

Prof. Dr. RIZA KÖKSAL ÖZGÜL

Kişisel Bilgiler

İş Telefonu: [+90 312 305 2642](tel:+903123052642) Dahili: 136

İş Telefonu: [+90 312 305 3209](tel:+903123053209) Dahili: 136

E-posta: rkozgul@hacettepe.edu.tr

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

Posta Adresi: Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fak, Çocuk Sağlığı Enstitüsü, Metabolizma Bilim Dalı, Sıhhiye, Ankara

Uluslararası Araştırmacı ID'leri

ORCID: 0000-0002-0283-635X

Yoksis Araştırmacı ID: 31320

Araştırma Alanları

Tıp, Sağlık Bilimleri, Temel Tıp Bilimleri, Biyokimya, Tıbbi Biyoloji, Yaşam Bilimleri, Moleküler Biyoloji ve Genetik , Genetik Bozuklukların Moleküler Biyolojisi, Genetik Mühendisliği, Genomiks, Temel Bilimler

Akademik Unvanlar / Görevler

Prof. Dr., Hacettepe Üniversitesi, Çocuk Sağlığı Enstitüsü, Pediatrik Temel Bilimler A.B.D., 2013 - Devam Ediyor

Doç. Dr., Hacettepe Üniversitesi, Çocuk Sağlığı Enstitüsü, Pediatrik Temel Bilimler A.B.D., 2006 - 2013

Doç. Dr., Hacettepe Üniversitesi, Çocuk Sağlığı Enstitüsü, Pediatrik Temel Bilimler A.B.D., 2006 - 2007

Öğretim Görevlisi Dr., Hacettepe Üniversitesi, Çocuk Sağlığı Enstitüsü, Pediatrik Temel Bilimler A.B.D., 2006 - 2007

Uzmanlık Öğrencisi, Hacettepe Üniversitesi, Çocuk Sağlığı Enstitüsü, Pediatrik Temel Bilimler A.B.D., 1997 - 2003

Akademik İdari Deneyim

Anabilim/Bilim Dalı Başkanı, Hacettepe Üniversitesi, Çocuk Sağlığı Enstitüsü, Pediatrik Temel Bilimler A.B.D., 2023 - Devam Ediyor

Uygulama ve Araştırma Merkezi Müdür Yardımcısı, Hacettepe Üniversitesi, Çocuk Sağlığı Enstitüsü, 2017 - 2022

Etik Kurul Üyesi, Hacettepe Üniversitesi, Çocuk Sağlığı Enstitüsü, 2011 - 2019

Verdiği Dersler

MET-703 KALITSAL HASTALIKLARDA PROTEOMİK VE METABOLOMİK, Doktora, 2016 - 2017

KHB601-Kök Hücre ve Hücreyel Tedaviler:Temel Kavramlar, Yüksek Lisans, 2016 - 2017

KHB602-Kök Hücre Yapısının Moleküler Esasları, Yüksek Lisans, 2016 - 2017

MET-705 KALITSAL METABOLİK HASTALIKLARIN MOLEKÜLER TEMELİ, Doktora, 2016 - 2017

MET-706 SEMİNER, Doktora, 2016 - 2017

KHB-702 KÖK HÜCRE LABORATUVAR YÖNTEMLERİ I, Doktora, 2016 - 2017

MET-702 METABOLİK HASTALIKLARDA LABORATUVAR UYGULAMALARI I, Doktora, 2016 - 2017

Yönetilen Tezler

- Özgül R. K., Nörometabolik hastalık nedeni olan mutasyonların drosophila melanogasterda modellenmesi ve sinaps fonksiyonu üzerine etkilerinin araştırılması, Doktora, R.KARATEPE(Öğrenci), 2022
- Özgül R. K., Kalıtsal metabolik hastalıklarda antioksidan yanıt ve otofajinin P62/NRF2/KEAP1 yoluyla araştırılması, Doktora, N.VARDAR(Öğrenci), 2020
- Özgül R. K., İn vitro kültür ortamında kemik iliği nişi modellenmesine yönelik çalışmalar, Doktora, Y.ANASIZ(Öğrenci), 2018
- Özgül R. K., Duman M., Fenilketonüri tanısı için kağıt-tabanlı mikroakışkan analitik cihaz geliştirilmesi, Yüksek Lisans, P.KAZANCI(Öğrenci), 2018
- Özgül R. K., Metabolom ve transkriptom profillemesi ile insan kemik iliğinde hematopoetik niş karakterizasyonu, Doktora, S.AYHAN(Öğrenci), 2015
- ÖZGÜL R. K., Nörogenetik hastalıklarda ekzom dizileme analizi ile aday genlerin belirlenmesi ve zebrafish modellerinin oluşturulması, Doktora, A.OZANTÜRK(Öğrenci), 2015
- ÖZGÜL R. K., Mukopolisakkaridoz Tıp I (MPS I) hastalarında IDUA gen mutasyonlarının analizi, Yüksek Lisans, N.ATÇEKEN(Öğrenci), 2013
- ÖZGÜL R. K., Kalıtsal retina dejenerasyonlarında DNA mikroarray yöntemiyle yüksek ölçekli genom taraması, Doktora, D.YÜCEL(Öğrenci), 2010
- ÖZGÜL R. K., Denatüre edici yüksek performanslı sıvı kromatografisi yöntemi ile biyotinidaz eksikliği ve lizinürik protein intoleransı görülen hastalarda mutasyon taraması, Yüksek Lisans, A.GÜZEL(Öğrenci), 2010
- ÖZGÜL R. K., Mikroarray tabanlı yeniden dizileme sistemi ile Wilson hastalarında ATP7B geninde moleküler genetik analizler, Doktora, A.YILMAZ(Öğrenci), 2010

