

ÖZGEÇMİŞ VE ESERLER LİSTESİ

Adı Soyadı: Pelin Özlem ŞİMŞEK KİPER

Doğum Tarihi ve Yeri: 25 Eylül 1975/Ankara

Öğrenim Durumu:

Derece	Bölüm/Program	Üniversite	Yıl
Lisans	Tıp Fakültesi (İngilizce)	Marmara Üniversitesi	1993-1999
Tıpta Uzmanlık	Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları	Hacettepe Üniversitesi	2000-2007
Doktora	Sağlık Bilimleri Enstitüsü Pediatrik Temel Bilimler Anabilim Dalı/Genetik Doktora Programı	Hacettepe Üniversitesi	2009-2016

Tıpta Uzmanlık Tezi Başlığı: “Akut Bronşiyolit Tedavisinde İn hale Epinefrin ve Salbütamolün Klinik Etkinliklerinin Karşılaştırılması” (Hacettepe Üniversitesi Bilimsel Araştırmalar Birimi Destekli Proje, Kayıt No: LUT 03/34, Proje No: 04 T05 101 002)

Danışman: Prof. Dr. Emine Nural Kiper

Doktora Tezi Başlığı: “3M Sendromlu Hastaların Klinik, Laboratuvar, Radyolojik ve Moleküler Özelliklerinin Araştırılması” (Hacettepe Üniversitesi Bilimsel Araştırma Projeleri Koordinasyon Birimi tarafından BAB6080 Hızlı Destek Projesi ile desteklenmiştir, Proje ID: 633)

Danışman: Prof. Dr. Osman Koray Boduroğlu

Akademik Görevler:

Görev Unvanı	Görev Yeri	Yıl
Araştırma Görevlisi	Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı	2000-2004
Araştırma Görevlisi	Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Başasistanlığı	2004-2005
Araştırma Görevlisi	Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı	2005-2007
Uzman Doktor	Devlet Hizmet Yükümlülüğü (Şanlıurfa Kamu Hastaneleri Birliği Genel Sekreterliği Çocuk Hastalıkları Hastanesi)	2007-2009
Araştırma Görevlisi	Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Genetik Hastalıkları Bilim Dalı	2009-2013
Yardımcı Doçent Doktor	Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Pediatrik Genetik Ünitesi	17/01/2013-11/07/2015
<i>Research Fellow</i>	Moleküler Pediatri Departmanı, Lozan Üniversitesi, Centre Hospitalier Universitaire Vaudois (CHUV), Lozan, İsviçre	17/6/2013-18/2/2014
Doçent Doktor	Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Pediatrik Genetik Ünitesi	25/03/2015-

Projelerde Yaptığı Görevler:

1. “*Beckwith Wiedemann sendromlu hastalarda epigenotip-fenotip ilişkilerinin araştırılması*” Hacettepe Üniversitesi Bilimsel Araştırmalar Birimi Destek Projesi, 2011-2012. **Yardımcı Araştırmacı.**

2. **“Tüm ekzom sekans analizi yöntemi ile yeni bir iskelet displazisinde yeni gen keşfi”** Türkiye Bilimsel ve Teknolojik Araştırma Kurumu (TÜBİTAK) 2219-Yurt Dışı Doktora Sonrası Araştırma Burs Programı, 2012 yılı 2. dönem (Sayı: B.14.2.TBT.0.06.01-219-84), 17 Haziran 2013-18 Şubat 2014 tarihleri arasında, Lozan Üniversitesi, Centre Hospitalier Universitaire Vaudois (CHUV), Pediatrik Moleküler Departmanı'nda gerçekleştirilen projede **Proje Yöneticisi**.
3. **“3M Sendromlu hastaların klinik, laboratuvar, radyolojik ve moleküler özelliklerinin araştırılması”** Hacettepe Üniversitesi Bilimsel Araştırmalar Birimi Destek Projesi, Proje ID: 633, 2013-2014, **Yardımcı Araştırmacı**.
4. **“Konjenital kalp hastalıklarında MLPA yöntemi kullanılarak gen kopya sayısı varyasyonlarının analiz edilmesi”**, Hacettepe Üniversitesi Bilimsel Araştırmalar Birimi Destek Projesi, Proje ID: 1572, 2013-2014, **Proje Yöneticisi**.
5. **“Hacettepe Ekzom Projesi”** Hacettepe Üniversitesi Bilimsel Araştırmalar Birimi Araştırma Altyapı Projesi, Proje ID 7335, 2015- **Yardımcı Araştırmacı (tamamlandı)**.
6. **“İskelet Displazilerinde Genetik Etiyolojinin Belirlenmesi”** Hacettepe Üniversitesi Bilimsel Araştırmalar Birimi Araştırma Altyapı Projesi, Proje ID 14392, TSA-2017-, Kapsamlı proje, **Yürütücü (tamamlandı)**.
7. **“İntrauterin ve Postnatal Ciddi Boy Kısıtlığında IGF1R Gen Defektlerinin Araştırılması”** Hacettepe Üniversitesi Bilimsel Araştırmalar Birimi Hızlı Destek Projesi, Proje ID 13561, THD-2017-**Yardımcı Araştırmacı (tamamlandı)**.
8. **“İkiz Otistik Olgularda Genetik Farklılıklar”** Hacettepe Üniversitesi Bilimsel Araştırmalar Birimi Kapsamlı Proje, Proje ID 16927, TSA-2018-**Yardımcı Araştırmacı (2018-devam ediyor)**.
9. **Avrupa Diamond-Blackfan Anemi Konsorsiyumu (EuroDBA)**. Program Kodu: Uluslararası E-Rare, Proje No: 315S192, 2015-2019, **Yardımcı Araştırmacı (tamamlandı)**.
10. **Konjenital Kemik İliği Yetmezliği Sendromlarında Genetik Etiyolojinin Araştırılması ve Translasyon Tayini (RiboEurope)**, TÜBİTAK Proje No: 319S062, **Yardımcı Araştırmacı (2020- devam ediyor)**.

Bilimsel Kuruluşlara Üyelikler:

1. Türk Tabipler Birliği
2. Türk Milli Pediatri Derneği
3. Hacettepe Pediatri Eğitimini Geliştirme ve Destekleme Derneği
4. Hacettepe Genetik Hastalıklardan Korunma Derneği
5. Çocuk Genetik Hastalıkları Derneği
6. Tıbbi Genetik Derneği
7. International Skeletal Dysplasia Society
8. European Society of Human Genetics

Ödüller:

1. **Simsek Kiper PO**, Alanay Y, Gulhan B, Lissewski C, Turkyılmaz D, Alehan D, Cetin M, Utine GE, Zenker M, Boduroglu K. **“Neuro-Cardio-Facio-Cutaneous Syndrome: Clinical and Molecular Analysis of Patients From Hacettepe”**. V. Dysmorphology Days, April 29-30, 2011, Istanbul, Turkey (**Sözlü bildiri-En iyi sunum ödülü**).
2. Türkiye Bilimsel ve Teknolojik Araştırma Kurumu (TÜBİTAK), 2219-Yurt Dışı Doktora Sonrası Araştırma Bursu-2012 yılı 2. Dönem.

3. Ünal Ş, Celkan T, Yaralı N, Ören H, Albayrak C, Karakaş Z, Vergin C, Özbek N, Tüfekçi Ö, Yılmaz K, Koç BŞ, Yılmaz B, Aydın Köker S, Albayrak D, Ünal S, Erbay A, Pekpak E, Fettah A, Gökçe M, Aydınok Y, Akyay A, Çandır O, Özcan E, Canbolat Ayhan A, Şaşmaz İ, Çakmaklı HF, Ok İ, Kaya Z, Albayrak Z, Oymak Y, Bör Ö, Karakurt N, Kar Y, Ersoy G, Özdemir GN, **Şimşek Kiper ÖP**, Taşkiran E, Karaosmanoğlu B, Uçkan Çetinkaya D, Çetin M, Gümrük F, Akarsu AN. **“Çok Merkezli Diamond-Blackfan Anemisi Moleküler İnceleme Sonuçları: EuroDBA Türkiye”**. 45.Ulusal Hematoloji Kongresi, 30 Ekim-2 Kasım 2019, Antalya, Türkiye (**Türk Hematoloji Derneği Bildiri Ödülü-Laboratuvar Hematoloji Dalında**).
4. Gönç EN, Özön ZA, Oğuz S, Kabaçam S, **Şimşek ÖP**, Utine E, Alikashifoğlu A, Kandemir N, Alikashifoğlu M. **“IGF1 Reseptör Defektinin Prenatal Başlangıçlı Büyüme Geriliği Olan Çocuklardaki Sıklığı ve Değişken Klinik Özellikleri”**. XXIII. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Kongresi, 17-21 Nisan 2019, Antalya. (**Çocuk Endokrinoloji ve Diyabet Derneği Journal of Clinical Research in Pediatric Endocrinology 2019-2020 Sözel Bildiri İkincilik Ödülü**).
5. Karaosmanoğlu B, Taşkiran EZ, **Şimşek Kiper PÖ**, Ütine GE. **RSPRY1 İlişkili Spondiloepimetafizyal Displazide Transkriptomik Yaklaşım**. Sözlü Sunum, XXIV. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Çevrim İçi Kongresi, 30 Ekim-1 Kasım 2020. (**Jüri Özel Teşvik Ödülü**).

Son iki yılda verdiği lisans ve lisansüstü düzeydeki dersler:

Akademik Yıl	Dönem	Dersin Adı	Haftalık Saati		Öğrenci Sayısı
			Teorik	Uygulama	
2018-2019	Güz	Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Dönem IV Pediatri Stajı Propedötik eğitimi	5	10	20
		Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Dönem V Sosyal Pediatri Stajı	1	5	20
		Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Dönem IV Pediatri Stajı “Kromozom Hastalıkları”	1	-	100
		Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Dönem IV Pediatri Stajı “Dismorfik hastaya yaklaşım”	1	-	100
	İlkbahar	Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Dönem IV Pediatri Stajı Propedötik eğitimi	5	10	20
		Hacettepe Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Çocuk Gelişimi Bölümü Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dersi “Özel gereksinimi olan çocuklarda izlem prensipleri” ÇGL232	3	-	100

		Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Dönem V Sosyal Pediatri Stajı	1	5	20
		Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Dönem IV Pediatri Stajı "Dismorfik hastaya yaklaşım"	1	-	100
		Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Dönem IV Pediatri Stajı "Kromozom Hastalıkları"	1	-	100
		Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Dönem I (İNGİLİZCE) Mechanisms of Chromosomal Abnormalities I-II'	2	-	200
		Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Dönem II 'Non Mendelian Inheritance I-II'	2	-	200
		Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Dönem II (İNGİLİZCE) Sex Determination and Sex Determination Disorders'	2	-	200
2019-2020	Güz	Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Dönem IV Pediatri Stajı Propedötik eğitimi	5	10	20
		Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Dönem IV Pediatri Stajı "Kromozom Hastalıkları"	1	-	100
		Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Dönem V Sosyal Pediatri Stajı	1	5	20
		Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Dönem IV Pediatri Stajı "Dismorfik hastaya yaklaşım"	1	-	100
	İlkbahar	Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Dönem IV Pediatri Stajı Propedötik eğitimi	5	-	20
		Hacettepe Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Çocuk Gelişimi Bölümü Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dersi-ÇGL232	3	-	100
		Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Dönem IV Pediatri Stajı "Kromozom Hastalıkları"	1	-	100
		Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Dönem V Sosyal Pediatri Stajı	1	-	20

		Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Dönem II 'Non Mendelian Inheritance I-II'	2	-	200
		Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Dönem II (İNGİLİZCE) Sex Determination and Sex Determination Disorders''	2	-	200

ESERLER:

SCI, SCI-EXP, SSCI VEYA AHCI KAPSAMINDAKİ DERGİLERDE YAYINLANMIŞ

A. ÖZGÜN ARAŞTIRMA MAKALELERİ (DOÇENTLİK ÖNCESİ)

1. **Simsek-Kiper PO**, Kiper N, Haşçelik G, Dolgun A, Yalçın E, Doğru-Ersöz D, Özçelik U. *Emergency room management of acute bronchiolitis: a randomized trial of nebulized epinephrine*. Turk J Pediatr. 2011;53(6):651-60.
2. Li Y, Bögershausen N, Alanay Y, **Simsek Kiper PO**, Plume N, Keupp K, Pohl E, Pawlik B, Rachwalski M, Milz E, Thoenes M, Albrecht B, Prott EC, Lehmkuhler M, Demuth S, Utine GE, Boduroglu K, Frankenbusch K, Borck G, Gillissen-Kaesbach G, Yigit G, Wieczorek D, Wollnik B. *A mutation screen in patients with Kabuki syndrome*. Hum Genet. 2011;130(6):715-24. doi: 10.1007/s00439-011-1004-y.
3. Utine GE, **Kiper PO**, Salanci BV, Alanay Y, Aktaş D, Alikasıfoğlu M, Boduroğlu K, Tunçbilek E. *Opinions of Turkish physicians towards termination of pregnancy for fetal disorders*. Genet Couns. 2011;22(4):401-9.
4. Le Goff C, Mahaut C, Wang LW, Allali S, Abhyankar A, Jensen S, Zylberberg L, Collod-Beroud G, Bonnet D, Alanay Y, Brady AF, Cordier MP, Devriendt K, Genevieve D, **Kiper PÖ**, Kitoh H, Krakow D, Lynch SA, Le Merrer M, Mégarbane A, Mortier G, Odent S, Polak M, Rohrbach M, Sillence D, Stolte-Dijkstra I, Superti-Furga A, Rimo DL, Topouchian V, Unger S, Zabel B, Bole-Feysot C, Nitschke P, Handford P, Casanova JL, Boileau C, Apte SS, Munnich A, Cormier-Daire V. *Mutations in the TGFβ binding-protein-like domain 5 of FBN1 are responsible for acromicric and geleophysic dysplasias*. Am J Hum Genet. 2011;89(1):7-14. doi: 10.1016/j.ajhg.2011.05.012.
5. Nizon M, Alanay Y, Tuysuz B, **Kiper PO**, Geneviève D, Sillence D, Huber C, Munnich A, Cormier-Daire V. *IMPAD1 mutations in two Catel-Manzke like patients*. Am J Med Genet A. 2012;158A(9):2183-7. doi: 10.1002/ajmg.a.35504.
6. Utine GE, **Kiper PO**, Alanay Y, Haliloğlu G, Aktaş D, Boduroğlu K, Tunçbilek E, Alikasıfoğlu M. *Searching for Copy Number Changes in Nonsyndromic X-Linked Intellectual Disability*. Mol Syndromol. 2012;2(2):64-71. doi: 10.1159/000334289.
7. Wieczorek D, Bögershausen N, Beleggia F, Steiner-Haldenstädt S, Pohl E, Li Y, Milz E, Martin M, Thiele H, Altmüller J, Alanay Y, Kayserili H, Klein-Hitpass L, Böhringer S, Wollstein A, Albrecht B, Boduroglu K, Caliebe A, Chrzanowska K, Cogulu O, Cristofoli F, Czeschik JC, Devriendt K, Dotti MT, Elcioglu N, Gener B, Goecke TO, Krajewska-Walasek M, Guillén-Navarro E, Hayek J, Houge G, Kilic E, **Simsek-Kiper PÖ**, López-González V, Kuechler A, Lyonnet S, Mari F, Marozza A, Mathieu Dramard M, Mikat B, Morin G, Morice-Picard F, Ozkinay F, Rauch A, Renieri A, Tinschert S, Utine GE, Vilain C, Vivarelli R, Zweier C, Nürnberg P, Rahmann S, Vermeesch J, Lüdecke HJ, Zeschigk

