

## Assoc. Prof. PELİN ÖZLEM ŞİMŞEK KİPER

### Personal Information

Office Phone: [+90 312 305 1175](tel:+903123051175)

Office Phone: [+90 312 305 1173](tel:+903123051173)

Email: [pelinozlem@hacettepe.edu.tr](mailto:pelinozlem@hacettepe.edu.tr)

Address: Hacettepe Üniversitesi İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi Çocuk Genetik Hastalıkları Bilim Dalı 06100, Sıhhiye, Ankar

### Education Information

Doctorate, Hacettepe Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Genetik Bilim Doktorası/Pediyatrik Temel Bilimler, Turkey 2009 - 2016

Expertise In Medicine, Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları, Turkey 2000 - 2007

Under Graduate, Marmara Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Tıp Fakültesi, Turkey 1993 - 1999

### Foreign Languages

English, B2 Upper Intermediate

### Dissertations

Doctorate, 3M sendromlu hastaların klinik, laboratuvar, radyolojik ve moleküler özelliklerinin araştırılması, Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2016

Expertise In Medicine, Akut Bronsiyolit Tedavisinde Salbutamol ve Epinefrinin Karşılaştırılması, Hacettepe Üniversitesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları, 2006

### Research Areas

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

### Academic Titles / Tasks

Associate Professor, Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2015 - Continues

Assistant Professor, Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi (ingilizce), Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2013 - 2015

### Courses

Tıp Fakültesi, Dönem 4, Propedötik, Associate Degree, 2016 - 2017

Tıp Fakültesi, Dönem 1, Kromozom Hastalıkları Oluş Mekanizmaları, İngilizce Amfi, Under Graduate, 2016 - 2017

1. Basamakta Genetik Hastalıklardan Korunma, Tıp Fakültesi, İngilizce Amfi, Dönem 5, Associate Degree, 2016 - 2017

Dismorfoloji Dersi, Doctorate, 2016 - 2017

Tıp Fakültesi, Dönem 4, Kromozom Hastalıkları, Türkçe ve İngilizce Amfi, Associate Degree, 2016 - 2017

1. Basamakta Genetik Hastalıklardan Korunma, Tıp Fakültesi Dönem 5, Associate Degree, 2016 - 2017
- Tıp Fakültesi, Dönem 2, Cinsel Farklılaşma, İngilizce Amfi, Under Graduate, 2016 - 2017
- Tıp Fakültesi, Dönem 2, Cinsel Farklılaşma Bozuklukları, İngilizce Amfi, Under Graduate, 2016 - 2017
- Tıp Fakültesi, Dönem 1, Kromozom Hastalıkları, İngilizce Amfi, Under Graduate, 2016 - 2017
- Tıp Eğitimi Bilişimi Anabilim Dalı, İyi Hekimlik Uygulamaları, Tıp Fakültesi Dönem 1, Associate Degree, 2016 - 2017