SCI, SSCI ve AHCI İndekslerine Giren Dergilerde Yayınlanan Makaleler

- I. **Exploring metabolic alterations in PYCR2 deficiency: Unveiling pathways and clinical presentations of hypomyelinating leukodystrophy 10**
Gurbuz B. B., GÜLBAKAN B., ÖZGÜL R. K., YALNIZOĞLU D., Yılmaz D. Y., GÖÇMEN R., KOŞUKCU C., KANDEMİR N., Acar N. V., SALİH B., et al.
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, sa.9, 2024 (SCI-Expanded)
- II. **TRAPPC6B biallelic variants cause a neurodevelopmental disorder with TRAPP II and trafficking disruptions**
Almoussa H., Lewis S. A., Bakhtiari S., Nordlie S. H., Pagnozzi A., Magee H., Efthymiou S., Heim J. A., Cornejo P., Zaki M. S., et al.
Brain : a journal of neurology, cilt.147, sa.1, ss.311-324, 2024 (SCI-Expanded)
- III. **Predictors of eventual requirement of phenylalanine-restricted diet in young infants with phenylalanine hydroxylase deficiency initially managed with sapropterin monotherapy**
ÇIKI K., YILDIZ Y., KAHRAMAN A. B., ÖZGÜL R. K., COŞKUN T., DURSUN A., TOKATLI A., SİVRİ S.
Molecular Genetics and Metabolism, cilt.140, sa.3, 2023 (SCI-Expanded)
- IV. **A big picture of the mitochondria-mediated signals: From mitochondria to organism**
Vardar Acar N., ÖZGÜL R. K.
Biochemical and Biophysical Research Communications, cilt.678, ss.45-61, 2023 (SCI-Expanded)
- V. **THE BRIDGE BETWEEN CELL SURVIVAL AND CELL DEATH: REACTIVE OXYGEN SPECIES-MEDIATED CELLULAR STRESS**
Acar N. V., ÖZGÜL R. K.
EXCLI Journal, cilt.22, ss.520-555, 2023 (SCI-Expanded)
- VI. **Investigation of androgen receptor gene CAG repeat length polymorphism in pubertal gynecomastia**
Duzceker Y., Pehlivanurk-Kizilkan M., AKGÜL S., ÖZGÜL R. K., KANBUR N., DERMAN O.
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.35, sa.3, ss.349-354, 2022 (SCI-Expanded)
- VII. **An investigation of different intracellular parameters for Inborn Errors of Metabolism: Cellular**

stress, antioxidant response and autophagy

Vardar Acar N., DURSUN A., Aygün D., Gürses Cila H. E., LAY İ., GÜLBAKAN B., ÖZGÜL R. K.
Free Radical Biology and Medicine, cilt.179, ss.190-199, 2022 (SCI-Expanded)

- VIII. **Biallelic mutations in ELFN1 gene associated with developmental and epileptic encephalopathy and joint laxity**
DURSUN A., YALNIZOĞLU D., Yılmaz D. Y., Oguz K. K., GÜLBAKAN B., KOŞUKCU C., AKAR H. T., Kahraman A. B., Acar N. V., GÜNBEY C., et al.
EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.64, sa.11, 2021 (SCI-Expanded)
- IX. **Perplexing Etiology of Hyperphenylalaninemia in an Infant Referred via Newborn Screening.**
Çıkkı K., Akar H. T., Özgül R. K., Gülbakan B., Yıldız Y.
Clinical chemistry, cilt.67, sa.10, ss.1428-1431, 2021 (SCI-Expanded)
- X. **Homozygous missense VPS16 variant is associated with a novel disease, resembling mucopolysaccharidosis-plus syndrome in two siblings**
Yıldız Y., Koşukcu C., Aygün D., Akçaboy M., Öztekin Çelebi F. Z., Taşçı Yıldız Y., Şahin G., AYTEKİN C., YÜKSEL D., LAY İ., et al.
CLINICAL GENETICS, cilt.100, sa.3, ss.308-317, 2021 (SCI-Expanded)
- XI. **DNACJ12 deficiency in patients with unexplained hyperphenylalaninemia: two new patients and a novel variant**
Çıkkı K., Yıldız Y., Yücel Yılmaz D., Pektaş E., Tokatlı A., Özgül R. K., Sivri H. S., Dursun A.
METABOLIC BRAIN DISEASE, cilt.36, sa.6, ss.1405-1410, 2021 (SCI-Expanded)
- XII. **Clinical and molecular characteristics of carnitine-acylcarnitine translocase deficiency with c.270delC and a novel c.408C>A variant**
BİLGİNER GÜRBÜZ B., YÜCEL YILMAZ D., ÖZGÜL R. K., KOŞUKCU C., DURSUN A., SİVRİ H. S., COŞKUN T., TOKATLI A.
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.63, sa.4, ss.691-696, 2021 (SCI-Expanded)
- XIII. **Characterization of human bone marrow niches with metabolome and transcriptome profiling**
AYHAN S., NEMUTLU E., Cetinkaya D. U., KIR S., ÖZGÜL R. K.
JOURNAL OF CELL SCIENCE, cilt.134, sa.6, 2021 (SCI-Expanded)
- XIV. **Complement Factor I Gene Polymorphism in a Turkish Age-Related Macular Degeneration Population**
Bezci Aygun F., KADAYIFÇILAR S., ÖZGÜL R. K., Eldem B.
OPHTHALMOLOGICA, cilt.243, sa.3, ss.187-194, 2020 (SCI-Expanded)
- XV. **Autoinflammation in addition to combined immunodeficiency: SLC29A3 gene defect**
Cagdas D. N., Surucu N., TAN Ç., ÖZGÜL R. K., Akkaya-Ulum Y. Z., Aydinoglu A. T., Aytac Ş. S., GÜMRÜK F., Balci-Hayta B., Balci-Peynircioglu B., et al.
MOLECULAR IMMUNOLOGY, cilt.121, ss.28-37, 2020 (SCI-Expanded)
- XVI. **Presentation of 14 alkaptonuria patients from Turkey**
AKBABA A. İ., ÖZGÜL R. K., DURSUN A.
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.33, sa.2, ss.289-294, 2020 (SCI-Expanded)
- XVII. **Detection of allele frequencies of common c. 511C > T and c.625G > A variants in the ACADS gene in the Turkish population**
Kilic M., Erguner B., KOŞUKCU C., ÖZGÜL R. K.
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.62, sa.1, ss.19-23, 2020 (SCI-Expanded)
- XVIII. **Exon 2 deletion represents a common mutation in Turkish patients with fructose-1,6-bisphosphatase deficiency**
Kilic M., Kasapkara C. S., Yılmaz D. Y., Ozguel R. K.
METABOLIC BRAIN DISEASE, cilt.34, sa.5, ss.1487-1491, 2019 (SCI-Expanded)
- XIX. **Clinical highlights of a very rare phospholipid remodeling disease due to MBOAT7 gene defect**
DURSUN A., YALNIZOĞLU D., ÖZGÜL R. K., Oguz K. K., Yucel-Yilmaz D.
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART B-NEUROPSYCHIATRIC GENETICS, 2019 (SCI-Expanded)
- XX. **Expanding the phenotype of phospholipid remodelling disease due to MBOAT7 gene defect**
YALNIZOĞLU D., ÖZGÜL R. K., Oguz K. K., Ozer B., Yucel-Yilmaz D., Gurbuz B., Serdaroglu E., Erol I., Topcu M., DURSUN A.

- JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.42, sa.2, ss.381-388, 2019 (SCI-Expanded)
- XXI. **Reply to 'contribution of the MRPS22 variant and a down mosaic to the phenotype'**
Kilic M., Kilic E., Yilmaz D. Y., ÖZGÜL R. K.
METABOLIC BRAIN DISEASE, cilt.33, sa.6, ss.1779-1780, 2018 (SCI-Expanded)
- XXII. **Immunodeficiency in a Child with Alstrom Syndrome**
Ozdemir T. R., Karaca N. E., Marshall J. D., KÜTÜKÇÜLER N., AKSU G., ÖZGÜL R. K., Ozanturk A., IŞIK E., Akgun B., Ozdemir H. H., et al.
INDIAN JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.85, sa.10, ss.924-926, 2018 (SCI-Expanded)
- XXIII. **Five novel ALMS1 gene mutations in six patients with Alstrom syndrome**
Kilinc S., Yucel-Yilmaz D., Ardagil A., Apaydin S., Valverde D., ÖZGÜL R. K., Guven A.
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.31, sa.6, ss.681-687, 2018 (SCI-Expanded)
- XXIV. **Clinical phenotype of hereditary spastic paraplegia due to KIF1C gene mutations across life span**
Yucel-Yilmaz D., Yucesan E., YALNIZOĞLU D., Oguz K. K., Sagiroglu M. S., Ozbek U., Serdaroglu E., Bilgic B., Erdem S., Iseri S. A. U., et al.
BRAIN & DEVELOPMENT, cilt.40, sa.6, ss.458-464, 2018 (SCI-Expanded)
- XXV. **The genotypic and phenotypic spectrum of MTO1 deficiency**
O'Byrne J. J., Tarailo-Graovac M., Ghani A., Champion M., Deshpande C., DURSUN A., ÖZGÜL R. K., Freisinger P., Garber I., Haack T. B., et al.
MOLECULAR GENETICS AND METABOLISM, cilt.123, sa.1, ss.28-42, 2018 (SCI-Expanded)
- XXVI. **Genotypic-phenotypic features and enzyme replacement therapy outcome in patients with mucopolysaccharidosis VI from Turkey**
Kilic M., DURSUN A., COŞKUN T., TOKATLI A., ÖZGÜL R. K., YUCEL-YILMAZ D., Karaca M., Dogru D., ALEHAN D., KADAYIFÇILAR S., et al.
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, cilt.173, sa.11, ss.2954-2967, 2017 (SCI-Expanded)
- XXVII. **A patient with mitochondrial disorder due to a novel mutation in MRPS22**
Kilic M., Oguz K., Kilic E., YÜKSEL D., DEMİRCİ H., SAĞIROĞLU M. S., Yucel-Yilmaz D., ÖZGÜL R. K.
METABOLIC BRAIN DISEASE, cilt.32, sa.5, ss.1389-1393, 2017 (SCI-Expanded)
- XXVIII. **A New Chapter for Mesenchymal Stem Cells: Decellularized Extracellular Matrices**
Anasiz Y., ÖZGÜL R. K., Uckan-Cetinkaya D.
STEM CELL REVIEWS AND REPORTS, cilt.13, sa.5, ss.587-597, 2017 (SCI-Expanded)
- XXIX. **Novel and prevalent CYP11B1 gene mutations in Turkish patients with 11-beta hydroxylase deficiency**
KANDEMİR N., Yilmaz D. Y., GÖNÇ E. N., Ozon A., ALİKAŞIYOĞLU A., DURSUN A., ÖZGÜL R. K.
JOURNAL OF STEROID BIOCHEMISTRY AND MOLECULAR BIOLOGY, cilt.165, ss.57-63, 2017 (SCI-Expanded)
- XXX. **A probable new syndrome with the storage disease phenotype caused by the VPS33A gene mutation**
DURSUN A., YALNIZOĞLU D., Gerdan O. F., Yucel-Yilmaz D., Sagiroglu M. S., YUKSEL B., GUCER S., Sivri S., ÖZGÜL R. K.
CLINICAL DYSMORPHOLOGY, cilt.26, sa.1, ss.1-12, 2017 (SCI-Expanded)
- XXXI. **Discovery of biomarkers in rare diseases: innovative approaches by predictive and personalized medicine**
GÜLBAKAN B., ÖZGÜL R. K., YÜZBAŞIOĞLU A., Kohl M., Deigner H., ÖZGÜÇ M.
EPMA JOURNAL, cilt.7, 2016 (SCI-Expanded)
- XXXII. **Allergy-specific Phenome-Wide Association Study for Immunogenes in Turkish Children**
Karaca S., Civelek E., Karaca M., ŞAHİNER Ü. M., ÖZGÜL R. K., Kocabas C. N., Polimanti R., ŞEKEREL B. E.
SCIENTIFIC REPORTS, cilt.6, 2016 (SCI-Expanded)
- XXXIII. **Haplotype analysis of non-HLA immunogenetic loci in Turkish and worldwide populations**
Karaca S., Karaca M., Civelek E., ÖZGÜL R. K., ŞEKEREL B. E., Polimanti R.
GENE, cilt.587, sa.2, ss.132-136, 2016 (SCI-Expanded)
- XXXIV. **Evaluation and identification of IDUA gene mutations in Turkish patients with mucopolysaccharidosis type I**
Atceken N., ÖZGÜL R. K., Yilmaz D. Y., TOKATLI A., COŞKUN T., SİVRİ H. S., DURSUN A., Karaca M.