- M, Wollnik B. ***A comprehensive molecular study on Coffin-Siris and Nicolaides-Baraitser syndromes identifies a broad molecular and clinical spectrum converging on altered chromatin remodeling.*** Hum Mol Genet. 2013;22(25):5121-35. doi: 10.1093/hmg/ddt366.
8. Czeschik JC, Voigt C, Alanay Y, Albrecht B, Avci S, Fitzpatrick D, Goudie DR, Hehr U, Hoogeboom AJ, Kayserili H, **Simsek-Kiper PO**, Klein-Hitpass L, Kuechler A, López-González V, Martin M, Rahmann S, Schweiger B, Splitt M, Wollnik B, Lüdecke HJ, Zeschnick M, Wieczorek D. ***Clinical and mutation data in 12 patients with the clinical diagnosis of Nager syndrome.*** Hum Genet. 2013;132(8):885-98. doi: 10.1007/s00439-013-1295-2.
 9. Lorenz S, Lissewski C, **Simsek-Kiper PO**, Alanay Y, Boduroglu K, Zenker M, Rosenberger G. ***Functional analysis of a duplication (p.E63_D69dup) in the switch II region of HRAS: new aspects of the molecular pathogenesis underlying Costello syndrome.*** Hum Mol Genet. 2013;22(8):1643-53. doi: 10.1093/hmg/ddt014.
 10. Iida A, **Simsek-Kiper PÖ**, Mizumoto S, Hoshino T, Elcioglu N, Horemuzova E, Geiberger S, Yesil G, Kayserili H, Utine GE, Boduroglu K, Watanabe S, Ohashi H, Alanay Y, Sugahara K, Nishimura G, Ikegawa S. ***Clinical and radiographic features of the autosomal recessive form of brachyolmia caused by PAPS2 mutations.*** Hum Mutat. 2013;34(10):1381-6. doi: 10.1002/humu.22377.
 11. **Simsek-Kiper PÖ**, Şahin Y, Arslan U, Alanay Y, Boduroğlu K, Orhan D, Özen H, Ütine GE. ***Celiac disease in Williams-Beuren syndrome.*** Turk J Pediatr. 2014;56(2):154-159.
 12. **Simsek-Kiper PÖ**, Utine GE, Volkan-Salanci B, Alanay Y, Aktaş D, Alikasıfoğlu M, Boduroğlu K and Tunçbilek E. ***Parental factors in prenatal decision making and the impact of prenatal genetic counseling: a study on Turkish families.*** Genet Couns. 2014;25(1):53-62.
 13. Utine GE, Haliloğlu G, Volkan-Salancı B, Cetinkaya A, **Kiper PO**, Alanay Y, Aktaş D, Anlar B, Topçu M, Boduroğlu K, Alikasıfoğlu M. ***Etiological yield of SNP microarrays in idiopathic intellectual disability.*** Eur J Paediatr Neurol. 2014;18(3):327-37. doi: 10.1016/j.ejpn.2014.01.004. Epub 2014 Jan 25.
 14. Utine GE, Akpınar B, Arslan U, **Kiper PÖ**, Volkan-Salancı B, Alanay Y, Aktaş D, Haliloğlu G, Oğuz KK, Boduroğlu K, Alikasıfoğlu M. ***Neurochemical evaluation of brain function with 1H magnetic resonance spectroscopy in patients with fragile X syndrome.*** Am J Med Genet A. 2014;164A(1):99-105. doi: 10.1002/ajmg.a.36207.
 15. Unal S, Alanay Y, Cetin M, Boduroglu K, Utine E, Cormier-Daire V, Huber C, Ozsurekci Y, Kilic E, **Simsek Kiper OP**, Gumruk F. ***Striking hematological abnormalities in patients with microcephalic osteodysplastic primordial dwarfism type II (MOPD II): a potential role of pericentrin in hematopoiesis.*** Pediatr Blood Cancer. 2014;61(2):302-5. doi: 10.1002/pbc.24783.
 16. Arman A, Bereket A, Coker A, **Kiper PÖ**, Güran T, Ozkan B, Atay Z, Akçay T, Haliloglu B, Boduroglu K, Alanay Y, Turan S. ***Cathepsin K analysis in a pycnodysostosis cohort: demographic, genotypic and phenotypic features.*** Orphanet J Rare Dis. 2014;9:60. doi: 10.1186/1750-1172-9-60.
 17. Gannon T, Perveen R, Schlecht H, Ramsden S, Anderson B, Kerr B, Day R, Banka S, Suri M, Berland S, Gabbett M, Ma A, Lyonnet S, Cormier-Daire V, Yilmaz R, Borck G, Wieczorek D, Anderlid BM, Smithson S, Vogt J, Moore-Barton H, **Simsek-Kiper PO**, Maystadt I, Destrée A, Bucher J, Angle B, Mohammed S, Wakeling E, Price S, Singer A, Sznajder Y, Toutain A, Haye D, Newbury-Ecob R, Fradin M, McGaughran J, Tuysuz B,

- Tein M, Bouman K, Dabir T, Van den Ende J, Luk HM, Pilz DT, Eason J, Davies S, Reardon W, Garavelli L, Zuffardi O, Devriendt K, Armstrong R, Johnson D, Doco-Fenzy M, Bijlsma E, Unger S, Veenstra-Knol HE, Kohlhase J, Lo IF; DDD study, Smith J, Clayton-Smith J. **Further delineation of the KAT6B molecular and phenotypic spectrum.** Eur J Hum Genet. 2015;23(9):1165-70. doi: 10.1038/ejhg.2014.248
18. Naot D, Choi A, Musson DS, **Simsek Kiper PÖ**, Utine GE, Boduroglu K, Peacock M, DiMeglio LA, Cundy T. **Novel homozygous mutations in the osteoprotegerin gene TNFRSF11B in two unrelated patients with juvenile Paget's disease.** Bone 2014;68:6-10. doi: 10.1016/j.bone.2014.07.034.
19. Bramswig NC, Lüdecke HJ, Alanay Y, Albrecht B, Barthelmie A, Boduroglu K, Braunholz D, Caliebe A, Chrzanowska KH, Czeschik JC, Ende S, Graf E, Guillén-Navarro E, **Kiper PÖ**, López-González V, Parenti I, Pozojevic J, Utine GE, Wieland T, Kaiser FJ, Wollnik B, Strom TM, Wieczorek D. **Exome sequencing unravels unexpected differential diagnoses in individuals with the tentative diagnosis of Coffin-Siris and Nicolaides-Baraitser syndromes.** Hum Genet. 2015;134(6):553-68. doi: 10.1007/s00439-015-1535-8.
20. Kurt-Sukur ED, **Simsek-Kiper PO**, Utine GE, Boduroglu K, Alanay Y. **Experience of a skeletal dysplasia registry in Turkey: a five-years retrospective analysis.** Am J Med Genet A. 2015;167A(9):2065-74. doi: 10.1002/ajmg.a.37122. Epub 2015 Apr 30.

(DOÇENTLİK SONRASI)

21. **Simsek Kiper PO**, Saito H, Gori F, Unger S, Hesse E, Yamana K, Kiviranta R, Solban N, Liu J, Brommage R, Boduroglu K, Bonafé L, Campos-Xavier B, Dikoglu E, Eastell R, Gossiel F, Harshman K, Nishimura G, Girisha KM, Stevenson B, Takita H, Rivolta C, Superti-Furga A, Baron R. **Cortical Bone Fragility—Insights from sFRP4 Deficiency in Pyle Disease.** N Engl J Med. 2016;374(26):2553-2562. doi: 10.1056/NEJMoa1509342.
22. Bögershausen N, Tsai IC, Pohl E, **Kiper PÖ**, Beleggia F, Percin EF, Keupp K, Matchan A, Milz E, Alanay Y, Kayserili H, Liu Y, Banka S, Kranz A, Zenker M, Wieczorek D, Elcioglu N, Prontera P, Lyonnet S, Meitinger T, Stewart AF, Donnai D, Strom TM, Boduroglu K, Yigit G, Li Y, Katsanis N, Wollnik B. **RAP1-mediated MEK/ERK pathway defects in Kabuki syndrome.** J Clin Invest. 2015;125(9):3585-99. doi: 10.1172/JCI80102. Epub 2015 Aug 17.
23. Bögershausen N, Yigit G, Riehmer V, Kayserili H, Thoenes M, Becker J, **Simsek-Kiper PO**, Elcioglu N, Wieczorek D, Tinschert S, Strom T, Baynam G, Nürnberg G, Meitinger T, Boduroglu K, Zoll B, Tzschach A, Di Donato N, Netzer C, Li Y, and Wollnik B. **Mutation Update for Kabuki syndrome genes KMT2D and KDM6A and further delineation of X-linked Kabuki syndrome subtype 2.** Hum Mutat. 2016;37(9):847-64. doi: 10.1002/humu.23026. Epub 2016 Jul 7.
24. Van Damme T, Colige A, Syx D, Giunta C, Lindert U, Rohrbach M, Aryani O, Alanay Y, **Simsek-Kiper PÖ**, Kroes HY, Devriendt K, Thiry M, Symoens S, De Paepe A, Malfait F. **Expanding the clinical and mutational spectrum of the Ehlers-Danlos syndrome, dermatosparaxis type.** Genet Med. 2016;18(9):882-91. doi: 10.1038/gim.2015.188. Epub 2016 Jan 14.
25. Çetinkaya A, Taşkıran E, Soyer T, **Simsek-Kiper PÖ**, Utine GE, Tunçbilek G, Boduroğlu K, Alikışıoğlu M. **Dermal fibroblast transcriptome indicates contribution of WNT signaling pathways in the pathogenesis of Apert syndrome.** Turk J Pediatr. 2017;59(6):619-624. doi: 10.24953/turkjped.2017.06.001.

26. Michot C, Le Goff C, Blair E, Blanchet P, Capri Y, Gilbert-Dussardier B, Goldenberg A, Henderson A, Isidor B, Kayserili H, Kinning E, Le Merrer M, Lyonnet S, Odent S, **Simsek-Kiper PO**, Quelin C, Savarirayan R, Simon M, Splitt M, Verhagen JMA, Verloes A, Munnich A, Baujat G, Cormier-Daire V. **Expanding the phenotypic spectrum of variants in PDE4D/PRKAR1A: from acrodysostosis to acroscyphodysplasia**. Eur J Hum Genet. 2018;26(11):1611-1622. doi: 10.1038/s41431-018-0135-1. Epub 2018 Jul 13.
27. Utine GE, **Simsek-Kiper PÖ**, Akgün-Doğan Ö, Ürel-Demir G, Alanay Y, Aktaş D, Boduroğlu K, Tunçbilek E, Alikasıfoğlu M. **Fragile x-associated premature ovarian failure in a large Turkish cohort: Findings of Hacettepe Fragile X Registry**. Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol. 2018;221:76-80. doi: 10.1016/j.ejogrb.2017.12.028. Epub 2017 Dec 16.
28. Akgün Doğan Ö, Ürel Demir G, Arslan U, **Simsek-Kiper PÖ**, Utine GE, Alikasıfoğlu M, Boduroğlu K. **Prenatal and Postnatal Follow-up in Trisomies 13 and 18: A 20-Year Experience in a Tertiary Center**. Am J Perinatol. 2018;35(5):427-433. doi: 10.1055/s-0037-1608632. Epub 2017 Nov 7.
29. van der Sluijs PJ, Jansen S, Vergano SA, Adachi-Fukuda M, Alanay Y, AlKindy A, Baban A, Bayat A, Beck-Wödl S, Berry K, Bijlsma EK, Bok LA, Brouwer AFJ, van der Burgt I, Campeau PM, Canham N, Chrzanowska K, Chu YWY, Chung BHY, Dahan K, De Rademaeker M, Destree A, Dudding-Byth T, Earl R, Elcioglu N, Elias ER, Fagerberg C, Gardham A, Gener B, Gerkes EH, Grasshoff U, van Haeringen A, Heitink KR, Herkert JC, den Hollander NS, Horn D, Hunt D, Kant SG, Kato M, Kayserili H, Kersseboom R, Kilic E, Krajewska-Walasek M, Lammers K, Laulund LW, Lederer D, Lees M, López-González V, Maas S, Mancini GMS, Marcelis C, Martinez F, Maystadt I, McGuire M, McKee S, Mehta S, Metcalfe K, Milunsky J, Mizuno S, Moeschler JB, Netzer C, Ockeloen CW, Oehl-Jaschkowitz B, Okamoto N, Olminkhof SNM, Orellana C, Pasquier L, Pottinger C, Riehmer V, Robertson SP, Roifman M, Rooryck C, Ropers FG, Rosello M, Ruivenkamp CAL, Sagiroglu MS, Sallevelt SCEH, Sanchis Calvo A, **Simsek-Kiper PO**, Soares G, Solaeche L, Sonmez FM, Splitt M, Steenbeek D, Stegmann APA, Stumpel CTRM, Tanabe S, Uctepe E, Utine GE, Veenstra-Knol HE, Venkateswaran S, Vilain C, Vincent-Delorme C, Vulto-van Silfhout AT, Wheeler P, Wilson GN, Wilson LC, Wollnik B, Kosho T, Wieczorek D, Eichler E, Pfundt R, de Vries BBA, Clayton-Smith J, Santen GWE. **The ARID1B spectrum in 143 patients: from nonsyndromic intellectual disability to Coffin-Siris syndrome**. Genet Med. 2019;21(6):1295-1307. doi: 10.1038/s41436-018-0330-z. Epub 2018 Nov 8.
30. Ceylan AC, Sahin I, Erdem HB, Kayhan G, **Simsek-Kiper PO**, Utine GE, Percin F, Boduroglu K, Alikasifoglu M. **An eight-case 1q21 region series: novel aberrations and clinical variability with new features**. J Intellect Disabil Res. 2019;63(6):548-557. doi: 10.1111/jir.12592. Epub 2019 Feb 18.
31. Taskiran EZ, Sonmez HE, Kosukcu C, Tavukcuoglu E, Yazici G, Esendagli G, Batu ED, **Kiper POS**, Bilginer Y, Alikasifoglu M, Ozen S. **A Novel Missense LIG4 Mutation in a Patient With a Phenotype Mimicking Behçet's Disease**. J Clin Immunol. 2019;39(1):99-105. doi: 10.1007/s10875-018-0587-7. Epub 2019 Jan 8.
32. **Simsek-Kiper PO**, Taskiran E, Kosukcu C, Arslan UE, Cormier-Daire V, Gonc N, Ozon A, Alikasifoglu A, Kandemir N, Utine GE, Alanay Y, Alikasifoglu M, Boduroglu K. **Further expanding the mutational spectrum and investigation of genotype-phenotype correlation in 3M syndrome**. Am J Med Genet A. 2019;179(7):1157-1172. doi:

- 10.1002/ajmg.a.61154. Epub 2019 Apr 13.
33. Gonc EN, Ozon ZA, Oguz S , Kabacam S, Taskiran E Z, **Kiper POS**, Utine GE, Alikasifoglu A, Kandemir N , Boduroglu OK, Alikasifoglu M. ***Genetic IGF1R Defects: New Cases Expand the Spectrum of Clinical Features.*** J Endocrinol Invest. 2020;43(12):1739-1748. doi: 10.1007/s40618-020-01264-y. Epub 2020 Apr 30.
 34. Taskiran EZ, Karaosmanoglu B, Koşukcu C, Doğan ÖA, Taylan-Şekeroğlu H, **Şimşek-Kiper PÖ**, Utine EG, Boduroğlu K, Alikasıfoğlu M. ***Homozygous indel mutation in CDH11 as the probable cause of Elshahy-Waters syndrome.*** Am J Med Genet A. 2017;173(12):3143-3152. doi: 10.1002/ajmg.a.38495. Epub 2017 Oct 8.
 35. Zengin-Akkuş P, Taşkıran EZ, Kabaçam S, **Şimşek-Kiper PÖ**, Haliloğlu G, Boduroğlu K, Utine GE. ***Clinical and molecular evaluation of 16 patients with Rett syndrome.*** Turk J Pediatr. 2018;60(1):1-9. doi: 10.24953/turkjpmed.2018.01.001.
 36. Bilgin B, Kabaçam S, Taşkıran E, **Şimşek-Kiper PÖ**, Alanay Y, Boduroğlu K, Utine GE. ***Epigenotype and phenotype correlations in patients with Beckwith-Wiedemann syndrome.*** Turk J Pediatr. 2018;60(5):506-513. doi: 10.24953/turkjpmed.2018.05.006.
 37. Taylan Sekeroglu H, Karaosmanoglu B, Taskiran EZ, **Simsek Kiper PO**, Alikasifoglu M, Boduroglu K, Coskun T, Utine GE. ***Molecular Etiology of Isolated Congenital Cataract Using Next-Generation Sequencing: Single Center Exome Sequencing Data from Turkey.*** Mol Syndromol. 2020;11(5-6):302-308. doi: 10.1159/000510481. Epub 2020 Sep 9.
 38. Ayyildiz Emecen D, Isik E, Utine GE, **Simsek-Kiper PO**, Atik T, Ozkinay F. ***Clinical and Molecular Spectrum of Four Patients Diagnosed with Mowat-Wilson Syndrome.*** Mol Syndromol. 2020;11(5-6):296-301. doi: 10.1159/000511609. Epub 2020 Nov 20. doi: 10.1159/000511609.
 39. Isik E, Arican D, Atik T, Ooi JE, Darcan S, Ozen S, **Simsek Kiper PO**, Utine E, Cogulu O, Ozkinay F. ***A rare cause of syndromic short stature: 3M syndrome in three families.*** Am J Med Genet A. 2021;185(2):461-468. doi: 10.1002/ajmg.a.61989. Epub 2020 Nov 30.
 40. Dhooge T, Van Damme T, Syx D, Mosquera LM, Nampoothiri S, Radhakrishnan A, **Simsek-Kiper PO**, Utine GE, Bonduelle M, Migeotte I, Essawi O, Ceylaner S, Al Kindy A, Tinkle B, Symoens S, Malfait F. ***More than meets the eye: Expanding and reviewing the clinical and mutational spectrum of brittle cornea syndrome.*** Hum Mutat. 2021;42(6):711-730. doi: 10.1002/humu.24199. Epub 2021 Apr 6.
 41. Kolkiran A, Ürel-Demir G, **Şimşek-Kiper PÖ**, Utine GE. ***Three new cases of Crisponi/cold induced sweating syndrome (CS/CISS1) in Turkish families.*** Eur J Med Genet. 2021;64(7):104229. doi: 10.1016/j.ejmg.2021.104229. Epub 2021 Apr 25.
 42. Taşkıran EZ, Karaosmanoğlu B, Koşukcu C, Ürel-Demir G, Akgün-Doğan Ö, **Şimşek-Kiper PÖ**, Alikasıfoğlu M, Boduroğlu K, Utine GE. ***Diagnostic yield of whole-exome sequencing in non-syndromic intellectual disability.***J Intellect Disabil Res. 2021;65(6):577-588. doi: 10.1111/jir.12835. Epub 2021 Mar 19.
 43. Kaya Akca U, **Simsek Kiper PO**, Urel Demir G, Sag E, Atalay E, Utine GE, Alikasifoglu M, Boduroglu K, Bilginer Y, Ozen S. ***Genetic disorders with symptoms mimicking rheumatologic diseases: A single-center retrospective study.*** Eur J Med Genet. 2021;64(4):104185. doi:10.1016/j.ejmg.2021.104185. Epub 2021 Mar 2.
 44. Akgün-Doğan Ö, **Simsek-Kiper PO**, Taşkıran E, Schossig A, Utine GE, Zschocke J, Boduroglu K. ***Kohlschütter-Tönz Syndrome With a Novel ROGD1 Variant in 3***

Individuals: A Rare Clinical Entity. J Child Neurol. 2021;8830738211004736. doi: 10.1177/08830738211004736.