## Articles Published in Journals That Entered SCI, SSCI and AHCI Indexes

- I. **The clinical significance of A2ML1 variants in Noonan syndrome has to be reconsidered**  
Brinkmann J., Lissewski C., Pinna V., Vial Y., Pantaleoni F., Lepri F., Daniele P., Burnyte B., Cuturilo G., Fauth C., et al.  
EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, 2020 (Journal Indexed in SCI)
- II. **Further Phenotypic Delineation of Partial Trisomy 17q and Partial Monosomy 20q due to Rare t(17;20)**  
Ürel-Demir G., Akgün-Doğan Ö., OĞUZ S., Güleray-Lafci N., Şimşek-Kiper P. Ö., Eda Utine G., ALİKAŞİFOĞLU M., Boduroğlu K.  
Molecular Syndromology, vol.11, pp.38-42, 2020 (Journal Indexed in SCI)
- III. **Peters Plus syndrome: a recognizable clinical entity**  
ÜREL DEMİR G., Lafci N. G., Dogan O. A., ŞİMŞEK KİPER P. Ö., ÜTİNE G. E.  
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, vol.62, pp.136-140, 2020 (Journal Indexed in SCI)
- IV. **Molecular etiology of isolated congenital cataract using next-generation sequencing: Single center exome sequencing data from Turkey**  
Taylan Şekeroğlu H., Karaosmanoğlu B., Taşkıran E. Z., Şimşek Kiper P. Ö., Alikashifoğlu M., Boduroğlu O. K., Coşkun T., Ütine G. E.  
Molecular Syndromology, 2020 (Journal Indexed in SCI Expanded)
- V. **Intrafamilial variability of XYLT2-related spondyloocular syndrome**  
Guleray N., ŞİMŞEK KİPER P. Ö., ÜTİNE G. E., Boduroglu K., ALİKAŞİFOĞLU M.  
European Journal of Medical Genetics, vol.62, 2019 (Journal Indexed in SCI)
- VI. **Spondyloocular syndrome: Presentation of two siblings diagnosed with the rare disease and the results of Pamidronate Therapy**  
VURALLI KARAOĞLAN D., ŞİMŞEK KİPER P. Ö., Utine E., ÜNSAL Y., ALİKAŞİFOĞLU A., KANDEMİR N.  
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, vol.91, pp.387, 2019 (Journal Indexed in SCI)
- VII. **Further expanding the mutational spectrum and investigation of genotype-phenotype correlation in 3M syndrome**  
Simsek-Kiper P. O., Taskiran E., KOŞUKCU C., ARSLAN U. E., Cormier-Daire V., Gonc N., Ozon A., ALİKAŞİFOĞLU A., KANDEMİR N., ÜTİNE G. E., et al.  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, vol.179, pp.1157-1172, 2019 (Journal Indexed in SCI)
- VIII. **A novel NKX3-2 mutation associated with perinatal lethal phenotype of spondylo-megaepiphyseal-metaphyseal dysplasia in a neonate**  
Simsek-Kiper P. O., KOŞUKCU C., Akgun-Dogan O., GÖÇMEN R., ÜTİNE G. E., SOYER T., Korkmaz-Toygar A., Nishimura G., ALİKAŞİFOĞLU M., Boduroglu K.  
European Journal of Medical Genetics, vol.62, pp.21-26, 2019 (Journal Indexed in SCI Expanded)
- IX. **Mystery Case: Pontine tegmental cap dysplasia in a neonate**  
BİLGİN N., PARLAK Ş., Simsek-Kiper P. O., Topcu M., Topaloglu H.  
NEUROLOGY, vol.91, 2018 (Journal Indexed in SCI)
- X. **Expanding the phenotypic spectrum of variants in PDE4D/PRKAR1A: from acrodysostosis to acroscyphodysplasia**  
Michot C., Le Goff C., Blair E., Blanchet P., Capri Y., Gilbert-Dussardier B., Goldenberg A., Henderson A., Isidor B., Kayserili H., et al.  
EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, vol.26, pp.1611-1622, 2018 (Journal Indexed in SCI)
- XI. **Further expansion of the mutational spectrum of spondylo-meta-epiphyseal dysplasia with abnormal**

## calcification

Urel-Demir G., Simsek-Kiper P. O. , AKGÜN-DOĞAN O., GÖÇMEN R., WANG Z., MATSUMOTO N., MİYAKE N., Utine G. E. , NİSHİMURA G., IKEGAWA S., et al.