- TURKISH JOURNAL OF MEDICAL SCIENCES, cilt.46, sa.2, ss.404-408, 2016 (SCI-Expanded)
- XXXV. **Sapropterin dihydrochloride treatment in Turkish hyperphenylalaninemic patients under age four**
ÖZLEM U., GÖKMEN ÖZEL H., COŞKUN T., ÖZGÜL R. K., YÜCEL YILMAZ D., BURCU H., TOKATLI A., DURSUN A., SİVRİ H. S.
Turkish Journal Of Pediatrics, ss.213-218, 2015 (SCI-Expanded)
- XXXVI. **MCP1 2518 A/G polymorphism affects progression of childhood focal segmental glomerulosclerosis**
Besbas N., KALYONCU M., Cil O., ÖZGÜL R. K., Bakkaloglu A., ÖZALTIN F.
RENAL FAILURE, cilt.37, sa.9, ss.1435-1439, 2015 (SCI-Expanded)
- XXXVII. **Detection of biotinidase gene mutations in Turkish patients ascertained by newborn and family screening**
KARACA M., ÖZGÜL R. K., ÜNAL O., Yucel-Yilmaz D., KILIÇ M., Hismi B., TOKATLI A., COŞKUN T., DURSUN A., SİVRİ H. S.
EUROPEAN JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.174, sa.8, ss.1077-1084, 2015 (SCI-Expanded)
- XXXVIII. **Ailevi Hiperkolesterolemili Hastaların Mutasyon Analiz Sonuçlarının Simone-Broome Kriterleriyle Değerlendirilmesi**
AYKAN H. H., ÖZGÜL R. K., Güzel A., COŞKUN T., DURSUN A.
Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi, cilt.9, sa.3, ss.176-183, 2015 (SCI-Expanded)
- XXXIX. **Biallelic mutations in SNX14 cause a syndromic form of cerebellar atrophy and lysosome-autophagosome dysfunction**
AKIZU N., CANTAGREL V., ZAKI M. S., Al-Gazali L., WANG X., ROSTI R. O., DIKOGLU E., GELOT A. B., ROSTI B., VAUX K. K., et al.
NATURE GENETICS, cilt.47, sa.5, ss.528-536, 2015 (SCI-Expanded)
- XL. **Polymorphisms in FAS and CASP8 genes may contribute to the development of ALPS phenotype: A study in 25 patients with probable ALPS**
TAN Ç., ÖZGÜL R. K., CAGDAS-AYVAZ D. N., TEZCAN I., SANAL O.
Turkish Journal of Pediatrics, cilt.57, sa.2, ss.141-145, 2015 (SCI-Expanded)
- XLI. **Retinitis pigmentosa caused by mutations in the ciliary MAK gene is relatively mild and is not associated with apparent extra-ocular features**
van Huet R. A. C., Siemiatkowska A. M., ÖZGÜL R. K., Yucel D., Hoyng C. B., Banin E., Blumenfeld A., ROTENSTREICH Y., RIEMSLAG F. C. C., DEN HOLLANDER A. I., et al.
ACTA OPHTHALMOLOGICA, cilt.93, sa.1, ss.83-94, 2015 (SCI-Expanded)
- XLII. **The phenotypic and molecular genetic spectrum of Alstrom syndrome in 44 Turkish kindreds and a literature review of Alstrom syndrome in Turkey**
Ozanturk A., Marshall J. D., Collin G. B., Duzenli S., Marshall R. P., Candan S., Tos T., Esen I., Taskesen M., Cayir A., et al.
JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.60, sa.1, ss.1-9, 2015 (SCI-Expanded)
- XLIII. **Two Turkish siblings with MEGDEL syndrome due to novel SERAC1 genemutation.**
ÜNAL Ö., ÖZGÜL R. K., YÜCEL YILMAZ D., YALNIZOĞLU D., TOKATLI A., SİVRİ H. S., HİŞMİ B., COŞKUN T., DURSUN A.
Turkish Journal Of Pediatrics, cilt.57, ss.388-393, 2015 (SCI-Expanded)
- XLIV. **Genome-Wide Homozygosity Mapping in Families with Leber Congenital Amaurosis Identifies Mutations in AIPL1 and RDH12 Genes**
Yucel-Yilmaz D., TARLAN B., KIRATLI H., ÖZGÜL R. K.
DNA AND CELL BIOLOGY, cilt.33, sa.12, ss.876-883, 2014 (SCI-Expanded)
- XLV. **Phenotypic and genotypic spectrum of Turkish patients with isovaleric acidemia**
ÖZGÜL R. K., Karaca M., Kilic M., KUCUK O., YUCEL-YILMAZ D., UNAL O., HISMI B., Aliefendioglu D., SIVRI S., TOKATLI A., et al.
EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.57, sa.10, ss.596-601, 2014 (SCI-Expanded)
- XLVI. **Dursun Syndrome Due to G6PC3 Gene Defect has a Fluctuating Pattern in All Blood Cell Lines**
ÖZGÜL R. K., YUCEL-YILMAZ D., DURSUN A.
JOURNAL OF CLINICAL IMMUNOLOGY, cilt.34, sa.3, ss.265-266, 2014 (SCI-Expanded)
- XLVII. **High prevalence of cerebral venous sinus thrombosis (CVST) as presentation of cystathionine beta-**

synthase deficiency in childhood: Molecular and clinical findings of Turkish probands

Karaca M., Hismi B., ÖZGÜL R. K., Karaca S., Yilmaz D. Y., COŞKUN T., SİVRİ H. S., TOKATLI A., DURSUN A.
GENE, cilt.534, sa.2, ss.197-203, 2014 (SCI-Expanded)

XLVIII. Isovaleric Acidemia Presenting as Diabetic Ketoacidosis: A Case Report

Kilic M., Kaymaz N., ÖZGÜL R. K.