45. Ürel-Demir G, **Şimşek-Kiper PÖ**, Öncel İ, Utine GE, Haliloğlu G, Boduroğlu K. **Natural history of TRPV4-Related disorders: From skeletal dysplasia to neuromuscular phenotype.** Eur J Paediatr Neurol. 2021;32:46-55. doi: 10.1016/j.ejpn.2021.03.011. Epub 2021 Mar 16.
46. Wong HH, Seet SH, Maier M, Gurel A, Traspas RM, Lee C, Zhang S, Talim B, Loh AYT, Chia CY, Teoh TS, Sng D, Rensvold J, Unal S, Shishkova E, Cepni E, Nathan FM, Sirota FL, Liang C, Yarali N, **Şimşek-Kiper PO**, Mitani T, Ceylaner S, Arman-Bilir O, Mbarek H, Gumruk F, Efthymiou S, Uğurlu Çi Men D, Georgiadou D, Sotiropoulou K, Houlden H, Paul F, Pehlivan D, Lainé C, Chai G, Ali NA, Choo SC, Keng SS, Boisson B, Yılmaz E, Xue S, Coon JJ, Ly TTN, Gilani N, Hasbini D, Kayserili H, Zaki MS, Isfort RJ, Ordonez N, Tripolszki K, Bauer P, Rezaei N, Seyedpour S, Khotaei GT, Bascom CC, Maroofian R, Chaabouni M, Alsubhi A, Eyaid W, Işıkay S, Gleeson JG, Lupski JR, Casanova JL, Pagliarini DJ, Akarsu NA, Maurer-Stroh S, Cetinkaya A, Bertoli-Avella A, Mathuru AS, Ho L, Bard FA, Reversade B. **Loss of C2orf69 defines a fatal autoinflammatory syndrome in humans and zebrafish that evokes a glycogen-storage-associated mitochondriopathy.** Am J Hum Genet. 2021;108(7):1301-1317. doi: 10.1016/j.ajhg.2021.05.003. Epub 2021 May 25.
47. **Şimşek-Kiper PO**, Ürel-Demir G, Taskiran EZ, Arslan UE, Nur B, Mihci E, Haliloglu M, Alanay Y, Utine GE, Boduroglu K. **Further defining the clinical and molecular spectrum of acromesomelic dysplasia type maroteaux: a Turkish tertiary center experience.** J Hum Genet. 2021;66(6):585-596. doi: 10.1038/s10038-020-00871-0. Epub 2020 Dec 7.
48. Ozsezen B, Emiralioglu N, Ozon A, Akin O, Ademhan Tural D, Sunman B, Hejyeva A, Hızal M, Alikasifoglu A, **Şimşek Kiper PO**, Boduroglu K, Utine GE, Yalcin E, Dogru Ersoz D, Kiper N, Ozcelik U. **Sleep Disordered Breathing in Patients with Prader Will Syndrome: Impact of Underlying Genetic Mechanism.** Respir Med. 2021, doi: 10.1016/j.rmed.2021.106567.

C. "SHORT COMMUNICATION = BRIEF COMMUNICATION":

(DOÇENTLİK ÖNCESİ)

1. Alanay Y, Ergüner B, Utine E, Haçariz O, Şimşek Kiper PO, Taşkiran EZ, Perçin F, Uz E, Sağıroğlu MŞ, Yuksel B, Boduroglu K, Akarsu AN. **TMCO1 deficiency causes autosomal recessive cerebrofaciothoracic dysplasia.** Am J Med Genet A. 2014;164A(2):291-304. doi: 10.1002/ajmg.a.36248.
2. **Şimşek-Kiper PÖ**, Alanay Y, Gülhan B, Lissewski C, Türkyilmaz D, Alehan D, Cetin M, Utine GE, Zenker M, Boduroğlu K. **Clinical and molecular analysis of RASopathies in a group of Turkish patients.** Clin Genet. 2013;83(2):181-6. doi: 10.1111/j.1399-0004.2012.01875.x.

(DOÇENTLİK SONRASI)

3. **Şimşek Kiper PO**, Oguz S, Ergen F, Utine GE, Alikasifoglu M, Haliloglu G. **A revisited diagnosis of collagen VI-related muscular dystrophy in a patient with a novel COL6A2 variant and 21q22.3 deletion.** Neuropediatrics 2020;51(6):445-449. doi: 10.1055/s-0040-1714125. Epub 2020 Jul 14.
4. Ürel-Demir G, **Şimşek-Kiper PO**, Akgün-Doğan Ö, Göçmen R, Wang Z, Matsumoto N, Miyake N, Utine GE, Nishimura G, Ikegawa S, Boduroglu K. **Further expansion of the**

mutational spectrum of spondylo-meta-epiphyseal dysplasia with abnormal calcification. J Hum Genet. 2018;63(9):1003-1007. doi: 10.1038/s10038-018-0473-4. Epub 2018 Jun 8.

5. Brinkmann J, Lissewski C, Pinna V, Vial Y, Pantaleoni F, Lepri F, Daniele P, Burnyete B, Cuturilo G, Fauth C, Gezdirici A, Kotzot D, Güleç EY, Iotova V, Schanze D, Ramond F, Havlovicová M, Utine GE, **Simsek-Kiper PO**, Stoyanova M, Verloes A, De Luca A, Tartaglia M, Cavé H, Zenker M. **The clinical significance of A2ML1 variants in Noonan syndrome has to be reconsidered.** Eur J Hum Genet. 2021;29(3):524-527. doi: 10.1038/s41431-020-00743-3. Epub 2020 Oct 20.

D. VAKA RAPORU, TEKNİK NOT, EDİTÖRE MEKTUP: (DOÇENTLİK ÖNCESİ)

1. **Simşek OP**, Gönç N, Gümrük F, Cetin M. **A child with vitamin B12 deficiency presenting with pancytopenia and hyperpigmentation.** J Pediatr Hematol Oncol. 2004;26(12):834-6.
2. **Simsek PO**, Ozcelik U, Demirkazik F, Unal OF, Orhan D, Aslan AT, Dogru D. **Tracheobronchopathia osteochondroplastica in a 9-year-old girl.** Pediatr Pulmonol. 2006;41(1):95-7.
3. Kara A, Devrim I, Celik T, Akca T, Tezer H, **Simsek OP**, Kutluk T, Kale G, Secmeer G. **Influenza vaccine adverse event and effect on acceptability in pediatric residents.** Jpn J Infect Dis. 2007;60(6):387-8.
4. **Simşek PO**, Utine GE, Alikasıfoğlu A, Alanay Y, Boduroğlu K, Kandemir N. **Rare sex chromosome aneuploidies: 49,XXXXY and 48,XXXY syndromes.** Turk J Pediatr. 2009;51:294-7.
5. **Simsek PO**, Ozcelik U, Celiker A, Yalcin E, Cobanoglu N, Pekcan S, Alehan D, Ucar C, Dogru D, Kiper N. **A case of congenital agenesis of the right pulmonary artery presenting with hemoptysis and mimicking pulmonary hemosiderosis.** Eur J Pediatr. 2009;168(2):217-20. doi: 10.1007/s00431-008-0726-x.
6. **Simşek-Kiper PO**, Utine GE, Alanay Y, Aktaş D, Alikasıfoğlu M, Boduroğlu K. **A rare case of 2q37 microdeletion with Albright hereditary osteodystrophy-like phenotype.** Turk J Pediatr. 2011;53:558-60.
7. Celik TH, Buyukcam A, **Simsek-Kiper PO**, Utine GE, Ersoy-Evans S, Korkmaz A, Yntema HG, Bodugroglu K, Yurdakok M. **A newborn with overlapping features of AEC and EEC syndromes.** Am J Med Genet A. 2011;155A(12):3100-3. doi: 10.1002/ajmg.a.34328.
8. **Kiper PÖ**, Utine GE, Boduroğlu K, Alanay Y. **Catel-Manzke syndrome: a clinical report suggesting autosomal recessive inheritance.** Am J Med Genet A. 2011;155A(9):2288-92. doi: 10.1002/ajmg.a.34163.
9. Takcı S, Korkmaz A, **Simşek-Kiper PO**, Utine GE, Boduroğlu K, Yurdakök M. **Congenital partial arhinia: a rare malformation of the nose coexisting with holoprosencephaly.** Turk J Pediatr. 2012;54(4):440-3.
10. Dikmetas O, **Simsek Kiper PO**, Mocan MC, Utine EG, Boduroglu K, Irkec M. **Bilateral anterior segment dysgenesis in an infant with partial trisomy 16q and partial monosomy 3p.** J AAPOS. 2012;16(5):473-5. doi: 10.1016/j.jaapos.2012.05.008.
11. Dikoglu E, **Simsek-Kiper PO**, Utine GE, Campos-Xavier B, Boduroglu K, Bonafé L, Superti-Furga A, Unger S. **Homozygosity for a novel truncating mutation confirms**

- TBX15* deficiency as the cause of Cousin syndrome.** Am J Med Genet A. 2013;161A(12):3161-5. doi: 10.1002/ajmg.a.36173.
12. Utine GE, Haliloğlu G, Salanci B, Çetinkaya A, Kiper PÖ, Alanay Y, Aktas D, Boduroğlu K, Alikashişoğlu M. **A homozygous deletion in GRID2 causes a human phenotype with cerebellar ataxia and atrophy.** J Child Neurol. 2013;28(7):926-32. doi: 10.1177/0883073813484967.
13. **Simsek-Kiper PO**, Topaloglu R, Sahin Y, Utine GE, Boduroglu K. **Mucopolidosis type III in an adolescent presenting with atypical facial features and skeletal deformities.** Genet Couns. 2013;24:7-12.
14. Çelik T, **Simsek PO**, Sozen T, Ozyuncu O, Utine GE, Talim B, Yiğit Ş, Boduroglu K, Kamnasaran D. **PRRX1 is mutated in an otocephalic newborn infant conceived by consanguineous parents.** Clin Genet. 2012;81(3):294-7. doi: 10.1111/j.1399-0004.2011.01730.x.
15. Taylan Sekeroglu H, **Simsek-Kiper PO**, Utine GE, Boduroglu K, Sanac AS, Sener EC. **Wildervanck syndrome: An uncommon cause of Duane syndrome.** J Fr Ophthalmol. 2014;37(8):e123-4. doi: 10.1016/j.jfo.2013.10.010.
16. **Şimşek-Kiper PÖ**, Bayram Y, Ütine GE, Alanay Y, Boduroğlu K. **A de novo 11q23 deletion in a patient presenting with severe ophthalmologic findings, psychomotor retardation and facial dysmorphism.** Turk J Pediatr. 2014;56:80-84.
17. Nar I, Surmeli-Onay O, Aytac S, Talim B, **Kiper PO**, Boduroglu K, Yurdakok M. **Vesiculopustular eruption in neonatal transient myeloproliferative disorder.** Indian J Pediatr. 2014;81(4):391-3. doi: 10.1007/s12098-013-1192-7.
18. **Simsek-Kiper PO**, Roach E, Utine GE, Boduroglu K. **Barraquer-Simons syndrome: A rare clinical entity.** Am J Med Genet A. 2014;164A(7):1756-60. doi: 10.1002/ajmg.a.36491.
19. **Simsek-Kiper PO**, Dikoglu E, Campos-Xavier B, Utine GE, Bonafe L, Unger S, Boduroglu K, Superti-Furga A. **Positive effects of an angiotensin II type 1 receptor antagonist in Camurati-Engelmann disease: a single case observation.** Am J Med Genet A. 2014;164A(10):2667-71. doi: 10.1002/ajmg.a.36692.
20. Şahin Y, **Kiper PÖ**, Alanay Y, Liehr T, Utine GE, Boduroğlu K. **Partial monosomy 3q26.33-3q27.3 presenting with intellectual disability, facial dysmorphism, and diaphragm eventration: a case report.** Clin Dysmorphol. 2014;23(4):147-51. doi: 10.1097/MCD.0000000000000042.

(DOÇENTLİK SONRASI)

21. Utine GE, Taşkıran EZ, Koşukcu C, Karaosmanoğlu B, Güleray N, Doğan ÖA, **Kiper PÖ**, Boduroğlu K, Alikashişoğlu M. **HERC1 mutations in idiopathic intellectual disability.** Eur J Med Genet. 2017;60(5):279-283. doi: 10.1016/j.ejmg.2017.03.007. Epub 2017 Mar 18.
22. Guo L, Bertola DR, Takanohashi A, Saito A, Segawa Y, Yokota T, Ishibashi S, Nishida Y, Yamamoto GL, Franco JFDS, Honjo RS, Kim CA, Musso CM, Timmons M, Pizzino A, Taft RJ, Lajoie B, Knight MA, Fischbeck KH, Singleton AB, Ferreira CR, Wang Z, Yan L, Garbern JY, **Simsek-Kiper PO**, Ohashi H, Robey PG, Boyde A, Matsumoto N, Miyake N, Spranger J, Schiffmann R, Vanderver A, Nishimura G, Passos-Bueno MRDS, Simons C, Ishikawa K, Ikegawa S. **Bi-allelic CSF1R Mutations Cause Skeletal Dysplasia of Dysosteosclerosis-Pyle Disease Spectrum and Degenerative Encephalopathy with Brain Malformation.** Am J Hum Genet. 2019 May;104(5):925-935. doi: 10.1016/j.ajhg.2019.03.004. Epub 2019 Apr 11.

