

## Doç.Dr. PELİN ÖZLEM ŞİMŞEK KİPER

### Kişisel Bilgiler

İş Telefonu: [+90 312 305 1175](tel:+903123051175)

İş Telefonu: [+90 312 305 1173](tel:+903123051173)

E-posta: [pelinozlem@hacettepe.edu.tr](mailto:pelinozlem@hacettepe.edu.tr)

Posta Adresi: Hacettepe Üniversitesi İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi Çocuk Genetik Hastalıkları Bilim Dalı 06100, Sıhhiye, Ankara

### Eğitim Bilgileri

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

Tıpta Uzmanlık, Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları, Türkiye 2000 - 2007

Lisans, Marmara Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Tıp Fakültesi, Türkiye 1993 - 1999

### Yabancı Diller

İngilizce, B2 Orta Üstü

### Yaptığı Tezler

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

Tıpta Uzmanlık, Akut Bronsiyolit Tedavisinde Salbutamol ve Epinefrinin Karşılaştırılması, Hacettepe Üniversitesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları, 2006

### Araştırma Alanları

Tıp, Sağlık Bilimleri, Dahili Tıp Bilimleri, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Pediyatrik Endokrinoloji ve Metabolizma, Pediyatrik Genetik ve Teratoloji

### Akademik Unvanlar / Görevler

Doç.Dr., Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2015 - Devam Ediyor

Yrd.Doç.Dr., Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi (İngilizce), Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2013 - 2015

### Verdiği Dersler

Tıp Fakültesi, Dönem 4, Propedötik, Ön Lisans, 2016 - 2017

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

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

Dismorfoloji Dersi, Doktora, 2016 - 2017

Tıp Fakültesi, Dönem 4, Kromozom Hastalıkları, Türkçe ve İngilizce Amfi, Ön Lisans, 2016 - 2017  
1. Basamakta Genetik Hastalıklardan Korunma, Tıp Fakültesi Dönem 5, Ön Lisans, 2016 - 2017  
Tıp Fakültesi, Dönem 2, Cinsel Farklılaşma, İngilizce Amfi, Lisans, 2016 - 2017  
Tıp Fakültesi, Dönem 2, Cinsel Farklılaşma Bozuklukları, İngilizce Amfi, Lisans, 2016 - 2017  
Tıp Fakültesi, Dönem 1, Kromozom Hastalıkları, İngilizce Amfi, Lisans, 2016 - 2017  
Tıp Eğitimi Bilişimi Anabilim Dalı, İyi Hekimlik Uygulamaları, Tıp Fakültesi Dönem 1, Ön Lisans, 2016 - 2017

## SCI, SSCI ve AHCI İndekslerine Giren Dergilerde Yayınlanan Makaleler

- 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., Burnyete B., Cuturilo G., Fauth C., et al.  
EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, 2020 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- 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, cilt.11, ss.38-42, 2020 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- 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, cilt.62, ss.136-140, 2020 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- 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., Alikaşifoğlu M., Boduroğlu O. K., Coşkun T., Ütine G. E.  
Molecular Syndromology, 2020 (SCI Expanded İndekslerine Giren Dergi)
- 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, cilt.62, 2019 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- 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, cilt.91, ss.387, 2019 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- 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, cilt.179, ss.1157-1172, 2019 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- 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, cilt.62, ss.21-26, 2019 (SCI Expanded İndekslerine Giren Dergi)
- IX. **Mystery Case: Pontine tegmental cap dysplasia in a neonate**  
BİLGİN N., PARLAK Ş., Simsek-Kiper P. O., Topcu M., Topaloglu H.  
NEUROLOGY, cilt.91, 2018 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- 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, cilt.26, ss.1611-1622, 2018 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

- 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, cilt.63, ss.1003-1007, 2018 (SCI Expanded İndekslerine Giren Dergi)
- 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, cilt.35, ss.427-433, 2018 (SCI Expanded İndekslerine Giren Dergi)
- 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, cilt.221, ss.76-80, 2018 (SCI Expanded İndekslerine Giren Dergi)
- XIV. **Anauxetic dysplasia: A rare clinical entity**  
Akgün-Doğan Ö., Şimsek-Kiper P. Ö. , ÜTİNE G. E. , Boduroğlu K.  
Turkish Journal of Pediatrics, cilt.60, ss.89-93, 2018 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- 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 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- 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, cilt.60, ss.506-513, 2018 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- 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, cilt.60, ss.1-9, 2018 (SCI Expanded İndekslerine Giren Dergi)
- 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, cilt.36, ss.445-451, 2017 (SCI Expanded İndekslerine Giren Dergi)
- 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, cilt.10, 2017 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- 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, cilt.60, ss.279-283, 2017 (SCI Expanded İndekslerine Giren Dergi)
- 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, cilt.18, ss.882-891, 2016 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- 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, cilt.374, ss.2553-2562, 2016 (SCI Expanded İndekslerine Giren Dergi)
- 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, cilt.58, ss.97-100, 2016 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- 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, cilt.23, ss.1165-1170, 2015 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- 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, cilt.167, ss.2065-2074, 2015 (SCI Expanded İndekslerine Giren Dergi)
- XXVI. **Exome sequencing unravels unexpected differential diagnoses in individuals with the tentative diagnosis of Coffin–Siris and Nicolaidis–Baraitser syndromes**  
Bramswig N. C. , Luedecke H., Alanay Y., Albrecht B., Barthelmie A., Boduroglu K., Braunholz D., Caliebe A., Chrzanowska K. H. , Czeschik J. C. , et al.  
Human Genetics, cilt.134, ss.553-568, 2015 (SCI Expanded İndekslerine Giren Dergi)
- 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, cilt.18, ss.327-337, 2014 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- 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, cilt.9, 2014 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- 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, cilt.56, ss.154-159, 2014 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXX. **TMC01 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, cilt.164, ss.291-304, 2014 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- 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, cilt.56, ss.80-84, 2014 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- 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, cilt.164, ss.1756-1760, 2014 (SCI Expanded İndekslerine Giren Dergi)
- 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, cilt.164, ss.2667-2671, 2014 (SCI Expanded İndekslerine Giren Dergi)
- XXXIV. **A comprehensive molecular study on Coffin-Siris and Nicolaidis-Baraitser syndromes identifies a broad molecular and clinical spectrum converging on altered chromatin remodeling**  
Wieczorek D., Boegershausen N., Beleggia F., Steiner-Haldenstaett S., Pohl E., Li Y., Milz E., Martin M., Thiele H., Altmueller J., et al.  
HUMAN MOLECULAR GENETICS, cilt.22, ss.5121-5135, 2013 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- 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, cilt.161, ss.3161-3165, 2013 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- 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, cilt.34, ss.1381-1386, 2013 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- 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, cilt.28, ss.926-932, 2013 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- 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, cilt.21, 2013 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- 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, cilt.21, 2013 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- 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, ss.2183-2187, 2012 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- 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, cilt.54, ss.440-443, 2012 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- 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, ss.3100-3103, 2011 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- 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, cilt.130, ss.715-724, 2011 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- 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, cilt.53, ss.651-660, 2011 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- 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, cilt.53, ss.558-560, 2011 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- 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, ss.2288-2292, 2011 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- 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, cilt.89, ss.7-14, 2011 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