JOURNAL OF CLINICAL RESEARCH IN PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY, cilt.6, sa.1, ss.59-61, 2014 (SCI-Expanded)

XLIX. Cobalamin C defect: a patient of late-onset type with homozygous p. R132*mutation

KILIÇ M., ÖZGÜL R. K., DURSUN A., TOKATLI A., Kalkanoglu-Sivri H. S., Anlar B., Fowler B., COŞKUN T.
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.55, sa.6, ss.633-636, 2013 (SCI-Expanded)

L. Galactosemia in the Turkish population with a high frequency of Q188R mutation and distribution of Duarte-1 and Duarte-2 variations

Oezgul R. K., Guezel-Ozantuerk A., Duendar H., Yucel-Yilmaz D., COŞKUN T., Sivri S., Aydogdu S., Tokatli A., DURSUN A.

JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.58, sa.10, ss.675-678, 2013 (SCI-Expanded)

LI. Molecular and clinical evaluation of Turkish patients with lysinuric protein intolerance

Guzel-Ozanturk A., ÖZGÜL R. K., Unal O., Hismi B., Aydin H. I., Sivri S., TOKATLI A., COŞKUN T., Aksoz E., DURSUN A.
GENE, cilt.521, sa.2, ss.293-295, 2013 (SCI-Expanded)

LII. Dynamics of the Rhomboid-like Protein RHBDD2 Expression in Mouse Retina and Involvement of Its Human Ortholog in Retinitis Pigmentosa

Ahmedli N. B., Gribanova Y., Njoku C. C., Naidu A., Young A., Mendoza E., Yamashita C. K., ÖZGÜL R. K., Johnson J. E., Fox D. A., et al.

JOURNAL OF BIOLOGICAL CHEMISTRY, cilt.288, sa.14, ss.9742-9754, 2013 (SCI-Expanded)

LIII. Atypical presentation and a novel mutation in ALMS1: implications for clinical and molecular diagnostic strategies for Alstrom syndrome

Tasdemir S., Guzel-Ozanturk A., Marshall J. D., Collin G. B., ÖZGÜL R. K., Narin N., DÜNDAR M., Naggert J. K.
CLINICAL GENETICS, cilt.83, sa.1, ss.96-98, 2013 (SCI-Expanded)

LIV. OCTN2 GENE MUTATIONS IN TURKISH PATIENTS WITH PRIMARY CARNITINE DEFICIENCY

Yucel-Yilmaz D., Ersoy M., Candan S., Balci M., KILIÇ M., Gokcay G., DURSUN A., ÖZGÜL R. K.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.35, 2012 (SCI-Expanded)

LV. Association of CFH Y402H Polymorphism with Both Forms of Advanced Age-Related Macular Degeneration in Turkish Patients

Yucel D., YILMAZ M., DURUKAN A. H., ÖZGÜL R. K.

OPHTHALMIC GENETICS, cilt.33, sa.3, ss.144-149, 2012 (SCI-Expanded)

LVI. THE 48-HOUR TETRAHYDOBIOPTERIN (BH4) LOADING TEST AND LONG-TERM OUTCOME OF PATIENTS WITH BH4 TREATMENT IN TURKISH PHENYLKETONURIA (PKU) PATIENTS

Unal O., Gokmen-Ozel H., Coskun T., Hismi B., Tokatli A., Dursun A., Ozgul R. K., Sivri H. S.

JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.35, 2012 (SCI-Expanded)

LVII. MOLECULAR CHARACTERISATION OF BIOTINIDASE GENE MUTATIONS IN TURKISH PATIENTS; AN UPDATE OF THE RESULTS

Karaca M., Yucel D., Unal O., Guzel A., TOKATLI A., COŞKUN T., DURSUN A., SİVRİ H. S., ÖZGÜL R. K.

JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.35, 2012 (SCI-Expanded)

LVIII. Microarray based mutational analysis of patients with methylmalonic acidemia: Identification of 10 novel mutations

Dundar H., ÖZGÜL R. K., Guzel-Ozanturk A., Dursun A., Sivri S., Aliefendioglu D., Coskun T., Tokatli A.

MOLECULAR GENETICS AND METABOLISM, cilt.106, sa.4, ss.419-423, 2012 (SCI-Expanded)

LIX. Identification of a Novel Twinkle Mutation in a Family With Infantile Onset Spinocerebellar Ataxia by Whole Exome Sequencing

DUNDAR H., ÖZGÜL R. K., YALNIZOĞLU D., Erdem S., Oguz K. K., Tuncel D., TEMUÇİN Ç. M., DURSUN A.

PEDIATRIC NEUROLOGY, cilt.46, sa.3, ss.172-177, 2012 (SCI-Expanded)

LX. Novel Alu retrotransposon insertion leading to Alstrom syndrome

Taskesen M., Collin G. B., Evsikov A. V., Guzel A., ÖZGÜL R. K., Marshall J. D., Naggert J. K.

HUMAN GENETICS, cilt.131, sa.3, ss.407-413, 2012 (SCI-Expanded)