Journal of Human Genetics, vol.63, pp.1003-1007, 2018 (Journal Indexed in SCI Expanded)

- XII. **Prenatal and Postnatal Follow-up in Trisomies 13 and 18: A 20-Year Experience in a Tertiary Center**  
Dogan O. A. , Demir G. U. , Arslan U. E. , Simsek-Kiper P. O. , ÜTİNE G. E. , ALİKAŞİFOĞLU M., Boduroglu K.  
American Journal of Perinatology, vol.35, pp.427-433, 2018 (Journal Indexed in SCI Expanded)
- XIII. **Fragile x-associated premature ovarian failure in a large Turkish cohort: Findings of Hacettepe Fragile X Registry**  
ÜTİNE G. E. , Simsek-Kiper P. O. , Akgun-Dogan O., Urel-Demir G., Alanay Y., AKTAŞ D., Boduroglu K., Tuncbilek E., ALİKAŞİFOĞLU M.  
European Journal of Obstetrics and Gynecology and Reproductive Biology, vol.221, pp.76-80, 2018 (Journal Indexed in SCI Expanded)
- XIV. **Anauxetic dysplasia: A rare clinical entity**  
Akgün-Doğan Ö., Şimsek-Kiper P. Ö. , ÜTİNE G. E. , Boduroğlu K.  
Turkish Journal of Pediatrics, vol.60, pp.89-93, 2018 (Journal Indexed in SCI)
- XV. **Clinical, demographic and nosologic characterisation of the genetic disorders of the skeleton in Turkey: The Skeletal Dysplasia registry**  
ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , Utine G. E. , TAŞKIRAN Z. E. , KOŞUKCU C., ALANAY Y., ALİKAŞİFOĞLU M., BODUROĞLU O. K.  
European Journal Of Human Genetics, 2018 (Journal Indexed in SCI)
- XVI. **Epigenotype and phenotype correlations in patients with Beckwith-Wiedemann syndrome**  
Bilgin B., Kabaçam S., Taşkıran E., Şimşek-Kiper P. Ö. , Alanay Y., Boduroğlu K., ÜTİNE G. E.  
Turkish Journal of Pediatrics, vol.60, pp.506-513, 2018 (Journal Indexed in SCI)
- XVII. **Clinical and molecular evaluation of 16 patients with rett syndrome**  
Zengin-Akkuş P., Taşkıran E. Z. , Kabaçam S., Şimşek-Kiper P. Ö. , Haliloğlu G., Boduroğlu K., ÜTİNE G. E.  
Turkish Journal of Pediatrics, vol.60, pp.1-9, 2018 (Journal Indexed in SCI Expanded)
- XVIII. **Coexistence of Trisomy 13 and SRY (–) XX Ovotesticular Disorder of Sex Development**  
Demir G. U. , Dogan O. A. , Kiper P. O. S. , ÜTİNE G. E. , Boduroglu K., Gucer S., ALİKAŞİFOĞLU M.  
Fetal and Pediatric Pathology, vol.36, pp.445-451, 2017 (Journal Indexed in SCI Expanded)
- XIX. **Partial Trisomy 18 From a marker chromosome to a rare chromosomal disorder**  
OĞUZ S., GÜLERAY N., DOĞAN Ö., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , BODUROĞLU O. K. , ALİKAŞİFOĞLU M.  
MOLECULAR CYTOGENETICS, vol.10, 2017 (Journal Indexed in SCI)
- XX. **HERC1 mutations in idiopathic intellectual disability**  
ÜTİNE G. E. , Taskiran E. Z. , KOŞUKCU C., KARAOSMANOĞLU B., GÜLERAY N., Dogan O. A. , Kiper P. O. S. , Boduroglu K., ALİKAŞİFOĞLU M.  
European Journal of Medical Genetics, vol.60, pp.279-283, 2017 (Journal Indexed in SCI Expanded)
- XXI. **Expanding the clinical and mutational spectrum of the Ehlers-Danlos syndrome, dermatosparaxis type**  
Van Damme T., Colige A., Syx D., Giunta C., Lindert U., Rohrbach M., Aryani O., ALANAY Y., Simsek-Kiper P. O. , Kroes H. Y. , et al.  
GENETICS IN MEDICINE, vol.18, pp.882-891, 2016 (Journal Indexed in SCI)
- XXII. **Cortical-bone fragility - Insights from sFRP4 deficiency in Pyle's disease**  
Kiper P. Ö. , Saito H., Gori F., Unger S., Hesse E., Yamana K., Kiviranta R., SOLBAN N., LIU J., BROMMAGE R., et al.  
New England Journal of Medicine, vol.374, pp.2553-2562, 2016 (Journal Indexed in SCI Expanded)
- XXIII. **A novel de novo mutation involving the MLL2 gene in a Kabuki syndrome patient presenting with seizures**  
Bekircan-Kurt C. E. , Şimşek-Kiper P. Ö. , Boduroğlu K., DERİCİOĞLU N.  
Turkish Journal of Pediatrics, vol.58, pp.97-100, 2016 (Journal Indexed in SCI)
- XXIV. **Further delineation of the KAT6B molecular and phenotypic spectrum**  
Gannon T., Perveen R., Schlecht H., Ramsden S., Anderson B., Kerr B., Day R., Banka S., Suri M., Berland S., et al.  
EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, vol.23, pp.1165-1170, 2015 (Journal Indexed in SCI)