23. **Simsek-Kiper PO**, Taskiran EZ, Kosukcu C, Urel-Demir G, Akgun-Dogan O, Yilmaz G, Utine GE, Nishimura G, Boduroglu K, Alikasifoglu M. **Further delineation of spondyloepimetaphyseal dysplasia Faden-Alkuraya type: A RSPRY1-associated spondylo-epi-metaphyseal dysplasia with cono-brachydactyly and craniosynostosis.** Am J Med Genet A. 2018;176(9):2009-2016. doi: 10.1002/ajmg.a.40427. Epub 2018 Jul 31.
24. **Simsek-Kiper PO**, Kosukcu C, Akgun-Dogan O, Gocmen R, Utine GE, Soyer T, Korkmaz-Toygar A, Nishimura G, Alikasifoglu M, Boduroglu K. **A novel NKX3-2 mutation associated with perinatal lethal phenotype of spondylo-megaepiphyseal-metaphyseal dysplasia in a neonate.** Eur J Med Genet. 2019;62(1):21-26. doi: 10.1016/j.ejmg.2018.04.013. Epub 2018 Apr 25.
25. Akgun-Dogan O, **Simsek-Kiper PO**, Taskiran E, Lissewski C, Brinkmann J, Schanze D, Göçmen R, Cagdas D, Bilginer Y, Utine GE, Zenker M, Ozen S, Tezcan İ, Alikasifoglu M, Boduroğlu K. **ADA2 deficiency in a patient with Noonan syndrome-like disorder with loose anagen hair: The co-occurrence of two rare syndromes.** Am J Med Genet A. 2019;179(12):2474-2480. doi: 10.1002/ajmg.a.61363. Epub 2019 Oct 4.
26. Guleray N, **Simsek Kiper PO**, Utine GE, Boduroglu K, Alikasifoglu M. **Intrafamilial variability of XYLT2-related spondyloocular syndrome.** Eur J Med Genet. 2019;62(11):103585. doi: 10.1016/j.ejmg.2018.11.019. Epub 2018 Nov 27.
27. Akgün-Doğan Ö, **Simsek-Kiper PÖ**, Utine GE, Boduroğlu K. **Anauxetic dysplasia: A rare clinical entity.** Turk J Pediatr. 2018;60(1):89-93. doi: 10.24953/turkjped.2018.01.014.
28. Bekircan-Kurt CE, **Simsek-Kiper PÖ**, Boduroğlu K, Dericioğlu N. **A novel de novo mutation involving the MLL2 gene in a Kabuki syndrome patient presenting with seizures.** Turk J Pediatr. 2016;58(1):97-100. doi: 10.24953/turkjped.2016.01.015.
29. Bilgin N, Parlak S, **Simsek-Kiper PÖ**, Topcu M, Topaloglu H. **Mystery Case: Pontine tegmental cap dysplasia in a neonate.** Neurology. 2018;91(22):e2100-e2101. doi: 10.1212/WNL.00000000000006578.
30. Ürel Demir G, Güleray Lafcı N, Akgün Doğan Ö, **Simsek Kiper PÖ**, Utine GE. **Peters Plus syndrome: a recognizable clinical entity.** Turk J Pediatr. 2020;62(1):136-140. doi: 10.24953/turkjped.2020.01.020.
31. Ürel-Demir G, Akgün-Doğan Ö, Oğuz S, Güleray-Lafcı N, **Simsek-Kiper PÖ**, Utine GE, Alikasıfoğlu M, Boduroğlu K. **Further Phenotypic Delineation of Partial Trisomy 17q and Partial Monosomy 20q Due to Rare t(17;20).** Mol Syndromol. 2020;11(1):38-42. doi: 10.1159/000505141. Epub 2020 Jan 14.
32. Akgün Doğan Ö, Demir GÜ, Kosukcu C, Taskiran EZ, **Simsek-Kiper PÖ**, Utine GE, Alikasıfoğlu M, Boduroğlu K. **Hyperphosphatasia with mental retardation syndrome type 4 In two siblings-expanding the phenotypic and mutational spectrum.** Eur J Med Genet. 2019;62(6):103535. doi: 10.1016/j.ejmg.2018.09.002. Epub 2018 Sep 11.
33. Ürel-Demir G, Taşkıran EZ, Akgün-Doğan Ö, **Simsek-Kiper PÖ**, Utine GE. **Ophthalmocromelic syndrome in an infant.** Eur J Med Genet. 2019;62(7):103664. doi: 10.1016/j.ejmg.2019.05.003. Epub 2019 May 5.
34. Guleray N, Kosukcu C, Taskiran ZE, **Simsek Kiper PO**, Utine GE, Gucer S, TokatliA, Boduroglu K, Alikasifoglu M. **Atypical Presentation of Sengers Syndrome: A Novel Mutation Revealed with Postmortem Genetic Testing.** Fetal Pediatr Pathol. 2020;39(2):163-171. doi: 10.1080/15513815.2019.1639089. Epub 2019 Jul 15
35. Gülseren D, Güleray N, Akgün-Doğan Ö, **Simsek-Kiper PÖ**, Utine EG, Alikasıfoğlu M,

- Ersoy-Evans S. *Café noir spots: a feature of familial progressive hyper- and hypopigmentation*. J Eur Acad Dermatol Venereol. 2020;34(2):e76-e77. doi: 10.1111/jdv.15968. Epub 2019 Oct 24.
36. Gonc EN, Ozon A, Buyukyilmaz G, Alikasifoglu A, Simsek OP, Kandemir N. *Acquired resistance to pamidronate treated effectively with zoledronate in juvenile Paget's disease*. Osteoporos Int. 2018;29(6):1471-1474. doi: 10.1007/s00198-018-4443-7. Epub 2018 Mar 3.
37. Ürel Demir G, Doğan ÖA, Simsek Kiper PÖ, Utine GE, Boduroğlu K, Gucer S, Alikasıfoğlu M. *Coexistence of Trisomy 13 and SRY (-) XX Ovotesticular Disorder of Sex Development*. Fetal Pediatr Pathol. 2017;36(6):445-451. doi: 10.1080/15513815.2017.1379039. Epub 2017 Dec 8.
38. Xue JY, Simsek-Kiper PO, Utine GE, Yan L, Wang Z, Taskiran EZ, Karaosmanoglu B, Imren G, Gocmen R, Nishimura G, Matsumoto N, Miyake N, Ikegawa S, Guo L. *Expanding the phenotypic spectrum of TNFRSF11A-associated dysosteosclerosis: a case with intracranial extramedullary hematopoiesis*. J Hum Genet. 2021;66(6):607-611. doi: 10.1038/s10038-020-00891-w. Epub 2021 Jan 6.
39. Kindiş E, Simsek-Kiper PÖ, Koşukcu C, Taşkıran EZ, Göçmen R, Utine E, Haliloğlu G, Boduroğlu K, Alikasıfoğlu M. *Further expanding the mutational spectrum of brain abnormalities, neurodegeneration, and dysosteosclerosis: A rare disorder with neurologic regression and skeletal features*. Am J Med Genet A. 2021;185(6):1888-1896. doi: 10.1002/ajmg.a.62179. Epub 2021 Mar 22.
40. Akalın A, Taskiran EZ, Simsek-Kiper PÖ, Utine E, Alanay Y, Özçelik U, Boduroğlu K. *Spondyloepimetaphyseal dysplasia EXTL3-deficient type: Long-term follow-up and review of the literature*. Am J Med Genet A. 2021. doi: 10.1002/ajmg.a.62378. Online ahead of print.
41. Ürel-Demir G, Aydın B, Karaosmanoğlu B, Akgün-Doğan Ö, Taşkıran EZ, Simsek-Kiper PÖ, Utine GE, Boduroğlu K. *Two Siblings with Kaufman Oculocerebrofacial Syndrome Resembling Oculoauriculovertebral Spectrum*. Mol Syndromol. 2021;12(2):106-111. doi: 10.1159/000513078. Epub 2021 Feb 5.
42. Ozon ZA, Alikasifoglu A, Kandemir N, Aydın B, Gonc EN, Karaosmanoglu B, Celik NB, Eroglu-Ertugrul NG, Taskiran EZ, Haliloglu G, Oguz KK, Kiper PO, Yalnizoglu D, Utine GE, Alikasifoglu M. *Novel insights into diabetes mellitus due to DNAJC3-defect: Evolution of neurological and endocrine phenotype in the pediatric age group*. Pediatr Diabetes. 2020;21(7):1176-1182. doi: 10.1111/pedi.13098. Epub 2020 Sep 10.

**ULUSLARARASI BİLİMSEL TOPLANTILARDA SUNULAN VE BİLDİRİ KİTABINDA (PROCEEDINGS) BASILAN BİLDİRİLER:
(DOÇENTLİK ÖNCESİ)**

1. Simsek PO, Anlar B, Ozyurek H. *A rare and severe complication of meningitis: cystic encephalomalacia*. 5th International European Pediatric Neurology Congress, Italy, October 20-25, 2003 (Poster sunumu-Poster P275). Abstract Book p373.
2. Simsek PO, Aslan AT, Kiper N, Yalcin E, Dogru D, Ozcelik U, Ercis S, Hascelik G, Ulus B, Inan S. *A randomized trial of the effectiveness of nebulized therapy with epinephrine compared with salbutamol in the treatment of acute viral bronchiolitis*. 15th ERS Annual Congress, Copenhagen, Denmark, September 17-21, 2005 (Tartışmalı poster sunumu-Poster P865). Abstract Book p127.

3. Kara A, Celik T, Devrim I, Akca T, Tezer H, **Simsek OP**, Cengiz AB, Kutluk T, Kale G, Seçmeer G. ***Influenza Vaccine Adverse Event and Effect on Acceptability in Pediatric Residents***. 12th, International Congress of Infectious Diseases, Lisbon, Portugal, June 15-18, 2006 (Poster sunumu-Poster 10.012). Int J Infect Dis. 2006;10(suppl1):p50.
4. **Simsek PO**, Ozon A, Gonc N, Alikasifoglu A, Kandemir N. ***Epidemiological data of type I diabetes mellitus in Turkish children at two different time periods: 1969-1991 and 1991-2006***. 46th Annual Meeting of the European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE), Helsinki, Finland. June 27-30, 2007 (Tartışmalı poster sunumu-P01-266). Horm Res. 2007;68 (suppl1):p82.
5. Utine EG, **Kiper PO**, Alanay Y, Haliloglu G, Aktas D, Boduroglu K, Tuncbilek E, Alikasifoglu M. ***Searching for copy number changes in non-syndromic X-linked intellectual disability*** (Poster sunumu-Poster 991F). 12th International Congress of Human Genetics, Montreal, Canada, 11-15 October 2011. Abstract Book p846.
6. **Simsek Kiper PO**, Alanay Y, Gulhan B, Lissewski C, Turkyilmaz D, Alehan D, Cetin M, Utine GE, Zenker M, Boduroglu K. ***Clinical and Molecular Analysis of Patients with Neurocardiofaciocutaneous Syndromes From Turkey***. 12th International Congress of Human Genetics, Montreal, Canada, 11-15 October 2011. (Poster Sunumu-Poster 1033T). Abstract Book p532.
7. Boduroglu K, **Simsek PO**, Utine GE. ***A patient with a duplication of 16q and a deletion of 3p presenting with coloboma and buphthalmos*** (Poster Sunumu-Poster 1.P49). 8th European Cytogenetics Conference, Porto, Portugal, 02-05 July 2011 Chromosome Res. 2011;19(suppl1):s63.
8. **Simsek PO**, Utine GE, Boduroglu K. ***A case of deletion of 4q and duplication of 10q presenting with tetralogy of Fallot, developmental delay and facial dysmorphism*** (Poster Sunumu-Poster 1.P85). 8th European Cytogenetics Conference, Porto, Portugal, 02-05 July 2011 Chromosome Res. 2011;19 (suppl1): s83.
9. Sahin Y, **Simsek Kiper P**, Utine E, Boduroglu K. ***A patient with 3q26.3 3q27.3 monosomy presenting with intellectual disability, facial dysmorphism and diaphragm evantration*** (Poster sunumu-Poster P06.152). European Society of Human Genetics, European Human Genetics Conference in conjunction with the European Meeting on Psychosocial Aspects of Genetics and the German Society of Human Genetics. June 23-26, 2012 NCC Ost, Nurnberg, Germany. Eur J Hum Genet. 2012;20 (suppl1): s70.
10. Utine GE, Akpınar B, Arslan U, **Kiper POS**, Salancı BV, Alanay Y, Aktaş D, Haliloğlu G, Oğuz KK, Boduroğlu K, Alikasıfoğlu M. ***Evaluation of Brain Function with 1H Magnetic Resonance Spectroscopy in Patients with Fragile X Syndrome***. 13th International Fragile X Conference, July 25-29 2012, Miami, Florida (Poster sunumu).
11. **Simsek-Kiper PO**, Utine GE, Boduroglu K. ***Deletion of GNAS in a girl presenting with severe pre- and post-natal growth retardation, developmental delay and facial dysmorphism*** (Poster sunumu-Poster 1.P41). 9th European Cytogenetics Conference, 29 Haziran-2 Temmuz 2013, Dublin, İrlanda. Chromosome Res. 2013;21(suppl1):S52.
12. Utine GE, **Kiper PO**, Alanay Y, Boduroğlu K. ***Microdeletions at 1q21.1 and 2q24.2 in a patient with developmental delay and dysmorphic features*** (Poster sunumu-Poster 1.P8). 9th European Cytogenetics Conference, Dublin, İrlanda. Chromosome Res. 2013;21(suppl1):S35.
13. Dikoglu E, **Simsek-Kiper PO**, Utine GE, Campos-Xavier B, Boduroglu K, Bonafé L, Superti-Furga A, Unger S. ***Homozygosity for a novel truncating mutation confirms***

TBX15 deficiency as the cause of Cousin Syndrome (Poster sunumu-Poster 38). International Skeletal Dysplasia Society 11th Biennial Meeting, August 28-31, 2013-Bologna, Italy. Abstract Book p72.

14. **Simsek Kiper PO**, Dikoglu E, Campos-Xavier B, Utine GE, Bonafé L, Unger S, Boduroglu K, Superti-Furga A. ***Losartan Treatment in Camurati-Engelmann Disease: An Experience InAn Adolescent Patient*** (Poster sunumu-Poster 63). International Skeletal Dysplasia Society 11th Biennial Meeting, August 28-31, 2013-Bologna, Italy. Abstract Book p81.
15. Dikoglu E, **Simsek-Kiper PO**, Utine GE, Boduroglu K, Campos-Xavier B, Unger S, Bonafé L, Superti-Furga A. ***Congenital knee dislocation in Temtamy type preaxial brachydactyly syndrome with CHSY1 mutations*** (Sözlü bildiri-Oral 61). International Skeletal Dysplasia Society 11th Biennial Meeting, August 28-31, 2013-Bologna, Italy. Abstract Book p41.
16. Alanay Y, Unal S, Cetin M, Boduroglu K, Utine E, Cormier-Daire V, Huber C, Ozsurekci Y, Kilic E, **Simsek-Kiper PO**, Gumruk F. ***Hematological Abnormalities in Microcephalic Osteodysplastic Primordial Dwarfism type II (MOPD II): a potential role of pericentrin in hematopoiesis*** (Sözlü bildiri-Oral 74). International Skeletal Dysplasia Society 11th Biennial Meeting, August 28 - 31, 2013-Bologna, Italy Abstract Book p47.
17. Michot C, Le Goff C, Baujat G, Piquant K, Blair E, Boute O, Gilbert-Dussardier B, Goldenberg A, Henderson A, Isidor B, Kayserili H, Kinning E, **Simsek-Kiper PO**, Quelin C, Savarirayan R, Simon M, Splitt M, Verhagen J, Verloes A, Le Merrer M, Munnich A, Cormier-Daire V. ***Expanding the phenotypic spectrum of PDE4D and PRKAR1A mutations: from acrodysostosis to acroscaphodysplasia*** (Poster sunumu, Poster No 3110M). American Society of Human Genetics 64th Annual Meeting October 18-22, 2014 San Diego, CA. Abstract Book 791.