- LXI. **Identification of Mutations and Evaluation of Cardiomyopathy in Turkish Patients with Primary Carnitine Deficiency**
KILIÇ M., ÖZGÜL R. K., COŞKUN T., Yucel D., KARACA M. A., SİVRİ H. S., TOKATLI A., ŞAHİN M., KARAGÖZ T., DURSUN A.
JIMD REPORTS - CASE AND RESEARCH REPORTS, 2011/3, cilt.3, ss.17-23, 2012 (SCI-Expanded)
- LXII. **Exome Sequencing and cis-Regulatory Mapping Identify Mutations in MAK, a Gene Encoding a Regulator of Ciliary Length, as a Cause of Retinitis Pigmentosa**
ÖZGÜL R. K., Siemiatkowska A. M., Yucel D., Myers C. A., Collin R. W. J., Zonneveld M. N., Beryozkin A., Banin E., Hoyng C. B., van den Born L. I., et al.
AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.89, sa.2, ss.253-264, 2011 (SCI-Expanded)
- LXIII. **THE CARDIAC MANIFESTATION AND RESPONSE TO L-CARNITINE TREATMENT IN 14 CASES WITH PRIMARY SYSTEMIC CARNITINE DEFICIENCY: CORRELATION WITH GENOTYPE**
Balci M. C., Yucel D., Ergul Y., ÖZGÜL R. K., Baykal T., Aktuglu-Zeybek C., Ersoy M., Demirkol M., Eker-Omeroglu R., DURSUN A., et al.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.34, 2011 (SCI-Expanded)
- LXIV. **MUTATION ANALYSIS IN ARSB GENE IN TURKISH PATIENTS WITH MPS TYPE VI: HIGH PREVALENCE OF L321P MUTATION**
ÖZGÜL R. K., Karaca M., SİVRİ H. S., TOKATLI A., COŞKUN T., DURSUN A.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.34, 2011 (SCI-Expanded)
- LXV. **IDENTIFICATION OF NOVEL MUTATIONS IN PROMOTER AND CODING REGIONS IN ALDOB GENE CAUSING HEREDITARY FRUCTOSE INTOLERANCE**
Yucel D., ÖZGÜL R. K., COŞKUN T., SİVRİ H. S., TOKATLI A., DURSUN A.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.34, 2011 (SCI-Expanded)
- LXVI. **Mutation Spectrum of Fumarylacetoacetase Gene and Clinical Aspects of Tyrosinemia Type I Disease**
DURSUN A., ÖZGÜL R. K., Sivri S., TOKATLI A., Guzel A., Mesci L., KILIÇ M., Aliefendioğlu D., Ozcay F., Gunduz M., et al.
JIMD REPORTS: CASE AND RESEARCH REPORTS, 2011/1, cilt.1, ss.17-21, 2011 (SCI-Expanded)
- LXVII. **Mutations in the G6PC3 Gene Cause Dursun Syndrome**
Banka S., Newman W. G., ÖZGÜL R. K., DURSUN A.
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, sa.10, ss.2609-2611, 2010 (SCI-Expanded)
- LXVIII. **ASSOCIATION OF POLYNEUROPATHY, MENTAL RETARDATION, SENSORINEURAL HEARING LOSS, 6th NERVE PALSY, CONVULSIONS, AND ORAL DYSKINESIA; A PROBABLE NEW NEUROMETABOLIC DISORDER**
DURSUN A., YALNIZOĞLU D., DÜNDAR H., ERDEM S., AKARSU A. N., ÖZGÜL R. K.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.33, 2010 (SCI-Expanded)
- LXIX. **Association of polymorphisms in APOE, p53, and p21 with primary open-angle glaucoma in Turkish patients.**
Saglar E., Yucel D., Bozkurt B., ÖZGÜL R. K., İRKEÇ M. T., Oğus A.
Molecular vision, cilt.15, ss.1270-6, 2009 (SCI-Expanded)
- LXX. **Familial pulmonary arterial hypertension, leucopenia, and atrial septal defect: a probable new familial syndrome with multisystem involvement**
DURSUN A., ÖZGÜL R. K., SOYDAŞ A., Tugrul T., GÜRGEY A., ÇELİKER A., Barst R. J., Knowles J. A., Mahesh M., Morse J. H.
CLINICAL DYSMORPHOLOGY, cilt.18, sa.1, ss.19-23, 2009 (SCI-Expanded)
- LXXI. **Association of the Asn306Ser variant of the SP4 transcription factor and an intronic variant in the beta-subunit of transducin with digenic disease**
Gao Y., Danciger M., Ozgul R. K., Gribanova Y. E., Jacobson S. G., Farber D. B.
MOLECULAR VISION, cilt.13, ss.287-292, 2007 (SCI-Expanded)

Diğer Dergilerde Yayınlanan Makaleler

- I. **Turning Trash Into Treasure: A Simple Protocol for Human Mesenchymal Stromal Cell Isolation From Used Bone Marrow Collection Kits**
ANASIZ Y., ÖZGÜL R. K., Uckan-Cetinkaya D.
Current Protocols, cilt.4, sa.4, 2024 (Scopus)
- II. **A Novel Double Homozygous BTB Gene Mutation in A Case of Profound Biotinidase Deficiency**
DEVECİ K., AKAR H. T., YILDIZ Y., ÖZGÜL R. K.
Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi, 2022 (Hakemli Dergi)
- III. **An unusual case of biotinidase deficiency with fingertip desquamation**
Olgac A., Kilavuz S., Kilic M., ÖZGÜL R. K., KASAPKARA Ç. S.
TURK DERMATOLOJİ DERGISİ-TURKISH JOURNAL OF DERMATOLOGY, cilt.15, sa.3, ss.74-76, 2021 (ESCI)
- IV. **Obstetrical history of a family with combined oxidative phosphorylation deficiency 3 and methylenetetrahydrofolate reductase polymorphisms**
ÇAĞAN M., ÜNAL C., ÜREL DEMİR G., FADİLOĞLU E., ÖZGÜL R. K., Belcsac M. S.
CASE REPORTS IN PERINATAL MEDICINE, cilt.10, sa.1, 2021 (ESCI)
- V. **HOMOZYGOUS GNAL MUTATION ASSOCIATED WITH FAMILIAL CHILDHOOD-ONSET GENERALIZED DYSTONIA**
MASUHO I., FANG M., GENG C., ZHANG J., JIANG H., ÖZGÜL R. K., Yılmaz D. Y., YALNIZOĞLU D., YÜKSEL D., YARROW A., et al.
NEUROLOGY-GENETICS, cilt.2, sa.3, 2016 (ESCI)

Kitap & Kitap Bölümleri

- I. **Identification of mutations and evaluation of cardiomyopathy in Turkish patients with primary carnitine deficiency.**
KILIÇ M., ÖZGÜL R. K., COŞKUN T., YÜCEL YILMAZ D., KARACA M., SİVRİ H. S., TOKATLI A., ŞAHİN M., KARAGÖZ T., DURSUN A.
JIMD Reports Case and Research Reports 2011 3, , Editör, SPRINGER, 2011