- XXV. **Experience of a skeletal dysplasia registry in Turkey: A five-years retrospective analysis**  
Kurt-Sukur E. D. , Simsek-Kiper P. O. , ÜTİNE G. E. , Boduroglu K., Alanay Y.  
American Journal of Medical Genetics, Part A, vol.167, pp.2065-2074, 2015 (Journal Indexed in SCI Expanded)
- XXVI. **Exome sequencing unravels unexpected differential diagnoses in individuals with the tentative diagnosis of Coffin–Siris and Nicolaides–Baraitser syndromes**  
Bramswig N. C. , Luedecke H., Alanay Y., Albrecht B., Barthelmie A., Boduroglu K., Braunholz D., Caliebe A., Chrzanoska K. H. , Czeschik J. C. , et al.  
Human Genetics, vol.134, pp.553-568, 2015 (Journal Indexed in SCI Expanded)
- XXVII. **Etiological yield of SNP microarrays in idiopathic intellectual disability**  
ÜTİNE G. E. , HALILOGLU G., VOLKAN-SALANCI B., Cetinkaya A., KIPER P. O. , Alanay Y., AKTAS D., ANLAR B., TOPÇU M., BODUROĞLU K., et al.  
EUROPEAN JOURNAL OF PAEDIATRIC NEUROLOGY, vol.18, pp.327-337, 2014 (Journal Indexed in SCI)
- XXVIII. **Cathepsin K analysis in a pycnodysostosis cohort: demographic, genotypic and phenotypic features**  
ARMAN A., BEREKET A., ÇOKER A., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , GÜRAN T., Ozkan B., Atay Z., Akcay T., Haliloglu B., BODUROĞLU O. K. , et al.  
ORPHANET JOURNAL OF RARE DISEASES, vol.9, 2014 (Journal Indexed in SCI)
- XXIX. **Celiac disease in Williams-Beuren syndrome**  
Simsek-Kiper P. O. , Sahin Y., Arslan U., Alanay Y., Boduroglu K., ORHAN D., ÖZEN H., ÜTİNE G. E.  
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, vol.56, pp.154-159, 2014 (Journal Indexed in SCI)
- XXX. **TMCO1 Deficiency Causes Autosomal Recessive Cerebrofaciothoracic Dysplasia**  
ALANAY Y., BEKİR E., ÜTİNE G. E. , ORÇUN H., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , TAŞKIRAN E. Z. , PERÇİN F. E. , UZ E., MAHMUT ŞAMİL S., BAYRAM Y., et al.  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, vol.164, pp.291-304, 2014 (Journal Indexed in SCI)
- XXXI. **A de novo 11q23 deletion in a patient presenting with severe ophthalmologic findings, psychomotor retardation and facial dysmorphism**  
Şimşek-Kiper P. Ö. , Bayram Y., ÜTİNE G. E. , Alanay Y., Boduroğlu K.  
Turkish Journal of Pediatrics, vol.56, pp.80-84, 2014 (Journal Indexed in SCI)
- XXXII. **Barraquer-Simons syndrome: A rare clinical entity**  
Simsek-Kiper P. O. , Roach E., ÜTİNE G. E. , Boduroglu K.  
American Journal of Medical Genetics, Part A, vol.164, pp.1756-1760, 2014 (Journal Indexed in SCI Expanded)
- XXXIII. **Positive effects of an angiotensin II type 1 receptor antagonist in Camurati-Engelmann disease: A single case observation**  
Simsek-Kiper P. O. , Dikoglu E., Campos-Xavier B., ÜTİNE G. E. , Bonafe L., Unger S., Boduroglu K., Superti-Furga A.  
American Journal of Medical Genetics, Part A, vol.164, pp.2667-2671, 2014 (Journal Indexed in SCI Expanded)
- XXXIV. **A comprehensive molecular study on Coffin–Siris and Nicolaides–Baraitser syndromes identifies a broad molecular and clinical spectrum converging on altered chromatin remodeling**  
Wieczorek D., Boegershausen N., Beleggia F., Steiner-Haldenstaett S., Pohl E., Li Y., Milz E., Martin M., Thiele H., Altmueller J., et al.  
HUMAN MOLECULAR GENETICS, vol.22, pp.5121-5135, 2013 (Journal Indexed in SCI)
- XXXV. **Homozygosity for a Novel Truncating Mutation Confirms TBX15 Deficiency as the Cause of Cousin Syndrome**  
Dikoglu E., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , Campos-Xavier B., BODUROĞLU O. K. , Bonafe L., Superti-Furga A., Unger S.  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, vol.161, pp.3161-3165, 2013 (Journal Indexed in SCI)
- XXXVI. **Clinical and Radiographic Features of the Autosomal Recessive form of Brachyolmia Caused by PAPSS2 Mutations**  
Iida A., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , Mizumoto S., Hoshino T., Elcioglu N., Horemuzova E., Geiberger S., Yesil G., Kayserili H., ÜTİNE G. E. , et al.  
HUMAN MUTATION, vol.34, pp.1381-1386, 2013 (Journal Indexed in SCI)
- XXXVII. **A Homozygous Deletion in GRID2 Causes a Human Phenotype With Cerebellar Ataxia and Atrophy**  
ÜTİNE G. E. , Haliloglu G., VOLKAN SALANCI B., ÇETİNKAYA A., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ALANAY Y., Aktas D.,