(DOÇENTLİK SONRASI)

18. **Simsek-Kiper PO**, Taşkıran EZ, Utine GE, Alikışıfoğlu A, Kandemir N, Cormier-Daire V, Alanay Y, Alikışıfoğlu M, Boduroğlu K. ***Clinical and Molecular Analysis of 3M Syndrome in A Group of Turkish Patients.*** (Sözlü bildiri-Oral 31). International Skeletal Dysplasia Society 12th Biennial Meeting, July 29-August 1, 2015-Istanbul, Turkey, Abstract Book p. 57.
19. Utine GE, **Simsek-Kiper PO**, Boduroglu K, Ikegawa S, Nishimura G. ***Skeletal Dysplasia with Intellectual Disability: Dyggve-Melchior-Clausen Dysplasia.*** (Poster sunumu-Poster No 46) International Skeletal Dysplasia Society 12th Biennial Meeting, July 29-August 1, 2015-Istanbul, Turkey, Abstract Book p.130.
20. Guleray N, **Simsek-Kiper PO**, Demirel M, Çetinkaya A, Utine GE, Alikışıfoğlu M, Boduroglu K. ***Roberts/SC Phocomelia Syndrome: A Rare Clinical Entity.*** (Poster sunumu-Poster No 19) International Skeletal Dysplasia Society 12th Biennial Meeting, July 29-August 1, 2015-Istanbul, Turkey, Abstract Book p.100.
21. **Simsek-Kiper PO**, Sahin Y, Utine GE, Soyer T, Korkmaz Toygar A, Alikışıfoğlu M, Nishimura G, Boduroğlu K. ***A Novel NKX3-2 Mutation Associated with Spondylo-Megaepiphyseal-Metaphyseal Dysplasia in A Neonate: A Rare Clinical Entity.*** (Poster sunumu-Poster No 45) International Skeletal Dysplasia Society 12th Biennial Meeting, July 29-August 1, 2015-Istanbul, Turkey, Abstract Book p.129.
22. Kurt-Sukur ED, **Simsek-Kiper PO**, Utine GE, Boduroglu K, Tuncbilek E, Alanay Y. ***Experience of a Skeletal Dysplasia Registry in Turkey: A Five-Years Retrospective***

- Analysis.** (Poster sunumu-Poster No 03) International Skeletal Dysplasia Society 12th Biennial Meeting, July 29-August 1, 2015-Istanbul, Turkey, Abstract Book p.84.
23. Akgun Dogan O, **Simsek-Kiper PO**, Utine GE, Zenker M, Boduroglu K. ***A Novel SMARCAL1 Mutation Associated with Schimke Immunoosseous Dysplasia: A Clinical Report.*** (Poster sunumu-Poster No 20) International Skeletal Dysplasia Society 12th Biennial Meeting, July 29-August 1, 2015-Istanbul, Turkey, Abstract Book p.101.
24. Ceylan AC, **Simsek Kiper PO**, Utine GE, Anlar B, Boduroğlu K, Ikegawa S, Nishimura G. ***Chondrodysplasia Punctata, Brachytelephalangi Type with A Novel ARSE Mutation: A Clinical Report.*** (Poster sunumu-Poster No 26) International Skeletal Dysplasia Society 12th Biennial Meeting, July 29-August 1, 2015-Istanbul, Turkey, Abstract Book p.108.
25. Demirel M, **Simsek Kiper PO**, Utine GE, Boduroğlu K. ***Keutel Syndrome: A Rare Clinical Entity.*** (Poster sunumu-Poster No 27) International Skeletal Dysplasia Society 12th Biennial Meeting, July 29-August 1, 2015-Istanbul, Turkey, Abstract Book p.109.
26. Sivri HS, Yildiz Y, **Simsek Kiper PO**, Dursun A, Tokatli A. ***Two adult siblings with progressive walking difficulty and visual disturbances*** 11th Annual World Symposium of the Lysosomal-Disease-Network Location: Orlando, FL Date:FEB 09-13, 2015, Molecular Genetics And Metabolism 2015;114:S108-S109 Meeting Abstract: 243. doi: 10.1016/j.jymgme.2014.12.246.
27. Gonc EN, Ozon ZA, Buyukyilmaz G, Alikasifoglu A, **Simsek O**, Kandemir N. ***Long Term Effects of Bisphosphonate Treatment in a Case with Infantile Onset Severe form of Juvenile Paget's Disease*** (Poster Sunumu, P3-645), 54th Annual ESPE Meeting, October 1st-October 3rd, 2015, Barcelona, Spain, Abstract Book p340.
28. Bögershausen N, Tsai I, Pohl E, **Simsek Kiper P**, Beleggia F, Percin FE, Keupp K, Matchan A, Milz E, Alanay Y, Kayserili H, Liu Y, Banka S, Kranz A, Zenker M, Wiczorek D, Elcioglu N, Prontera P, Lyonnet S, Meitinger T, Stewart F, Donnai D, Strom TM, Boduroglu K, Yigit G, Li Y, Katsanis N, Wollnik B. ***Spotlight on the pathogenesis of Kabuki syndrome.*** (Plenary Lectures, PL2.3) ESHG 2015, 6-9 June 2015, Glasgow, Scotland, United Kingdom.
29. Akgün Doğan O, **Simsek Kiper PO**, Alanay Y, Utine GE, Boduroğlu K. ***Meier-Gorlin (ear-patella-short stature) syndrome: A Rare Clinical Entity.*** Poster sunumu, Poster No: E-P11.26, ESHG 2016, 21-25 May 2016, Barcelona, Spain.
30. **Simsek-Kiper PO**, Taskiran EZ, Arslan U, Kosukcu C, Akgun-Dogan O, Utine GE, Alikasifoglu A, Kandemir N, Cormier-Daire V, Alanay Y, Alikasifoglu M, Boduroglu K. ***OBSL1 Mutations Represent The Major Gene Defect In A Group Of 3M Syndrome Patients: A Study From Turkey.*** Poster Sunumu, Poster No: P04.001, ESHG 2016, 21-25 May 2016, Barcelona, Spain.
31. Baujat G, Michot C, Siour Q, Parisot M, Bole-Feysot C, Fourrage C, Nitschke P, Kayirangwa H, Le Quan Sang K, Dieux-Coeslier A, Mortier G, **Simsek-Kiper P**, Chandler K, David A, Do Ngoc Thanh C, Francannet C, Gaillard D, Goldenberg A, Megarbané A, Sigaudy S, Thauvin C, Attié-Bittach T, Saunier S, Skeletal Ciliopathies Consortium, Huber C, Cormier-Daire V. ***Asphyxiating Thoracic Dysplasia (ATD) and Short Rib-Polydactyly syndrome type III (SRPIII): clinical and molecular review of 71 families.*** Poster Sunumu, Poster No: P04.010, ESHG 2016, 21-25 May 2016, Barcelona, Spain.
32. Ceylan AC, Taşkıran EZ, **Simsek Kiper PO**, Utine GE, K. Boduroğlu K, Alikasıfoğlu M. ***Clinical and quantitative PCR confirmation of copy number variations detected by***

- array CGH.** Poster Sunumu, Poster No: P08.10, ESHG 2016, 21-25 May 2016, Barcelona, Spain.
33. Zengin Akkus P, Utine GE, Akgun Dogan O, **Simsek Kiper PO**, Taskiran EZ, Haliloglu G, Boduroglu K. ***Clinical and molecular aspects and genotype-phenotype correlation in Rett syndrome***, Poster Sunumu, Poster No: E-P08.28, ESHG 2016, 21-25 May 2016, Barcelona, Spain.
 34. **Simsek-Kiper PO**, Taskiran EZ, Utine GE, Alikasifoglu A, Kandemir N, Cormier-Daire V, Alanay Y, Alikasifoglu M, Boduroglu K. ***Clinical and Molecular Analysis of 3M Syndrome Patients: A Study From Turkey Poster sunumu***, Poster No: PP106, 28th International Congress of Pediatrics, 17-22 August 2016, Vancouver, Canada.
 35. Superti Furga A, Saito H, **Simsek Kiper PO**, Gori F, Unger S, Hesse E, Yamana K, Kiviranta R, Solban N, Liu J, Brommage R, Boduroglu K, Bonafe L, Campos-Xavier B, Nishimura G, Girisha KM, Takita H, Harshman K, Stevenson B, Rivolta C, Baron R. ***SFRP4 ablation in Pyle disease reveals the differential regulation of trabecular versus cortical bone and highlights the importance of cortical bone in bone stability***. American Society of Human Genetics 66th Annual Meeting, October 18-22, Vancouver, Canada.
 36. Alarcon Martinez T, Kabaçam S, Ceylan AC, **Simsek Kiper ÖP**, Alikasifoğlu M, Boduroğlu K, Utine GE. ***Analysis of chromosome 22q11.2 copy number variations by multiplex ligation-dependent probe amplification***, (Poster Sunumu: 940W) American Society of Human Genetics 66th Annual Meeting, October 18-22, Vancouver, Canada.
 37. Oguz S, Guleray N, Dogan O, **Simsek Kiper PO**, Utine GE, Boduroglu K, Alikasifoglu M. ***Partial Trisomy 18 From a marker chromosome to a rare chromosomal disorder***, Poster Sunumu, Poster No: P45. European Cytogenetics Conference, 1-4 July 2017, Florence, Italy.
 38. Michot C, Huber C, Le Quan Sang K, Bole C, Nitschke P, Abdalla E, Alessandri J, Baumann C, Bedeschi M, Bieth E, Brancati F, Chandler F, Cordier M, Devriendt K, Dieux A, Do Ngoc Thanh C, El Chehadeh S, Faivre L, Francannet Gaillard C, Geneviève D, Gérard M, Gilbert B, Giuliano F, Goldenberg A, Isidor B, Irving M, Jouk P, Martinovic J, Mathieu M, Mégarbané A, Mortier G, Odent S, Piard J, Port-Lis M, Rossi M, Sigaudy S, Simon M, **Simsek-Kiper P**, Sznajder Y, Tomkins S, Tasic V, Toutain A, Turnpenny P, Vogel I, Whalen S, Wright M, Yeung A, Baujat G, Cormier-Daire V. ***Genotype-phenotype correlation in Jeune thoracic dysplasia/short rib-polydactyly type III: review of 130 cases***, Sözel Sunum, C05.2, European Human Genetics Conference, May 27-30 2017, Copenhagen, Denmark.
 39. **Simsek Kiper PO**, Ozon A, Gonc N, Alikasifoglu A, Utine GE, Boduroglu K, Alikasifoglu M, ***17q24.3 Duplication In A Patient Presenting With SRY-Negative 46,XX Disorders of Sex Development***, Poster Sunumu, Poster No: P03.01A, European Human Genetics Conference, May 27-30 2017, Copenhagen, Denmark.
 40. Utine GE, Taşkıran EZ, Koşukcu C, Akgün Doğan Ö, **Simsek Kiper ÖP**, Boduroğlu K, Alikasifoğlu M. ***Homozygous novel variant in MUT in a patient with intellectual disability without metabolic derangement***. Poster Sunumu, Poster No: E-P08.31, European Human Genetics Conference, May 27-30 2017, Copenhagen, Denmark.
 41. **Simsek Kiper PO**, Utine GE, Zschocke J, Boduroglu K. ***A novel homozygous ROGD1 mutation in two siblings with kohlschutter-tonz syndrome: a rare entity***. Poster sunumu, Poster No: P08.40D, European Human Genetics Conference, May 27-30 2017, Copenhagen, Denmark.

42. Guleray N, Urel Demir G, Akgun Dogan O, **Simsek Kiper PO**, Utine GE, Alikasifoglu M. ***Absence of major eye malformations further expands the phenotype of SOX2 deletions.*** Poster sunumu, Poster No: P11.106B, European Human Genetics Conference, May 27-30 2017, Copenhagen, Danmark.
43. Temel SG, Ekmekci C, Yenmis G, **Simsek Kipe POr**, Alanay Y. ***Baraitser-Winter Syndrome in a boy with heterozygous missense mutation in the ACTB gene.*** Poster Sunumu, Poster No: E-P11.16, European Human Genetics Conference, May 27-30 2017, Copenhagen, Danmark.
44. Ürel Demir G, Taşkıran EZ, Akgün Doğan Ö, **Simsek Kiper PÖ**, Utine GE. ***Ophthalmocromelic syndrome in an infant.*** Poster Sunumu, Poster no: E-P11.26, European Human Genetics Conference, May 27-30 2017, Copenhagen, Danmark.
45. **Simsek-Kiper PO**, Taskiran EZ, Kosukcu C, Akgun-Dogan O, Yilmaz G, Utine GE, Nishimura G, Boduroglu K, Alikasifoglu M. ***RSPRY1-associated skeletal dysplasia: Spondylo-epi-metaphyseal dysplasia with cono-brachydactyly and craniosynostosis.*** Poster Sunumu, Poster No: P04.70B, European Human Genetics Conference, May 27-30 2017, Copenhagen, Danmark.
46. **Simsek-Kiper P**, Taskiran EZ, Kosukcu C, Akgün-Doğan O, Yilmaz G, Utine GE, Nishimura G, Boduroglu K, Alikasifoglu M. ***Further delineation of spondyloepimetaphyseal dysplasia Faden-Alkuraya type: a RSPRY1-associated spondylo-epi-metaphyseal dysplasia with cono-brachydactyly and craniosynostosis.*** Sözlü Sunum, No 006, 13th International Skeletal Dysplasia Society Meeting, 20-23 September 2017, Bruges, Belçika.
47. **Simsek-Kiper Pelin**, Gori F, Unger S, Girisha K, Nishimura G, Baron R, Superti-Furga A. ***Deficiency of SFRP4, a soluble LRP receptor antagonist, impairs the formation of cortical bone and results in Pyle disease.*** Sözlü Sunum, No 038, 13th International Skeletal Dysplasia Society Meeting, 20-23 September 2017, Bruges, Belgium.
48. **Simsek-Kiper PO**, Utine GE, Taskiran EZ, Kosukcu C, Arslan U, Alanay Y, Alikasifoglu M, Boduroglu K. ***Clinical, demographic and nosologic characterization of the genetic disorders of the skeleton in Turkey: The skeletal dysplasia registry.*** Poster Sunumu, Poster No: P04.87C/C, European Human Genetics Conference, June 16-19, 2018, Milan, Italy.
49. Guleray N, **Simsek Kiper PO**, Utine GE, Boduroglu K, Alikasifoglu M. ***Expanding the clinical and mutational spectrum of Roberts syndrome with previously unreported endocrine findings.*** Poster Sunumu, Poster No: P04.81A/A, European Human Genetics Conference, June 16-19, 2018, Milan, Italy.
50. Oguz S, **Simsek Kiper PO**, Utine GE, Alanay Y, Ozen S, Boduroglu K, Alikasifoglu M. ***Camptodactyly-arthropathy-coxa vara-pericarditis syndrome in a large family: A clinical condition with a diagnostic challenge.*** Poster Sunumu, Poster No: P04.10B/B, European Human Genetics Conference, June 16-19, 2018, Milan, Italy.
51. Gonc EN, Ozon ZA, Kabacam S, **Simsek OP**, Utine GE, Alikasifoglu A, Kandemir N, Alikasifoglu M. ***IGF1 Receptor Deletion is a Rare Cause of Prenatal Onset Short Stature.*** Poster Sunumu, Podium # 44, 9th International Congress of the Growth Hormone Research & IGF Societies, Sep 14-17, 2018, Seattle, Washington, United States of America.
52. Vuralli D, Kosukcu C, Taskiran E, **Simsek PO**, Utine GE, Boduroglu K, Alikasifoglu A, Alikasifoglu M. ***A Rare Cause of Hyperinsulinemic Hypoglycemia: Costello syndrome.***

Poster Sunumu, Poster No: P2-P193. 57th Annual Meeting of the ESPE, 27-29 September, 2018, Athens, Greece.

53. **Şimşek-Kiper PÖ**, Taşkiran E, Koşukcu C, Arslan UE, Utine GE, Alanay Y, Alikasıfoğlu M, Boduroğlu K. *The Skeletal Dysplasia Registry: Hacettepe Experience*. Sözlü Sunum, The 14th Biannual International Skeletal Dysplasia Society Meeting, 11-14 Eylül 2019, Oslo, Norway.
54. Vurallı D, **Şimşek Kiper PO**, Utine E, Unsal Y, Alikasifoglu A, Kandemir N. *Spondyloocular Syndrome: Presentation of Two Siblings Diagnosed with The Rare Disease and The Results of Pamidronate Therapy*. ESPE Abstracts (2019) 92 P2-59, 58th Annual ESPE, 19 - 21 Sep 2019, Vienna, Austria.
55. Brinkmann J, Lissewski C, Pinna V, Vial Y, Pantaleoni F, Lepri F, Daniele P, Burnyete B, Cuturilo G, Fauth C, Kotzot D, Güleç EY, Iotova V, Forzano G, Schanze D, Ramond F, Havlovicová M, Utine GE, **Şimşek-Kiper PO**, Verloes A, De Luca A, Tartaglia M, Cavé H, Zenker M. *The role of A2ML1 variants in Noonan syndrome remains unverified*. The 53rd European Society of Human Genetics (ESHG) Conference, P11.81.C Poster presentation, Volume 28, Supplement 1, December 2020.
56. Gurel A, Unal S, Yaralı N, **Şimşek Kiper P**, Ceylaner S, Bilir OA, Gumruk F, Akarsu NA, Cetinkaya A. *High intrafamilial variability in a C15orf41 associated Congenital Dyserythropoietic Anemia family indicates involvement of C2orf69 in infantile epilepsy*. The 53rd European Society of Human Genetics (ESHG) Conference, P07.08. A Poster presentation, Volume 28, Supplement 1, December 2020.