## **Diğer Dergilerde Yayınlanan Makaleler**

- 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, cilt.15, 2018 (ESCI İndekslerine Giren Dergi)

- II. **3M Sendromu**  
ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , BODUROĞLU O. K.  
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi, 2017 (Diğer Kurumların Hakemli Dergileri)
- 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, cilt.38, ss.102-105, 2017 (Diğer Kurumların Hakemli Dergileri)
- IV. **İskelet Dizplazilerine Yaklaşım**  
ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ALANAY Y.  
Türkiye Klinikleri Tıbbi Genetik Klinik Genetik Özel Sayısı, ss.69-81, 2016 (Diğer Kurumların Hakemli Dergileri)
- V. **İskelet Displazilerinde Genel Değerlendirme**  
ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ALANAY Y.  
TOTBID Dergisi, 2016 (Diğer Kurumların Hakemli Dergileri)
- 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, cilt.8, ss.64-70, 2014 (ESCI İndekslerine Giren Dergi)

## Kitap & Kitap Bölümleri

- 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., Şatırrer Ö., İNAN ERDOĞAN I., et al.  
Nelson Pediatriinin Temelleri (Çeviri), Yurdakök Murat, Editör, Güneş Tıp Kitabevleri, Ankara, 2017

## Hakemli Kongre / Sempozyum Bildiri Kitaplarında Yer Alan Yayınlar

- 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, İtalya, 16 - 19 Haziran 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, Türkiye, 11 - 13 Ekim 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, Türkiye, 11 - 13 Ekim 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, Türkiye, 11 - 13 Ekim 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 Eylül 2017

- VI. **SOX9 gene duplication-related 46,XX ovotesticular disorder of sex development**  
ÖZÖN Z. A. , ALİKAŞİFOĞLU A., GÖNÇ E. N. , VURALLI KARAOĞLAN D., BÜYÜKYILMAZ G., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. ,  
ÜTİNE E., ORHAN D., SOYER T., BODUROĞLU O. K. , et al.  
10th International Meeting of Pediatric Endocrinology, 14 - 17 Eylül 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 Eylül 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, Danimarka, 27 - 30 Mayıs 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, Danimarka, 27 - 30 Mayıs 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 Temmuz - 01 Ağustos 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, Amerika Birleşik Devletleri, 12 -  
15 Eylül 2014, cilt.29

## Desteklenen Projeler

- ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , GÖNÇ E. N. , KABAÇAM S., KARABULUT E., ÜTİNE G. E. , COŞKUN T., ALİKAŞİFOĞLU A., HALİLOĞLU  
M., YILMAZ G., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, 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., Yükseköğretim  
Kurumları Destekli Proje, Hacettepe Ekzom Projesi, 2015 - 2019
- GÖNÇ E. N. , ALİKAŞİFOĞLU A., ÜTİNE G. E. , ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, 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., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, 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. , Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, KohlschutterTonz  
sendromlu iki kız kardeşte yeni homozigot ROGD1 mutasyonu Nadir Bir Antite, 2017 - 2017
- ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , ALİKAŞİFOĞLU M., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, RSPRY1 ilişkili İskelet  
Displazisi: Multipl Epifizyeal Displazi, Konobrakidaktil ve Kraniosinostozis Birlikteliği, 2017 - 2017
- ALİKAŞİFOĞLU M., ÜTİNE G. E. , ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, 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. , Yükseköğretim Kurumları Destekli  
Proje, 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. , Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, 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., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, 3M Sendromlu Bir Grup Türk Hastada Klinik ve Moleküler Özelliklerin Analizi, 2015 - 2016  
ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Konjenital kalp hastalıklarında MLPA yöntemi kullanılarak gen kopya sayısı varyasyonlarının analiz edilmesi., 2014 - 2016

## Atıflar

Toplam Atıf Sayısı (WOS):614

h-indeksi (WOS):12