BODUROĞLU O. K. , ALİKAŞİFOĞLU M.

JOURNAL OF CHILD NEUROLOGY, vol.28, pp.926-932, 2013 (Journal Indexed in SCI)

XXXVIII. **Microdeletions at 1q21.1 and 2q24.2 in a Patient with Developmental Delay and Dysmorphic Features**

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

CHROMOSOME RESEARCH, vol.21, 2013 (Journal Indexed in SCI)

XXXIX. **Deletion of GNAS in a girl presenting with severe pre- and post-natal growth retardation, developmental delay and facial dysmorphism**

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

CHROMOSOME RESEARCH, vol.21, 2013 (Journal Indexed in SCI)

XL. **IMPAD1 Mutations in Two Catel-Manzke Like Patients**

Nizon M., ALANAY Y., Tuysuz B., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , Genevieve D., Sillence D., Huber C., Munnich A., Cormier-Daire V.

AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, pp.2183-2187, 2012 (Journal Indexed in SCI)

XLI. **Congenital partial arhinia: a rare malformation of the nose coexisting with holoprosencephaly**

Takci S., Korkmaz A., Simsek-Kiper P. O. , ÜTİNE G. E. , BODUROĞLU O. K. , YURDAKÖK M.

TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, vol.54, pp.440-443, 2012 (Journal Indexed in SCI)

XLII. **A newborn with overlapping features of AEC and EEC syndromes**

Celik T. H. , Buyukcam A., Simsek-Kiper P. O. , ÜTİNE G. E. , Ersoy-Evans S., Korkmaz A., Yntema H. G. , Bodugroglu K., Yurdakok M.

AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, pp.3100-3103, 2011 (Journal Indexed in SCI)

XLIII. **A mutation screen in patients with Kabuki syndrome**

Li Y., Boegershausen N., ALANAY Y., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , Plume N., Keupp K., Pohl E., Pawlik B., Rachwalski M., Milz E., et al.

HUMAN GENETICS, vol.130, pp.715-724, 2011 (Journal Indexed in SCI)

XLIV. **Emergency room management of acute bronchiolitis: a randomized trial of nebulized epinephrine**

Simsek-Kiper P. O. , Kiper N., Hascelik G., Dolgun A., Yalcin E., Dogru-Ersoz D., Ozcelik U.

TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, vol.53, pp.651-660, 2011 (Journal Indexed in SCI)

XLV. **A rare case of 2q37 microdeletion with Albright hereditary osteodystrophy-like phenotype**

ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , ALANAY Y., Aktas D., ALİKAŞİFOĞLU M., BODUROĞLU O. K.

TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, vol.53, pp.558-560, 2011 (Journal Indexed in SCI)