ULUSAL HAKEMLİ DERGİLERDE YAYIMLANAN MAKALELER:

(DOÇENTLİK ÖNCESİ)

1. **Şimşek PÖ**, Kiper N. *Akut bronşiyolitte kanıta dayalı tedavi seçenekleri*. Derleme. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi 2007;50:275-284.
2. Korkmaz A, Akçören Z, Alanay Y, Özyüncü Ö, Yiğit Ş, Deren Ö, Talim B, Orhan D, Güçer Ş, Yurdakök M, Önderoğlu L, Kale G, Tekinalp G, Özkutlu S, Özden Çiftçi A, **Şimşek ÖP**, Ütine GE, Durukan T, Tunçbilek E. *Hacettepe Üniversitesi Hastanesi 2001-2006 dönemi perinatal mortalite analizi*. Orijinal Makale. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi 2010;53:175-188.
3. Alikasıfoğlu A, Arıkan H, Aslan AT, Avcı S, Balkancı ZD, Bingöl Boz A, Bingöl Karakoç G, Can D, Çobanoğlu N, Dağlı E, Demir E, Demir H, Doğru Ersöz D, Ersu R, Göçmen A, Gülen F, Güler N, Gürcan N, Gürkan F, Karadağ B, Karakoç F, Kiper N, Köse M, Midyat L, Özçelik U, Özen H, Pamukçu Uyan A, Pekcan S, Şener B, Şenses Dinç G, **Şimşek PÖ**, Şimşek S, Tanaç R, Uyan ZS, Uzuner N, Ünal F, Yalçın E, Yılmaz E, Yılmaz Ö, Yüksel H. *Türk Toraks Derneği Kistik fibrozis Tanı ve Tedavi Rehberi 2011*, Türk Toraks Dergisi 2011;12(Ek 2).
4. Ütine GE, **Şimşek-Kiper PÖ**, Boduroğlu K. *Mikrodelesyon sendromları*. Derleme. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi 2012;55:41-50.

(DOÇENTLİK SONRASI)

5. **Şimşek Kiper PÖ**, Alanay Y. *İskelet Displazilerinde Genel Değerlendirme*, TOTBID Dergisi, 2016;15:4-24.
6. **Şimşek Kiper PÖ**, Alanay Y. *İskelet Displazilerine Yaklaşım*, Türkiye Klinikleri Tıbbi Genetik Özel Dergisi Klinik Genetik Özel Sayısı, 2016;1:69-80.
7. **Şimşek Kiper PÖ**, Utine GE, Boduroglu K. *3M Sendromu*, Derleme, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi 2017;60:56-63.

8. Şekeroğlu HT, Turan KE, **Şimşek Kiper PÖ**, Çolak D, Utine GE, Boduroğlu K. **Ocular Findings in Noonan syndrome: Two cases and review of the literature**. The Journal of Glaucoma and Cataract. 2017;2:3.
9. Atar S, Ürel-Demir G, **Şimşek-Kiper PÖ**, Utine GE, Boduroğlu OK. **Akondroplazide baba yaşı: İleri baba yaşı kaçtır?** Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi 2019;62:7-9.
10. Ürel-Demir G, Ertuğrul İ, **Şimşek-Kiper PÖ**, Utine GE, Alehan D, Alikashifoğlu M, Boduroğlu K. **Down Sendromu'nda Ortalama Anne Yaşı ve Doğumsal Kalp Hastalıklarının Sıklığı**. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi 2019; 62: 51-55.
11. Kolkıran A, Aydın B, Atar S, Ürel Demir G, Akgün Doğan Ö, Taşkıran E, **Kiper ÖP**, Utine E, Alikashifoğlu M, Boduroğlu K. **Cockayne sendromu tanısı konan bir hastada klasik ve prenatal tiplerin örtüşen kliniği**. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi 2019;62:61-66.
12. Akalın A, **Kiper ÖP**, Utine GE. **Akondroplazili süt çocuğunda solunum sıkıntısı**. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi 2019; 62: 67-70.
13. Daşar TN, **Şimşek Kiper PÖ**, Utine GE. **Beckwith-Wiedemann sendromunun farklı moleküler tiplerinde doğum ağırlıklarının karşılaştırılması**. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi, 2019; 62: 56-60.

ULUSAL BİLİMSEL TOPLANTILARDA SUNULAN VE BİLDİRİ KİTAPLARINDA BASILAN BİLDİRİLER:

(DOÇENTLİK ÖNCESİ)

1. Aslan AT, **Şimşek ÖP**, Yalçın E, Doğru D, Özçelik U, Kiper N. **Kistik Fibroziste Klinik Bulgular, Komplikasyonlar ve İzlem: 357 Hastanın Değerlendirilmesi** (Poster Sunumu). 48.Milli Pediatri Kongresi, 4.Milli Çocuk Hemşireliği Kongresi, 3. Pediatri Asistanları Kongresi ve Pediatrik Aciller Kursu. 21-24 Eylül 2004, Samsun, Türkiye, Özet Kitabı S3-03.
2. **Şimşek PO**, Aslan AT, Kiper N, Yalçın E, Doğru D, Özçelik U, Ercis S, Hasçelik G, Ulus B, İnan S. **Akut Bronşiyolit Tedavisinde İnhalasyon Epinefrin ve Salbutamolun Etkinliklerinin Karşılaştırılması** (Poster Sunumu-P-082). XII.Ulusal Allerji ve Klinik İmmünoloji Kongresi, 6-10 Ekim 2004, Antalya, Türkiye. Program ve Özet Kitabı s53.
3. Ulus B, Avcı S, **Şimşek ÖP**, Pekcan S, Çobanoğlu N, Yalçın E, Doğru D, Özçelik U, Kiper N. **Level of the knowledge of the hospital staff about applying nebuliser therapy in childhood** (Poster Sunumu-PD 348). Turkish Thoracic Society 9th Annual Congress, 19-23 April, 2006, Antalya, Turkey, Abstract Book p158.
4. **Şimşek PÖ**, Aslan AT, Çobanoğlu N, Pekcan S, Yalçın E, Ersöz D, Ercis S, Hasçelik G, Özçelik U, Kiper N. **Akut Bronşiyolit Sonrası Üç Aylık Klinik İzlem** (Poster Sunumu-P-058). XIV. Ulusal Allerji ve Klinik İmmünoloji Kongresi, 4-8 Kasım 2006, Side, Antalya, Türkiye. Bildiri Özetleri s19.
5. Takci S, Korkmaz A, **Şimşek-Kiper PO**, Utine GE, Akyol U, Yurdakok M. **Konjenital Arini: Holoprozensefali ile birliktelik gösteren nadir bir anomali**. 19.Ulusal Neonatoloji Kongresi 2011, UNEKO 19. (Vaka sunumu).
6. Celik HT, Buyukcam A, **Şimşek PO**, Utine E, Ersoy Evans S, Korkmaz A, Yurdakok M. **AEC-EEC Sendromu: Vaka Sunumu**. 19. Ulusal Neonatoloji Kongresi 2011. (Vaka sunumu).
7. Utine GE, Gülhan B, Kılıç E, **Kiper PÖ**, Alanay Y, Boduroğlu K. **A Patient with Overlapping Features of AEC and EEC Syndromes** (Poster sunumu-Poster A35). 9.

Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, 1-5 Aralık 2010, İstanbul. Clin Genet. 2010;78 (suppl1):p26.

8. **Kiper POS**, Utine GE, Bodurođlu K, Alanay Y. **A male Infant with Catel-Manzke Syndrome Suggesting Autosomal Recessive Inheritance** (Poster sunumu-Poster A62). 9.Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, 1-5 Aralık 2010, İstanbul. Clin Genet. 2010;78(suppl1): p34.
9. **Kiper POS**, Utine GE, Alanay Y, Aktaş D, Alikasıfođlu M, Bodurođlu K. **Deletion 2q37 in a Patient with Learning Disability, Autism and Skeletal Findings** (Poster sunumu-Poster X22). 9. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İstanbul. Clin Genet. 2010;78(suppl1): p117.
10. **Simsek Kiper PO**, Alanay Y, Gulhan B, Lissewski C, Turkyılmaz D, Alehan D, Cetin M, Utine GE, Zenker M, Bodurođlu K. **Neuro-Cardio-Facio-Cutaneous Syndrome: Clinical and Molecular Analysis of Patients From Hacettepe**. (Sözlü bildiri, En iyi sunum ödölü). V. Dysmorphology Days, İstanbul, Turkey, April 29-30, 2011. Abstract Book p38.
11. **Şimşek Kiper PO**, Alanay Y, Gülhan B, Lisewski C, Türkyılmaz D, Alehan D, Çetin M, Utine GE, Aktaş D, Alikasıfođlu M, Zenker M, Bodurođlu K. **Nöro-Kardiyoloji-Fasiyoloji-Kutanöz Sendromlu Hastalarda Hacettepe Tecrübesi** (Sözlü bildiri). 10. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, 19-23 Aralık 2012 Bilimsel Program ve Bildiri Özetleri Kitabı Sayfa 35.
12. Ceylan AC, Çetinkaya A, **Şimşek Kiper PÖ**, Utine E, Bodurođlu K. **Trikorinofalangeal sendrom tip 1'de femur başı avasküler nekrozu** (Poster sunumu-0278). 10. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, 19-23 Aralık 2012. Bilimsel Program ve Bildiri Özetleri Kitabı Sayfa 280.
13. Bayram Y, **Şimşek Ö**, Utine GE, Bodurođlu K, Alikasıfođlu M, Aktaş D. **Marker Kromozomlu Olguların İleri Moleküler Genetik Analizleri ile Genotip-Fenotip Korelasyonu**. (Tez sunumu). 10. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi 19-23 Aralık 2012, Bilimsel Program ve Bildiri Özetleri Kitabı Sayfa 32.

(DOÇENTLİK SONRASI)

14. **Şimşek Kiper PO**, Taşkiran EZ, Utine GE, Alikasıfođlu A, Kandemir N, Cormier-Daire V, Alanay Y, Alikasıfođlu M, Bodurođlu K. **3M Sendromlu Bir Grup Hastada Klinik ve Moleküler Bulguların Analizi**. (Sözlü Bildiri S-16), 2. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, 22-24 Ekim 2015, Samsun, Türkiye, Sempozyum Kitabı Sayfa 51.
15. Güleray N, Özer M, Akgün Dođan O, **Şimşek-Kiper PO**, Utine GE, Bodurođlu K. **Hennekam sendromu: Otozomal resesif geçişli bir konjenital lenfödem**. (Poster Sunumu-P23), 2. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, 22-24 Ekim 2015, Samsun, Türkiye, Sempozyum Kitabı Sayfa 71.
16. Akgün Dođan O, **Şimşek Kiper PO**, Utine GE, Alikasıfođlu M, Bodurođlu K. **Erişkin dönemde tanı alan Williams sendromu vakası**. (Poster sunumu-P25), 2. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, 22-24 Ekim 2015, Samsun, Türkiye, Sempozyum Kitabı Sayfa 71.
17. Zengin Akkuş P, Akgün Dođan Ö, Taylan Şekerođlu H, **Şimşek Kiper PO**, Utine GE, Bodurođlu K. **WAGR Sendromu: Aniriden daha fazlası**. (Poster sunumu-P29), 2. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, 22-24 Ekim 2015, Samsun, Türkiye, Sempozyum Kitabı Sayfa 73.
18. Akgün Dođan Ö, **Şimşek Kiper PO**, Utine GE, Bodurođlu K. **Nadir görülen bir iskelet displazisi: Stüve-Wiedemann sendromu**. (Poster sunumu-P26), 2. Ulusal Çocuk

Genetik Sempozyumu, 22-24 Ekim 2015, Samsun, Türkiye, Sempozyum Kitabı Sayfa 72.

19. Taştemel T, Akgün Doğan Ö, **Şimşek Kiper PÖ**, Utine GE, Boduroğlu K. ***Bir vaka nedeniyle Goltz sendromu.*** (Poster sunumu: P32), 2. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, 22-24 Ekim 2015, Samsun, Türkiye, Sempozyum Kitabı Sayfa 74.
20. Akgün Doğan Ö, Ürel Demir G, Koşukçu C, Taşkıran E, **Şimşek Kiper PO**, Utine GE, Alikashifoğlu M, Boduroğlu K. ***PGAP3 Geninde Yeni Tanımlanmış Mutasyona Bağlı Hiperfosfatasya Mental Retardasyon Sendromu.*** Sözlü Bildiri, No 3. Ulusal Genetik Sempozyumu, 2017, Antalya.
21. Akgün Doğan Ö, Ürel Demir G, **Şimşek Kiper PO**, Utine GE, Boduroğlu K. ***Tüberoskleroz Hemihiperplazi Birlikteliği.*** Poster Sunumu, 3. Ulusal Genetik Sempozyumu, 2017, Antalya.
22. Akgün Doğan Ö, Oğuz S, Menteşoğlu D, Ürel Demir G, **Şimşek Kiper PO**, Utine GE, Doğan Günaydin S, Ersoy Evans S, Boduroğlu K. ***Kid Sendromu: Nadir Bir Klinik Antite.*** Poster Sunumu, 3. Ulusal Genetik Sempozyumu, 2017, Antalya.
23. Akgün Doğan Ö, **Şimşek Kiper PO**, Lissewski C, Erman B, Çağdaş Ayvaz D, Boztuğ K, Utine GE, Zenker M, Tezcan İ, Boduroğlu K. ***Çok Nadir İki Sendromun Birlikteliği: Noonan Syndrome Like with Loose Anagen Hair Sendromu İle ICF2 Sendromu.*** Poster Sunumu, Poster No: 3. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, 11-13 Ekim 2017, Antalya.
24. Akgün Doğan Ö, Ürel Demir G, Güleray N, **Şimşek Kiper PO**, Utine PO, Kutluk T, Alikashifoğlu M, Boduroğlu K. ***6p25.3 Delesyon Sendromu.*** Poster Sunumu, Poster No: 3. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, 11-13 Ekim 2017, Antalya.
25. Ürel Demir G, Oğuz S, Güleray N, Akgün Doğan Ö, **Şimşek Kiper PÖ**, Utine GE, Alikashifoğlu M, Boduroğlu K. ***Oküloaurikülovertebral Spektrumda 5p Delesyonu.*** Sözlü Sunum, S-02, 3. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, 11-13 Ekim 2017, Antalya.
26. Ürel Demir G, Oğuz S, Güleray N, Akgün Doğan Ö, **Şimşek Kiper PÖ**, Utine GE, Alikashifoğlu M, Boduroğlu K. ***Taşıyıcı kız kardeşlerin oğullarında zihinsel yetersiz.*** Sözlü Sunum S-03, 3. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, 11-13 Ekim 2017, Antalya.
27. Ürel Demir G, Akgün Doğan Ö, **Şimşek Kiper PÖ**, Utine GE, Boduroğlu K. ***Peter's Plus Sendromu.*** Poster Sunumu P-03, 3. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, 11-13 Ekim 2017, Antalya.
28. Oğuz S, Ürel Demir G, **Şimşek Kiper PO**, Utine GE, Alikashifoğlu M, Boduroğlu K. ***Camurati-Engelmann Hastalığı.*** Poster Sunumu P-10, 3. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, 11-13 Ekim 2017, Antalya.
29. Oğuz S, Akgün Doğan Ö, Ürel Demir G, **Şimşek Kiper PO**, Utine GE, Boduroğlu K, Mehmet Alikashifoğlu. ***Woodhouse-Sakati sendromunda İki Yeni Mutasyon.*** Poster Sunumu P-15, 3. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, 11-13 Ekim 2017, Antalya.
30. Ürel Demir G, Taşkıran EZ, Akgün Doğan Ö, **Şimşek Kiper PÖ**, Utine GE, Boduroğlu K. ***Oftalmoakromelik Sendrom.*** Poster Sunumu P-18, 3. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, 11-13 Ekim 2017, Antalya.
31. Ürel Demir G, Akgün Doğan Ö, **Şimşek Kiper PÖ**, Utine GE, Boduroğlu K. ***Teebi Hipertelorizm Sendromu.*** Poster Sunumu P-25, 3. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, 11-13 Ekim 2017, Antalya.
32. Oğuz S, Ürel Demir G, Akgün Doğan Ö, **Şimşek Kiper PÖ**, Utine GE, Alikashifoğlu M, Boduroğlu K. ***Juvenil Paget Hastalığı.*** Poster Sunumu P-26, 3. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, 11-13 Ekim 2017, Antalya.