Hakemli Kongre / Sempozyum Bildiri Kitaplarında Yer Alan Yayınlar

- I. **Severe Motor Mental Retardation with Microcephaly and Hypomyelination due to PYCR2 Gene variant in a Large Family**
BİLGİNER GÜRBÜZ B., EROĞLU ERTUĞRUL N. G., KOŞUKCU C., YÜCEL YILMAZ D., ÖZGÜL R. K., YALNIZOĞLU D., DURSUN A.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism 2019 (SSIEM-2019), Rotterdam, Hollanda, 3 - 06 Eylül 2019, cilt.42, ss.1-479
- II. **Hyperphenylalaninemia due to novel JCDNA12 mutation**
SİVRİ H. S., ÇIKI K., YÜCEL YILMAZ D., GÜRSES CİLA H. E., ÖZGÜL R. K., TOKATLI A., COŞKUN T., DURSUN A.
SSIEM 2019: Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Rotterdam, Hollanda, 3 - 06 Eylül 2019, cilt.42, ss.324
- III. **Androjen receptörü CAG tekrar polimorfizmi ve pubertal jinekomasti ilişkisi**
DÜZÇEKER Y., AKGÜL S., ÖZGÜL R. K., PEHLİVANTÜRK KIZILKAN M., ŞIKLAR Z., KANBUR N., DERMAN O.
7. Ulusal Ergen Sağlığı Kongresi, Türkiye, 22 - 24 Nisan 2019
- IV. **Identification of genetic mutations in patients with fructose-1,6-bisphosphatase deficiency**
KILIÇ M., KASAPKARA C., YÜCEL YILMAZ D., ÖZGÜL R. K.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 4 - 07 Eylül 2018, cilt.41, ss.1-36
- V. **Hedeflenmiş Yeni Nesil Dizileme Yöntemi ile Homozigot TAC1 Mutasyonu Saptanan Bir CVID Olgusu**

TAN Ç., AKARSU A., ÖZBEK B., GÜR ÇETİNKAYA P., ÖZGÜL R. K., ÇAĞDAŞ AYVAZ D. N., TEZCAN F. İ.

3.KLİNİK İMMÜNOLOJİ KONGRESİ, Türkiye, 12 - 15 Nisan 2017

- VI. **SIK GÖRÜLEN DEĞİŞKEN İMMÜNİYETMEZLİKLİ (COVID) HASTALARDA YENİ NESİL DİZİLEME HEDEFLENMİŞ GEN YÖNTEMİ İLE MUTASYONLARIN ARAŞTIRILMASIÖN ÇALIŞMA VERİLERİ**
TAN Ç., ÖZBEK B., AKARSU A., ÖZGÜL R. K., ÇAĞDAŞ AYVAZ D. N., TEZCAN F. İ.
3.Klinik İmmünoloji Kongresi, İzmir, Türkiye, 12 - 15 Nisan 2017
- VII. **Ethylmalonic encephalopathy without ethylmalonic aciduria**
YÜCEL YILMAZ D., ÖZGÜL R. K., PEKTAŞ E., serdaroğlu e., YALNIZOĞLU D., DURSUN A.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM), 6 - 09 Eylül 2016
- VIII. **A case with psychomotor regression and leukoencephalopathy due to RNASEH2B gene defect**
ÖZGÜL R. K., YÜCEL YILMAZ D., SERDAROĞLU E., YALNIZOĞLU D., TOPÇU M., DURSUN A.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM), 6 - 09 Eylül 2016
- IX. **pontocerebellar hypoplasia type 6 a case with meonatal seizures hypotonia and microcephaly diagnosed by exome sequencing**
DURSUN A., sedaroğlu e., ÖZGÜL R. K., YÜCEL YILMAZ D., YALNIZOĞLU D.
SSIEM roma, 6 - 09 Eylül 2016
- X. **Increase in the diagnostic rate by exome sequencing in patients with neurometabolic disorders**
KILIÇ E., KILIÇ M., ÖZGÜL R. K., YÜCEL YILMAZ D., KAVAK P., YUCETURK B., DEMİRCİ H., SAĞIROĞLU M.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM), 6 - 09 Eylül 2016
- XI. **Pontocerebellar hypoplasia type 6 a case with neonatal seizures hypotonia and microcephaly diagnosed by exome sequencing**
SERDAROĞLU E., ÖZGÜL R. K., YÜCEL YILMAZ D., YALNIZOĞLU D., DURSUN A.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM), 6 - 09 Eylül 2016
- XII. **ethymelanonic encephalopathy without etilmelanoc acitürria**
YÜCEL YILMAZ D., ÖZGÜL R. K., PEKTAŞ E., SERDARDĞLU e., YALNIZOĞLU D., DURSUN A.
SSIEM ROMA, 6 - 09 Eylül 2016
- XIII. **gnaL gene mutation and dystonia in two türkish siblings diagnosed by exom sequencing**
GÜNDÜZ M., ÜNAL Ö., ÖZGÜL R. K., DURSUN A.
SSIEM ROMA, 6 - 09 Eylül 2016
- XIV. **A patient with mitochondrial disorder and mutation in MRPS22 gene**
KILIÇ M., KILIÇ E., ÖZGÜL R. K., YÜCEL YILMAZ D., KAVAK P., YUCETURK B., DEMİRCİ H., DEDEOĞLU O., YUKSEL D., SAĞIROĞLU M.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM), 6 - 09 Eylül 2016
- XV. **SLCA29A3 Gene Defect in a Patient with Autoinflammatory Disease and Pure Red Blood Cell Aplasia H Syndrome**
ÇAĞDAŞ AYVAZ D. N., ÖZGÜL R. K., ÖZEN S., TEZCAN F. İ.
MIMIC 2016, 27 - 30 Nisan 2016
- XVI. **STK 4 MST1 Deficiency in Three Families with the Clinical and Immunological Features of AR HIES**
ÇAĞDAŞ AYVAZ D. N., oskay S., TAN Ç., Erman B., UZ E., ÖZGÜL R. K., TEZCAN F. İ., Sanal Ö.
International Forum on Immunology Research, 8 - 10 Ekim 2015
- XVII. **STK4 (MST1) deficiency in three families with the clinical and immunologic features of AR-HIES**
ÇAĞDAŞ AYVAZ D. N., Halacli S. O., TAN Ç., ERMAN B., UZ YILDIRIM E., Yilmaz D. Y., ÖZGÜL R. K., TEZCAN F. İ., SANAL Ş. Ö.
4th International Forum on Immunology Research, 08 Ekim 2015
- XVIII. **Splicing mutation in aminophospholipid transporter protein ATP8A2 in a Turkish family**
DURSUN A., YALNIZOĞLU D., YÜCEL YILMAZ D., serdaroğlu E., Unal Ö., görmez Z., Demirci H., Sağiroğlu M., ÖZGÜL R. K.
SSIEM, 4 - 06 Eylül 2015
- XIX. **Mutation screening study in Turkish patients with L 2 hydroxyglutaric aciduria**
YÜCEL YILMAZ D., ÖZGÜL R. K., Özlem u., COŞKUN T., SİVRİ H. S., TOKATLI A., DURSUN A.
SSIEM, 4 - 07 Eylül 2015