XLVI. **Catel-Manzke Syndrome: A Clinical Report Suggesting Autosomal Recessive Inheritance**

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

AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, pp.2288-2292, 2011 (Journal Indexed in SCI)

XLVII. **Mutations in the TGF beta Binding-Protein-Like Domain 5 of FBN1 Are Responsible for Acromicric and Geleophysic Dysplasias**

Le Goff C., Mahaut C., Wang L. W. , Allali S., Abhyankar A., Jensen S., Zylberberg L., Collod-Beroud G., Bonnet D., ALANAY Y., et al.

AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, vol.89, pp.7-14, 2011 (Journal Indexed in SCI)

## Articles Published in Other Journals

I. **The prevalence of homozygous MTHFR polymorphism(s) in a Turkish university hospital population that necessitated MTHFR polymorphism investigation**

GÜMRÜK F., ÖRGÜL G., Dogan O. A. , TANAÇAN A., Karaagaoglu E., BEKSAÇ M. S.

ELECTRONIC JOURNAL OF GENERAL MEDICINE, vol.15, 2018 (Journal Indexed in ESCI)

II. **3M Sendromu**

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

Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi, 2017 (Other Refereed National Journals)

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

## syndrome

Dogan O. A. , Kiper P. O. S. , ÜTİNE G. E. , ALİKAŞİFOĞLU M., Boduroglu K.  
Korean Journal of Family Medicine, vol.38, pp.102-105, 2017 (Refereed Journals of Other Institutions)

### IV. İskelet Dizplazilerine Yaklaşım

ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ALANAY Y.

Türkiye Klinikleri Tıbbi Genetik Klinik Genetik Özel Sayısı, pp.69-81, 2016 (Other Refereed National Journals)

### V. İskelet Displazilerinde Genel Değerlendirme

ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ALANAY Y.

TOTBID Dergisi, 2016 (Other Refereed National Journals)

### VI. Clinical Evaluations of 49 Cases with Kawasaki Disease: A Retrospective Cohort Study

Topcu S., Dogan O. A. , Oz N., Tanir G.

JOURNAL OF PEDIATRIC INFECTION, vol.8, pp.64-70, 2014 (Journal Indexed in ESCI)

## Books & Book Chapters

### I. Kısım 22, Nefroloji ve Üroloji

YURDAKÖK M., AKYÜZ H. C. , ÇAĞDAŞ AYVAZ D. N. , BAYINDIR Y., Bektaş H., CANORUÇ S. D. , ÇELİK H. T. , ÇELİK M., Şatırer Ö., İNAN ERDOĞAN I., et al.

in: Nelson Pediatriinin Temelleri (Çeviri), Yurdakök Murat, Editor, Güneş Tıp Kitabevleri, Ankara, 2017

## Refereed Congress / Symposium Publications in Proceedings

### I. Clinical, demographic and nosologic characterization of the genetic disorders of the skeleton in Turkey: The skeletal dysplasia registry.

ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , TAŞKIRAN Z. E. , KOŞUKCU C., ARSLAN U. E. , ALANAY Y., ALİKAŞİFOĞLU M., BODUROĞLU O. K.

European Human Genetics Conference, Milan, Italy, June 16-19, 2018., Milan, Italy, 16 - 19 June 2018

### II. Çok nadir iki sendromun birlikteliği: Noonan syndrome like with loose anagen hair ile ICF2 sendromu

AKGÜN DOĞAN Ö., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , Lissewski C., Erman B., ÇAĞDAŞ AYVAZ D. N. , Boztuğ K., ÜTİNE G. E. , Zenker M., TEZCAN F. İ. , BODUROĞLU O. K.

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

### III. KID Sendromu: Nadir bir klinik antite

AKGÜN DOĞAN Ö., OĞUZ S., MENTEŞOĞLU D., ÜREL DEMİR G., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , DOĞAN GÜNAYDIN S., ERSOY EVANS S., BODUROĞLU O. K.

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

### IV. PGAP3 geninde yeni tanımlanmış mutasyona bağlı hiperfosfatazyaya mental retardasyon sendromu

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

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

### V. Further delineation of spondyloepimetaphyseal dysplasia Faden-Alkuraya type: a RSPRY1-associated spondylo-epi-metaphyseal dysplasia with cono-brachydactyly and craniosynostosis.

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

International Skeletal Dysplasia Society Meeting, 20 - 23 September 2017

### VI. SOX9 gene duplication-related 46,XX ovotesticular disorder of sex development

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

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

- VII. **ICF SYNDROME: CLINICAL, IMMUNOLOGICAL AND CYTOGENETIC ANALYSIS OF SEVENCASES**  
akarsu a., ÇAĞDAŞ AYVAZ D. N. , METİN A., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , ALİKAŞİFOĞLU M., BODUROĞLU O. K. ,  
sanal ö., TEZCAN F. İ.  
ESID 2017, 11 - 14 September 2017
- VIII. **RSPRY1 associated skeletal dysplasia: Spondylo-epi-metaphyseal dysplasia with conobrachydactyly and craniosynostosis**  
ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , TAŞKIRAN Z. E. , KOŞUKCU C., AKGÜN DOĞAN Ö., YILMAZ G., ÜTİNE G. E. , Nishimura G.,  
BODUROĞLU O. K. , ALİKAŞİFOĞLU M.  
European Society of Human Genetics Conference 2017, Kopenhag, Denmark, 27 - 30 May 2017
- IX. **Homozygous novel variant in MUT in a patient with intellectual disability without metabolic derangement**  
ÜTİNE G. E. , TAŞKIRAN Z. E. , KOŞUKCU C., AKGÜN DOĞAN Ö., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , BODUROĞLU O. K. ,  
ALİKAŞİFOĞLU M.  
European Society of Human Genetics Conference 2017, Kopenhag, Denmark, 27 - 30 May 2017
- X. **Clinical and Molecular Analysis of 3M Syndrome In A Group of Turkish Patients**  
ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , EKİM ZİHNİ T., ÜTİNE G. E. , ALİKAŞİFOĞLU A., KANDEMİR N., VALERİE C. D. , ALANAY Y.,  
ALİKAŞİFOĞLU M., BODUROĞLU O. K.  
International Skeletal Dysplasia Society 12th Biennial Meeting, 29 July - 01 August 2015
- XI. **Novel Mutations in the Osteoprotegerin Gene TNFRSF11B in Two Patients with Juvenile Paget's Disease.**  
Naot D., Choi A., Musson D., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , BODUROĞLU O. K. , Peacock M., Dimeglio L., Cundy T.  
Annual Meeting of the American-Society-for-Bone-and-Mineral-Research, Texas, United States Of America, 12 - 15  
September 2014, vol.29