33. Gurbanov A, **Şimşek Kiper PO**, Tekşam Ö. ***Tekrarlayan kemik kırıkları ile başvuran bir olgu: Pikkodizostozis***. Poster Sunumu, Poster No. 61. Türkiye Milli Pediatri Kongresi, 2. Kosova-Türkiye Pediatri Kongresi, 16. Milli Çocuk Hemşireliği Kongresi, 15-19 Kasım 2017, Belek Antalya.
34. Ürel Demir G, Akgün Doğan Ö, **Şimşek Kiper PÖ**, Utine GE, Alanay Y, Boduroğlu K. ***Stüve-Wiedemann Sendromu Tanısı Konulan Beş Aile***. Sözlü Sunum, S-18, sayfa 45, 4. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, 25-27 Eylül 2019, Ankara.
35. Akalın A, Aydın B, Ürel Demir G, Taşkiran EZ, **Şimşek Kiper PÖ**, Utine GE, Alikasıfoğlu M, Boduroğlu K. ***GEFS+ Tip 2'den Etkilenmiş Bir Ailede SCN1A Mutasyonu ve Eksik Penetrans***. Sözlü Sunum, S-23 Sayfa:50, 4. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, 2019, Ankara.
36. Gönç EN, Özön ZA, Oğuz S, Kabaçam S, **Şimşek ÖP**, Utine E, Alikasıfoğlu A, Kandemir N, Alikasıfoğlu M. ***IGF1 Reseptör Defektinin Prenatal Başlangıçlı Büyüme Geriliği Olan Çocuklardaki Sıklığı ve Değişken Klinik Özellikleri***, Sözlü Sunum, İkincilik Ödülü, XXIII Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diayebt Kongresi, 17-21 Nisan 2019, Antalya.
37. Kolkıran A, Aydın B, Atar S, Ürel Demir G, Akgün Doğan Ö, Taşkiran E, **Kiper ÖP**, Utine E, Alikasıfoğlu M, Boduroğlu K. ***Üç Hasta Üzerinden Cockayne Sendromu***. Sözlü Sunum, S-07, sayfa 33-34, 4. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, 2019, Ankara.
38. Bilgiç I, **Şimşek Kiper PÖ**, Karakaya J, Utine GE, Alikasıfoğlu M, Boduroğlu K. ***Prenatal Veya Postnatal Dönemde Saptanan Orofasiyal Yarıklanma Defektlerinde Tanısal Dağılım ve Genetik Etiyoloji***. Sözlü Sunum, 63. Milli Pediatri Kongresi, 31 Ekim-03 Kasım 2019, KKTC.
39. Öksüz AB, **Şimşek Kiper PÖ**, Utine GE, Boduroğlu K. ***Prenatal Dönemde Ekstremitte Kısıllığı Saptanan Fetüslerin Tanısal Dağılımı ve Postnatal Değerlendirmesi***. Sözlü Sunum, 63. Milli Pediatri Kongresi, 31 Ekim-03 Kasım 2019, KKTC.
40. Akgün Doğan Ö, Taskiran EZ, Karaosmanoglu B, Koşukcu C, Doğan ÖA, Taylan-Şekeroğlu H, **Şimşek-Kiper PÖ**, Utine EG, Boduroğlu K, Alikasıfoğlu M. ***CHD11 Mutasyonları ve Elshy -Waters Sendromu***. Sözlü Sunum, S-18, sayfa 45, 4. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, 25-27 Eylül 2019, Ankara.
41. Atar S, Aydın B, Taşkiran E, Akgün-Doğan Ö, **Şimşek Kiper PÖ**, Utine GE, Alikasıfoğlu M, Boduroğlu K. ***İki Joubert sendromlu olgu***. Sözlü Sunum, S-01, 4. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, 25-27 Eylül 2019, Ankara.
42. Oğuz S, Akalın A, Ürel Demir G, **Şimşek Kiper PÖ**, Ersoy Evans S, Utine GE, Alikasıfoğlu M, Boduroğlu K. ***Nevus Sebaceus ve Koristoma ile Başvuran Schimmelpenning Sendromunda Mozaik KRAS Mutasyonu***. Sözlü Sunum, S-32, 4. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, 25-27 Eylül 2019, Ankara.
43. Guleray Lafci N, Kosukcu C, Oguz S, Urel Demir G, Taskiran ZE, **Şimşek Kiper PO**, Utine GE, Alanay Y, Boduroğlu K, Alikasıfoğlu M. ***Investigation of Genetic Causes in Oculoauriculovertebral Spectrum***. Sözlü Sunum, S-30, 13th Balkan Congress of Human Genetics, 17-20 Nisan 2019, Edirne.
44. Ürel Demir G, Aydın B, Akgün Doğan Ö, Taşkiran EZ, **Şimşek Kiper PÖ**, Utine GE, Alikasıfoğlu M, Boduroğlu K. ***Sotos Sendromunda Yeni Bir NSD1 Mutasyonu***. Poster Sunumu, P23, sayfa 90, 4. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, 2019, Ankara.
45. Kolkıran A, **Şimşek Kiper PÖ**, Utine GE, Alanay Y, Boduroğlu K. ***İki Kız Kardeş ve Annelerinde Noonan Sendromu İle Multipl Lentijin***. Poster Sunumu, P06, sayfa 54, 3. Ege Endokrin hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, 2019, İzmir.

46. Kolkıran A, Oğuz S, Akalın A, Ürel Demir G, **Şimşek Kiper PÖ**, Utine E, Haliloğlu G, Alikeşifoğlu M, Boduroğlu K. **MECP2 Duplikasyon Sendromu (MDS)**. Poster Sunumu, P14, sayfa 80, 4. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, 2019, Ankara.
47. Kolkıran A, Taşkıran E, **Kiper PÖ**, Utine E, Alikeşifoğlu M, Boduroğlu K. **UBE3A Mutasyonuna Bağlı Angelman Sendromu (AS)**. Poster Sunumu, P17, sayfa 84, 4. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, 2019, Ankara.
48. Kolkıran A, Atar S, Taşkıran E, **Kiper PÖ**, Utine E, Alikeşifoğlu M, Boduroğlu K. **Hipotonik Bebekte Tüm Ekzom Dizileme ile Saptanan Nemalin Myopatisi**. Poster Sunumu, P18, sayfa 85, 4. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, 2019, Ankara.
49. Kolkıran A, Aydın B, Taşkıran E, **Kiper PÖ**, Utine E, Alikeşifoğlu M, Boduroğlu K. **Artrogripozis Multipleks Konjenita Ve Mukopolisakkardiozis Tip 2 (MPS2) Birlikteliği**. Poster Sunumu, P01, sayfa 25, 2. Genetikte Güncel Tedaviler Sempozyumu, 2019, Konya.
50. Ürel Demir G, Aydın B, Taşkıran EZ, **Şimşek Kiper PÖ**, Utine PÖ, Alikeşifoğlu M, Boduroğlu K. **Zellweger Sendromunda Yeni Bir PEX1 Mutasyonu**. Poster Sunumu, P16, sayfa 83, 4. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, 2019, Ankara.
51. Ürel Demir G, Taşkıran EZ, **Şimşek Kiper PÖ**, Utine GE, Alikeşifoğlu M, Boduroğlu K. **Dyggve-Melchior-Clausen sendromu: İskeletin nadir bir genetik hastalığı**. Poster Sunumu, P46, sayfa 116, 4. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, 2019, Ankara.
52. Ürel Demir G, Bektaş H, **Şimşek Kiper PÖ**, Utine GE, Haliloğlu M, Boduroğlu K. **COMP-İlişkili İskeletin Genetik Bir Hastalığı**. Poster Sunumu, P45, sayfa 115, 4. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, 2019, Ankara.
53. Akalın A, Aydın B, Taşkıran EZ, **Şimşek Kiper PÖ**, Göçmen R, Utine GE, Alikeşifoğlu M, Boduroğlu K. **Mikrosefalik Osteodisplastik Primordiyal Cücelik Tip 2: Moyamoya Hastalığı Saptanan Erişkin Hasta**. Poster Sunumu, P11 Sayfa:77, 4. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, 25-27 Eylül 2019, Ankara.
54. Akalın A, Oğuz S, **Şimşek Kiper PÖ**, Utine GE, Alikeşifoğlu M, Boduroğlu K. **TP63 Mutasyonu Bulunan Bir Ailede AEC Sendromu ve Eksik Penetrans**. Poster Sunumu, P12 Sayfa:78, 4. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, 25-27 Eylül 2019, Ankara.
55. Akalın A, Taşkıran EZ, **Şimşek Kiper PÖ**, Utine GE, Alanay Y, Alikeşifoğlu M, Boduroğlu K. **Yeni tanımlanan bir Spondiloepimetafizyal displazi tipi: EXTL3 eksikliği tipi**. Poster Sunumu, P41 Sayfa:111, 4. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, 25-27 Eylül 2019, Ankara.
56. Akalın A, **Şimşek Kiper PÖ**, Utine PÖ, Boduroğlu K. **Boy Kısalığı, Hafif Gelişimsel Gecikme ve İşitme Kaybı Bulunan Hastada Yeni Bir CUL7 Mutasyonu**. Poster Sunumu, P42 Sayfa:112, 4. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, 25-27 Eylül 2019, Ankara.
57. Atar S, **Şimşek Kiper PÖ**, Utine GE, Güçer Ş, Boduroğlu K. **İskeletin Nadir Bir Hastalığı: Atelosteogenesis Tip 2**. Poster Sunumu, P04, 4. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, 25-27 Eylül 2019, Ankara.
58. Atar S, Taşkıran E, **Şimşek Kiper PÖ**, Utine GE, Alikeşifoğlu M, Boduroğlu K. **KIF7 İlişkili Siliyopatiler: Zihinsel Yetersizlik ve Polidaktili ile Başvuran Bir Hasta**. Poster Sunumu, P19, 4. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, 25-27 Eylül 2019, Ankara.
59. Atar S, Aydın B, Taşkıran E, Akgün-Doğan Ö, **Şimşek Kiper PÖ**, Utine GE, Alikeşifoğlu M, Boduroğlu K. **Zihinsel Yetersizlik ve Nötropeni Birlikteliği: Cohen Sendromu**. Poster Sunumu, P20, 4. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, 25-27 Eylül 2019, Ankara.
60. Işıklı HN, Oğuz S, Kındış E, Akalın A, Atar S, **Şimşek Kiper PÖ**, Utine GE, Alikeşifoğlu M, Boduroğlu K. **Mozaik 3q duplikasyonu: Nadir görülen özgül bir fenotip**. Poster Sunumu, P24, 4. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, 25-27 Eylül 2019, Ankara.

61. Kindiř E, Ođuz S, Atar S, **řimřek Kiper PÖ**, Utine GE, Alikayıfođlu M, Bodurođlu K. ***PAX6 Genini İçermeyen 11p13 Distal Delesyonunda Aniridi***. Poster Sunumu, P26, 4. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, 25-27 Eylül 2019, Ankara.
62. Ođuz S, Ürel Demir G, **řimřek Kiper PÖ**, Utine GE, Alikayıfođlu M, Bodurođlu K. ***Rikets Benzeri Nadir Genetik Hastalık: Spahr tip Metafizyel Displazi***. Poster Sunumu, P01, 4. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, 25-27 Eylül 2019, Ankara.
63. Gürel A, Akalın A, **řimřek Kiper PÖ**, Utine GE, Alikayıfođlu M, Bodurođlu K. ***Papillon-Lefevre Sendromu ve Juvenil Periodontit Fenotipine Yol Açan Homozigot CTSC mutasyonu***. Poster Sunumu, P44, 4. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, 25-27 Eylül 2019, Ankara.
64. Ođuz S, **řimřek-Kiper PÖ**, Utine GE, Alikayıfođlu A, Bodurođlu K, Alikayıfođlu M. ***Comparison of a patient with 9p deletion and 15q duplication to another with 9p duplication and 15q deletion***. Poster Sunumu, 13th Balkan Congress of Human Genetics, 17-20 Nisan 2019, Edirne.
65. Gürel A, Atar S, **řimřek Kiper PÖ**, Utine GE, Alikayıfođlu M. ***De novo nbalanced translocation resulting in 6q26-qter monosomy and 12q24 partial trisomy***. Poster Sunumu, P-042, 13th Balkan Congress of Human Genetics, 17-20 Nisan 2019, Edirne.
66. Kindiř E, I Ersoy Evans S, **řimřek Kiper PÖ**, Utine GE, Bodurođlu K, Alikayıfođlu M. P-080 - ***A Challenging Diagnosis: Poikiloderma with Neutropenia***. Poster Sunumu, 13th Balkan Congress of Human Genetics, 17-20 Nisan 2019, Edirne.
67. Kaya Akca Ü, Bilginer Y, Özen S, Sag E, Utine GE, Bodurođlu OK, Alikayıfođlu M, Atalay E, Ürel Demir G, **řimřek Kiper PÖ**. ***Çocuklarda Romatizmal Bulgularla Gelen Genetik Hastalıklar***. 20. Ulusal Romatoloji Kongresi, 16-20 Ekim 2019, Antalya.
68. Karaosmanoglu B, Tařkiran EZ, **řimřek Kiper PÖ**, Ütine GE. ***RSPRY1 İliřkili Spondiloepimetafizyel Displazide Transkriptomik Yaklařım***. Sözlü Sunum, XXIV. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Çevrim İçi Kongresi, 30 Ekim-1 Kasım 2020. (Jüri Özel Teřvik Ödülü).

KİTAP BÖLÜMÜ ÇEVİRMENLİĐİ: (DOÇENTLİK ÖNCESİ)

1. **řimřek PÖ**, Kısım 3 Genel Tıbbi Bakım: Gastrointestinal Hastalıklar ve Beslenme Bozuklukları, 80. Yutma güçlüđü olan çocuđa yaklařım, Pediatrics, Osborn, Dewitt, First, Zenel (ed), Çeviri Editörü: Murat Yurdakök, 2007, Güneř Tıp Kitabevi, Ankara, 618-622.
2. **řimřek PÖ**, Kısım 3 Genel Tıbbi Bakım: Gastrointestinal Hastalıklar ve Beslenme Bozuklukları, 81. Karın ağrısı olan çocuđa yaklařım, Pediatrics, Osborn, Dewitt, First, Zenel (ed), Çeviri Editörü: Murat Yurdakök, 2007, Güneř Tıp Kitabevi, Ankara, 622-627.
3. **řimřek PÖ**, Kısım 3 Genel Tıbbi Bakım: Gastrointestinal Hastalıklar ve Beslenme Bozuklukları, 82. İřhali olan çocuđa yaklařım, Pediatrics, Osborn, Dewitt, First, Zenel (ed), Çeviri Editörü: Murat Yurdakök, 2007, Güneř Tıp Kitabevi, Ankara, 627-633.
4. **řimřek PÖ**, Kısım 3 Genel Tıbbi Bakım: Gastrointestinal Hastalıklar ve Beslenme Bozuklukları, 83. Kabızlıđı olan çocuđa yaklařım, Pediatrics, Osborn, Dewitt, First, Zenel (ed), Çeviri Editörü: Murat Yurdakök, 2007, Güneř Tıp Kitabevi, Ankara, 634-638.
5. **řimřek PÖ**, Kısım 3 Genel Tıbbi Bakım: Gastrointestinal Hastalıklar ve Beslenme Bozuklukları, 84. Gastrointestinal sistem kanaması olan çocuđa yaklařım, Pediatrics,

