familial progressive hyper- and hypopigmentation.**
Gulseren D., Guleray N., Akgun-Dogan O., Simsek-Kiper P. O., Utine E. G., Alikasifoglu M., Ersoy-Evans S.
Journal of the European Academy of Dermatology and Venereology : JEADV, cilt.34, sa.2, 2020 (SCI-Expanded)
- XI. **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-Lafci N., Şimşek-Kiper P. Ö., Eda Utine G., ALİKAŞİFOĞLU M., Boduroğlu K.
MOLECULAR SYNDROMOLOGY, cilt.11, sa.1, ss.38-42, 2020 (SCI-Expanded)
- XII. **A Monogenic Disease with a Variety of Phenotypes: Deficiency of Adenosine Deaminase 2**
Ozen S., Bilginer Y., Batu E., Taşkıran E., Özkara H. A., Ünal Ş., Güleray N., Erden A., Karadağ Ö., Gümrük F., et al.
JOURNAL OF RHEUMATOLOGY, cilt.47, sa.1, ss.117-125, 2020 (SCI-Expanded)
- XIII. **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)
- XIV. **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-Expanded)
- XV. **Retrospective analysis of indications for termination of pregnancy**
ÖZYÜNCÜ Ö., ÖRGÜL G., TANAÇAN A., AKTOZ F., GÜLERAY N., FADİLOĞLU E., BEKSAÇ M. S.
JOURNAL OF OBSTETRICS AND GYNAECOLOGY, cilt.39, sa.3, ss.355-358, 2019 (SCI-Expanded)

- XVI. **Evaluation of Pregnancies in 25 Families with Balanced/Unbalanced Chromosomal Translocations**
GÜLERAY N., Yucesoy H. M., FADİLOĞLU E., TANAÇAN A., ALİKAŞİFOĞLU M., BEKSAÇ M. S.
INTERNATIONAL JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.19, sa.1, ss.22-28, 2019 (SCI-Expanded)
- XVII. **Growth Hormon Deficiency in Identical Twins with Gitelman Syndrome Due to Compound Heterozygous Mutation (p.R80fs*35/p.K957X) of the SLC12A3 Gene and the Evaluation of the Response to Growth Hormone Replacement Therapy**
Yaman B., Celegen K., Korkmaz E., Lafci N., Balik Z., DEMİRBILEK H., DÜZOVA A.
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, cilt.90, ss.461-462, 2018 (SCI-Expanded)
- XVIII. **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-Expanded)
- XIX. **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)

Hakemli Kongre / Sempozyum Bildiri Kitaplarında Yer Alan Yayınlar

- I. **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 Haziran 2018
- II. **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
- III. **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
- IV. **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
- V. **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
- VI. **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
- VII. **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

Desteklenen Projeler

ALİKAŞİFOĞLU M., GÜLERAY N., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Oküloaurikülovertebral Spektrum Etyolojisinde Genetik Nedenlerin Araştırılması, 2018 - 2019

ALİKAŞİFOĞLU M., AKARSU A. N., BEKSAÇ M. S., GÜLERAY N., KABAÇAM S., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje,

Metrikler

Yayın: 28

Atıf (WoS): 78

Atıf (Scopus): 135

H-İndeks (WoS): 4

H-İndeks (Scopus): 5

Akademi Dışı Deneyim

Kamu Hastanesi, Hitit Üniversitesi Erol Olçok Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Tıbbi Genetik

Kamu Hastanesi, SBÜ Ankara Dr.Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi,
Tıbbi Genetik

ANKARA DR.SAMİ ULUS KADIN DOĞUM ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