## Supported Projects

- ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , GÖNÇ E. N. , KABAÇAM S., KARABULUT E., ÜTİNE G. E. , COŞKUN T., ALİKAŞİFOĞLU A., HALİLOĞLU M., YILMAZ G., Project Supported by Higher Education Institutions, İskelet Displazilerinde Genetik Etiyolojinin Belirlenmesi, 2017 - 2019
- TAŞKIRAN Z. E. , ÜTİNE G. E. , ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , BODUROĞLU O. K. , AKARSU A. N. , ALİKAŞİFOĞLU M., Project Supported by Higher Education Institutions, Hacettepe Ekzom Projesi, 2015 - 2019
- GÖNÇ E. N. , ALİKAŞİFOĞLU A., ÜTİNE G. E. , ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , Project Supported by Higher Education Institutions, İntrauterin ve Postnatal Ciddi Boy Kısaldığında IGF1R Gen Defektlerinin Araştırılması, 2017 - 2018
- ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , TAŞKIRAN Z. E. , KOŞUKCU C., AKGÜN DOĞAN Ö., YILMAZ G., ÜTİNE G. E. , BODUROĞLU O. K. , ALİKAŞİFOĞLU M., Project Supported by Higher Education Institutions, Spondiloepimetafizyeal displazi Faden Alkuraya Tipi İskelet Displazisinin Daha Geniş Detaylandırılması: RSPRY1-ilişkili Spondiloepimetafizyeal displazi, Konobrakidaktili ve Kraniosinostozis, 2017 - 2017
- BODUROĞLU O. K. , ÜTİNE G. E. , ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , Project Supported by Higher Education Institutions, KohlschutterTonz sendromlu iki kız kardeşte yeni homozigot ROGD1 mutasyonu Nadir Bir Antite, 2017 - 2017
- ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , ALİKAŞİFOĞLU M., Project Supported by Higher Education Institutions, RSPRY1 İlişkili İskelet Displazisi: Multipl Epifizyeal Displazi, Konobrakidaktil ve Kraniosinostozis Birlikteliği, 2017 - 2017
- ALİKAŞİFOĞLU M., ÜTİNE G. E. , ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , Project Supported by Higher Education Institutions, 46,XX SRY Negatif Cinsel Gelişim Bozukluğu Olan Bir Hastada 17q243 Duplikasyonu, 2017 - 2017
- ÜTİNE G. E. , AKGÜN DOĞAN Ö., KOŞUKCU C., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , TAŞKIRAN Z. E. , Project Supported by Higher Education Institutions, Zihinsel Yetersizliği Bulunan Ancak Metabolik Bozukluğu Olmayan Bir Hastada Tüm Ekzom Sekanslaması ile MUT Geninde Bulunan Yeni Homozigot Varyasyon, 2017 - 2017
- ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , BODUROĞLU O. K. , ÜTİNE G. E. , Project Supported by Higher Education Institutions, 3M Sendromunda Ana Gen Defekti Olarak OBSL1 Mutasyonları: Türkiyeden Bir Çalışma, 2016 - 2016
- ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , TAŞKIRAN Z. E. , BODUROĞLU O. K. , ÜTİNE G. E. , ALANAY Y., Project Supported by Higher Education Institutions, 3M Sendromlu Bir Grup Türk Hastada Klinik ve Moleküler Özelliklerin Analizi, 2015 - 2016

ŒİMŒEK KİPER P. Ő. , Project Supported by Higher Education Institutions, Konjenital kalp hastalıklarında MLPA yöntemi kullanılarak gen kopya sayısı varyasyonlarının analiz edilmesi., 2014 - 2016

## Citations

Total Citations (WOS):614

h-index (WOS):12