- Osborn, Dewitt, First, Zenel (ed), Çeviri Editörü: Murat Yurdakök, 2007, Güneş Tıp Kitabevi, Ankara, 639-645.
6. **Şimsek PÖ**, Kısım 3 Genel Tıbbi Bakım: Gastrointestinal Hastalıklar ve Beslenme Bozuklukları, 85. Asit ve peritonit, Pediatrics, Osborn, Dewitt, First, Zenel (ed), Çeviri Editörü: Murat Yurdakök, 2007, Güneş Tıp Kitabevi, Ankara, 646-650.
 7. **Şimsek PÖ**, Kısım 3 Genel Tıbbi Bakım: Gastrointestinal Hastalıklar ve Beslenme Bozuklukları, 86. Beslenme bozuklukları, Pediatrics, Osborn, Dewitt, First, Zenel (ed), Çeviri Editörü: Murat Yurdakök, 2007, Güneş Tıp Kitabevi, Ankara, 650-658.
 8. **Şimsek PÖ**, Kısım 3 Genel Tıbbi Bakım: Gastrointestinal Hastalıklar ve Beslenme Bozuklukları, 87. Gastroöfageal reflü, Pediatrics, Osborn, Dewitt, First, Zenel (ed), Çeviri Editörü: Murat Yurdakök, 2007, Güneş Tıp Kitabevi, Ankara, 658-665.
 9. **Şimsek PÖ**, Kısım 3 Genel Tıbbi Bakım: Gastrointestinal Hastalıklar ve Beslenme Bozuklukları, 88. Mide hastalıkları, Pediatrics, Osborn, Dewitt, First, Zenel (ed), Çeviri Editörü: Murat Yurdakök, 2007, Güneş Tıp Kitabevi, Ankara, 665-669.
 10. **Şimsek PÖ**, Kısım 3 Genel Tıbbi Bakım: Gastrointestinal Hastalıklar ve Beslenme Bozuklukları, 89. Bağırsak hastalıkları, Pediatrics, Osborn, Dewitt, First, Zenel (ed), Çeviri Editörü: Murat Yurdakök, 2007, Güneş Tıp Kitabevi, Ankara, sayfa 670-677.
 11. **Şimsek PÖ**, Kısım 3 Genel Tıbbi Bakım: Gastrointestinal Hastalıklar ve Beslenme Bozuklukları, 90. Akut hepatobiliyer hastalıklar, Pediatrics, Osborn, Dewitt, First, Zenel (ed), Çeviri Editörü: Murat Yurdakök, 2007, Güneş Tıp Kitabevi, Ankara, sayfa 678-682.
 12. **Şimsek PÖ**, Kısım 3 Genel Tıbbi Bakım: Gastrointestinal Hastalıklar ve Beslenme Bozuklukları, 91. Pankreas hastalıkları, Pediatrics, Osborn, Dewitt, First, Zenel (ed), Çeviri Editörü: Murat Yurdakök, 2007, Güneş Tıp Kitabevi, Ankara, sayfa 682-686.
 13. **Şimsek PÖ**, Kısım 3 Genel Tıbbi Bakım: Solunum Sistemi Hastalıkları, 112. Bronş hastalıkları, Pediatrics, Osborn, Dewitt, First, Zenel (ed), Çeviri Editörü: Murat Yurdakök, 2007, Güneş Tıp Kitabevi, Ankara, sayfa 799-803.
 14. **Şimsek PÖ**, Kısım 3 Genel Tıbbi Bakım: Solunum Sistemi Hastalıkları, 113. Akciğer ve plevra hastalıkları, Pediatrics, Osborn, Dewitt, First, Zenel (ed), Çeviri Editörü: Murat Yurdakök, 2007, Güneş Tıp Kitabevi, Ankara, sayfa 803-810.
 15. **Şimsek PÖ**, Kısım 3 Genel Tıbbi Bakım: Solunum Sistemi Hastalıkları, 115. Astım, Pediatrics, Osborn, Dewitt, First, Zenel (ed), Çeviri Editörü: Murat Yurdakök, 2007, Güneş Tıp Kitabevi, Ankara, sayfa 819-828.
 16. **Şimşek Kiper PÖ**, “Bölüm 175-Doğum defektleri, malformasyonlar ve sendromlar” Rudolph Pediatri 22. Baskı. Rudolph CD, Rudolph AM, Lister GE, First LR, Gershon AA (ed). Çeviri Editörü: Murat Yurdakök, 2013, Güneş Tıp Kitabevi, Ankara, sayfa 697-700.
 17. **Şimşek Kiper PÖ**, “Bölüm 176-Multipl konjenital anomali/displazi sendromları” Rudolph Pediatri 22. Baskı. Rudolph CD, Rudolph AM, Lister GE, First LR, Gershon AA (ed). Çeviri Editörü: Murat Yurdakök, 2013, Güneş Tıp Kitabevi, Ankara, sayfa 700-704.
 18. **Şimşek Kiper PÖ**, “Bölüm 177-Kraniyofasiyal bozukluklar” Rudolph Pediatri 22. Baskı. Rudolph CD, Rudolph AM, Lister GE, First LR, Gershon AA (ed). Çeviri Editörü: Murat Yurdakök, 2013, Güneş Tıp Kitabevi, Ankara, sayfa 705-713.
 19. **Şimşek Kiper PÖ**, “Bölüm 179-Genetik iskelet bozuklukları” Rudolph Pediatri 22. Baskı. Rudolph CD, Rudolph AM, Lister GE, First LR, Gershon AA (ed). Çeviri Editörü: Murat Yurdakök, 2013, Güneş Tıp Kitabevi, Ankara, sayfa 716-721.

20. **Şimşek Kiper PÖ.** “Bölüm 40-Gen, Genomik ve Kromozomal Bozukluklar” Goldman’s Cecil Medicine, 24. Baskı. Goldman L, Schafer AI (ed). Çeviri Editörü: Serhat Ünal, 2015, Güneş Tıp Kitabevi, Ankara, sayfa 187-195.
21. Ceylan AC, **Şimşek Kiper PÖ.** “Bölüm 41-Yaygın Hastalıkların Kalıtsal Temeli” Goldman’s Cecil Medicine, 24. Baskı. Goldman L, Schafer AI (ed). Çeviri Editörü: Serhat Ünal, 2015, Güneş Tıp Kitabevi, Ankara, sayfa 195-198.

(DOÇENTLİK SONRASI)

22. **Şimşek Kiper PÖ.** “Kısım 9, İnsan Genetiği ve Dismorfoloji, Nelson Pediatriinin Temelleri, Yedinci Baskı, Marcdante KJ, Kliegman RM (ed). Çeviri Editörü: Murat Yurdakök. Güneş Tıp Kitabevi, Ankara, 2016: 146-163.
23. Utine GE, **Şimşek Kiper PÖ.** “Bölüm 37 Genetik ve Dismorfoloji” Lange Current Tanı ve Tedavi Pediatri-23. Baskı. Hay Jr WW, Levin MJ, Deterding RR, Abzug MJ (ed). Çeviri Editörleri: Hasanoğlu E, Bideci A, Özmert EN, Bakkaloğlu Ezgü SA. EMA Tıp Kitabevi, İstanbul, 2018: 1080-1113.
24. **Şimşek Kiper PÖ.** “Bölüm 5-Klinik Sitogenetik ve Genom Analiz Prensipleri” Thompson and Thompson, Tıbbi Genetik Sekizinci Baskı. Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF (ed). Çeviri Editörü: Mehmet Alikashifoğlu. Güneş Tıp Kitabevleri, Ankara, 2019: 57-74.
25. **Şimşek Kiper PÖ.** “Bölüm 6-Hastalıkların Kromozomal ve Genomik Temeli: Otozomal ve Cinsiyet Kromozom Hastalıkları” Thompson and Thompson, Tıbbi Genetik Sekizinci Baskı. Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF (ed). Çeviri Editörü: Mehmet Alikashifoğlu. Güneş Tıp Kitabevleri, Ankara, 2019: 75-106.
26. **Şimşek Kiper PÖ.** “Bölüm 7-Tek Gen Kalıtım Şekilleri” Thompson and Thompson, Tıbbi Genetik Sekizinci Baskı. Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF (ed). Çeviri Editörü: Mehmet Alikashifoğlu. Güneş Tıp Kitabevleri, Ankara, 2019: 107-132.
27. **Şimşek Kiper PÖ.** “Bölüm 16-Risk Değerlendirmesi ve Genetik Danışma” Thompson and Thompson, Tıbbi Genetik Sekizinci Baskı. Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF (ed). Çeviri Editörü: Mehmet Alikashifoğlu. Güneş Tıp Kitabevleri, Ankara, 2019: 333-348.
28. **Şimşek Kiper PÖ.** “Bölüm 17-Prenatal Tanı ve Tarama” Thompson and Thompson, Tıbbi Genetik Sekizinci Baskı. Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF (ed). Çeviri Editörü: Mehmet Alikashifoğlu. Güneş Tıp Kitabevleri, Ankara, 2019: 349-368.
29. **Şimşek Kiper PÖ.** “Bölüm 18-Genomik Bilimin Tıpta Uygulanması ve Kişiselleştirilmiş Sağlık Hizmeti” Thompson and Thompson, Tıbbi Genetik Sekizinci Baskı. Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF (ed). Çeviri Editörü: Mehmet Alikashifoğlu. Güneş Tıp Kitabevleri, Ankara, 2019: 369-382.
30. **Şimşek Kiper PÖ.** “Bölüm 19-Genetik ve Genomikte Etik ve Sosyal Konular” Thompson and Thompson, Tıbbi Genetik Sekizinci Baskı. Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF (ed). Çeviri Editörü: Mehmet Alikashifoğlu. Güneş Tıp Kitabevleri, Ankara, 2019: 383-390.
31. **Şimşek Kiper PÖ.** “Klinik Vaka Örneklerinde Genetiğin İlkeleri,Vaka 25-48”, Thompson and Thompson, Tıbbi Genetik Sekizinci Baskı. Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF (ed). Çeviri Editörü: Mehmet Alikashifoğlu. Güneş Tıp Kitabevleri, Ankara, 2019: 440-487.
32. **Şimşek Kiper PÖ.** “Soruların Cevapları”, Thompson and Thompson, Tıbbi Genetik Sekizinci Baskı. Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF (ed). Çeviri Editörü: Mehmet Alikashifoğlu. Güneş Tıp Kitabevleri, Ankara, 2019: 440-487.

33. Tıbbi Genetik Bütünleşik Yaklaşım. Schaefer GB, Thompson JN (ed). Çeviri Editörleri: Alikashiöğlu M, Utine GE, **Şimşek Kiper PÖ**. Hipokrat Yayıncılık, Ankara, 2019.

KİTAP BÖLÜM YAZARLIĞI (DOÇENTLİK SONRASI)

1. **Şimşek Kiper PÖ** Alanay Y. İskeletin Genetik Hastalıkları. In: Yurdakök M (eds). Yurdakök Pediatri. Ankara: Güneş Kitabevi, 2017, 2024-2040.
2. **Şimşek Kiper PÖ**. Baę Dokusunun Genetik Hastalıkları. In: Yurdakök M (eds). Yurdakök Pediatri. Ankara: Güneş Kitabevi, 2017, 2047-2092.
3. **Şimşek Kiper PÖ** Alanay Y. İskelet Displazileri. In: Darendeliler F, Aycan Z, Kara C, Özen S, Eren E (eds), Çocuk Endokrinolojisi ve Diyabet. İstanbul: Hipokrat Yayınevi, 2021.

DİĞER YAYINLAR: (DOÇENTLİK ÖNCESİ)

1. "Pediatriye Tanı ve Tedavi Hacettepe Uygulamaları" Kale G, Coşkun T, Yurdakök M (ed). Güneş Tıp Kitabevi, Ankara, 2009; 411-414.
2. **Şimşek PÖ**, Derman O. Pevik Ağrıya Yaklaşım. Adölesan Jinekolojisi, Katkı Pediatri Dergisi, 2005; Cilt 27, Sayı 4.
3. Akça T, Çelik HT, **Şimşek PÖ**. "Tanınız Nedir?," Nörometabolik Hastalıklar, Katkı Pediatri Dergisi, 2004; Cilt:26, Sayı:6.
4. Şenoğuz M, Kara PÖ, Akça T, **Şimşek PÖ**, Çelik T. "Tanınız Nedir?," Pediatrik Nükleer Tıp, Katkı Pediatri Dergisi, 2005; Cilt:27, Sayı:2-3.
5. Akça T, Çelik HT, **Şimşek PÖ**. "Tanınız Nedir?" Onkolojide Destek Tedaviler, Katkı Pediatri Dergisi, 2005; Cilt:27, Sayı:1.
6. Akça T, **Şimşek PÖ**, Çelik HT. "Tanınız Nedir?" Adölesan Jinekolojisi, Katkı Pediatri Dergisi, 2005; Cilt 27, Sayı 4.

(DOÇENTLİK SONRASI)

7. **Şimşek Kiper PÖ**. "Soyağacı," Katkı Pediatri Dergisi, 2017;38(6),497-504.
8. **Şimşek Kiper PÖ**. "Kromozom hastalıkları" Katkı Pediatri Dergisi, 2017;38(6),551-576.
9. **Şimşek Kiper PÖ**. "Prenatal tanı ve genetik danışma," Katkı Pediatri Dergisi, 2017;38(6),577-599.
10. **Şimşek Kiper PÖ**. "İskeletin genetik hastalıklarında genel değerlendirme-1" Katkı Pediatri Dergisi, 2018;39(1),5-24.
11. **Şimşek Kiper PÖ**. "İskeletin genetik hastalıklarında genel değerlendirme-2" Katkı Pediatri Dergisi, 2018;39(1),25-50.
12. **Şimşek Kiper PÖ**. "Baę dokusunun kalıtsal genetik hastalıkları-1" Katkı Pediatri Dergisi, 2018;39(1),51-86.
13. **Şimşek Kiper PÖ**. "Baę dokusunun kalıtsal genetik hastalıkları-2" Katkı Pediatri Dergisi, 2018;39(1),87-116.
14. **Şimşek Kiper PÖ**. "Akondroplazide hasta izlemi" Katkı Pediatri Dergisi, 2018;39(2),157-172.
15. **Şimşek Kiper PÖ**. "Cinsiyet gelişimi ve cinsiyet farklılaşmasının moleküler temeli" Katkı Pediatri Dergisi, 2018;39(2),191-242.

ULUSAL TOPLANTI VE KONGRELERDE YAPILAN KONUŞMALAR

1. **Clinical Approach to Hereditary Connective Tissue Disorders.** 59th Turkish National Pediatric Congress Joint with the 3rd Italian-Turkish-Iranian Pediatric Congress, 04-08 November 2015, Belek, Antalya, Turkey.
2. **Prenatal Tanı Testleri (Sitogenetik ve Moleküler Genetik) ve Genetik Danışma.** Birinci Basamak Hekimler İçin Çocuk Genetik Hastalıkları Sempozyumu IV, 7 Kasım 2016, Muğla.
3. **Yeni Tanımlanan Sendromlar.** 3. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, 11-13 Ekim 2017, Antalya.
4. **Prenatal Tanı Testleri (Sitogenetik ve Moleküler Genetik) ve Genetik Danışma.** Birinci Basamak Hekimler İçin Çocuk Genetik Hastalıkları Sempozyumu V, 8 Mayıs 2017, Balıkesir.
5. **Kalıtısal Bağ Dokusu Hastalıklarında Pediatrik Yaklaşım.** 61. Türkiye Milli Pediatri Kongresi, 2. Kosova-Türkiye Pediatri Kongresi, 16. Milli Çocuk Hemşireliği Kongresi, 15-19 Kasım 2017, Belek Antalya.
6. **Prenatal Tanı Testleri (Sitogenetik ve Moleküler Genetik) ve Genetik Danışma.** Birinci Basamak Hekimler İçin Çocuk Genetik Hastalıkları Sempozyumu VI, 19-21 Ekim 2018, Gaziantep.
7. **Gelişme Geriliği Olan Çocuklarda Ne Zaman Genetik Hastalıklar Düşünülmeli?** 1. Uluslararası Erken Müdahale ve Rehabilitasyon (EMR 2018) Kongresi, 30 Mart-01 Nisan 2018, Ankara.
8. **Orantısız boy kısalığına genel yaklaşım,** XXII.Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Kongresi, İskeletin Genetik Hastalıkları Kursu, 18-22 Nisan 2018, Antalya.
9. **Vakalarla Sık Görülen İskeletin Genetik Hastalıkları I,** XXII.Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Kongresi, İskeletin Genetik Hastalıkları Kursu 18-22 Nisan 2018, Antalya.
10. **Vakalarla Sık Görülen İskeletin Genetik Hastalıkları II.** XXII.Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Kongresi, İskeletin Genetik Hastalıkları Kursu, 18-22 Nisan 2018, Antalya.
11. **Multipl dislokasyon ile karakterize İskeletin Genetik Hastalıkları.** XXII.Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Kongresi, İskeletin Genetik Hastalıkları Kursu, 18-22 Nisan 2018, Antalya.
12. **Genetikçi Gözü İle Eklem.** Çocuklarda Artrit ve Artrit Dışı Eklem Tutulumları Sempozyumu, 15 Aralık 2018, Ankara.
13. **İskeletin genetik hastalıklarına klinik yaklaşım.** Pediatriye İskelet Hastalıkları Paneli, 17 Aralık 2018, İstanbul Florence Nightingale Hastanesi, İstanbul.
14. **İskelet Sisteminin Genetik Hastalıklarında Yeni Yöntemlerle Tanı,** XIII. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, 7-11 Kasım 2018, Antalya.
15. **Prenatal Tanı Testleri (Sitogenetik ve Moleküler Genetik) ve Genetik Danışma.** Birinci Basamak Hekimler İçin Çocuk Genetik Hastalıkları Sempozyumu VII, 5-7 Nisan 2019, Hatay.
16. **Moleküler Otopsi.** 4. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, 25-27 Eylül 2019, Ankara.
17. **İskeletin Genetik Hastalıklarında Hacettepe Tecrübesi.** 4. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, 25-27 Eylül 2019, Ankara.
18. **Ekstremitte Bulguları, Dismorfoloji Kursu.** 4. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, 25-27 Eylül 2019, Ankara.