- XX. **SNX14 Sorting Nexin 14 gene mutation causes a new syndromic form of cerebellar atrophy in a Turkish family**
ÖZGÜL R. K., YÜCEL YILMAZ D., Ömer g., YALNIZOĞLU D., Mahmut s., DURSUN A.
SSIEM, 4 - 07 Eylül 2015
- XXI. **Rhizomelic chondrodysplasia punctata type II a case diagnosed by whole exome sequencing**
DURSUN A., PEKTAŞ E., YÜCEL YILMAZ D., ÖZGÜL R. K.
SSIEM, 4 - 07 Eylül 2015
- XXII. **Exome sequencing results in unknown genetic metabolic neurometabolic disorders**
KILIÇ M., ÖZGÜL R. K., KILIÇ E., YÜCEL YILMAZ D., KAVAK P., YUCETURK B., DEMİRCİ H., SAĞIROĞLU M.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM), 1 - 04 Eylül 2015
- XXIII. **Vacuolar storage material in a family with juvenile parkinsonism and mutations in FBX07**
ESRA S., ÖZGÜL R. K., YALNIZOĞLU D., MADEO M., MALANDRİNİ A., KLEE E., Lİ Y., TN J., KARLI OĞUZ H. K., YÜCEL YILMAZ D., et al.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM), 1 - 04 Eylül 2015
- XXIV. **Galactosemia case with a novel mutation**
KILIÇ M., ZENCİROĞLU A., GÖKSUN E., YÜCEL YILMAZ D., ÖZGÜL R. K.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM), 1 - 04 Eylül 2015
- XXV. **A case of fucosidosis with a new mutation in FUCA1 gene**
PEKTAŞ E., YÜCEL YILMAZ D., ÖZGÜL R. K., DURSUN A.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM), 1 - 04 Eylül 2015
- XXVI. **Two new Turkish siblings with MEGDEL syndrome and novel mutation**
ÖZLEM U., GÜNDÜZ M., UNAL S., YÜCEL YILMAZ D., ÖZGÜL R. K.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM), 1 - 04 Eylül 2015
- XXVII. **GC MS Based Metabolomic Profiling of Human Bone Marrow**
Ayhan S., REÇBER T., ÖZKAN E., NEMUTLU E., ÖZGÜL R. K., ÇETİNKAYA F. D., KIR S.
11th International Symposium on Pharmaceutical Sciences, 9 - 12 Haziran 2015
- XXVIII. **Ekzom Dizileme ile Bilinmeyen Metabolik Nörometabolik Hastalıkların ve Sorumlu Genlerin Tanımlanması**
Kılıç M., ÖZGÜL R. K., Kılıç E., YÜCEL YILMAZ D., Kavak P., Yüçetürk B., Demirci H., Sağiroğlu M. Ş.
Uluslararası Katılımlı XIII.Ulusal Metabolik Hastalıklar Ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 14 - 18 Nisan 2015
- XXIX. **Türk İzovalerik Asidemi Hastalarında Genotip Fenotip İlişkisi**
Kılıç M., ÖZGÜL R. K., KARACA M., Küçük Ö., YÜCEL YILMAZ D., ALİEFENDİOĞLU D., SİVRİ H. S., TOKATLI A., COŞKUN T., DURSUN A.
Uluslararası Katılımlı XIII.Ulusal Metabolik Hastalıklar Ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 14 - 18 Nisan 2015
- XXX. **Lizozom Otofagozom Defekti Sonucu Serebellar Atrofiye Neden Olan Yeni Bir Gen SNX14 Tanımlanması**
ÖZGÜL R. K., YÜCEL YILMAZ D., YALNIZOĞLU D., MAHMUT S., DURSUN A.
Uluslararası Katılımlı XIII.Ulusal Metabolik Hastalıklar Ve Beslenme Kongresi, 1, Türkiye, 14 - 18 Nisan 2015
- XXXI. **Dirençli Hipoglisemi Hipertrofik Kardiyomiyopati ve Ensefalopatili Bir Hastada Ekzom Dizileme ile Mitokondriyal TSFM Gen Defekti**
DURSUN A., ÖMER FARUK G., MELİS P., YÜCEL YILMAZ D., TOPÇU M., YALNIZOĞLU D., YİĞİT Ş., ORHAN D., MAHMUT S., ÖZGÜL R. K.
Uluslararası Katılımlı XIII.Ulusal Metabolik Hastalıklar Ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 14 - 18 Nisan 2015
- XXXII. **Klasik Glutarik Asidüri Tip I GA I Bulguları Göstermeyen Bir Ailede GCDH Gen Defekti**
ÖZGÜL R. K., YÜCEL YILMAZ D., SANIYE Ö., YALNIZOĞLU D., TURANLI G., ESRA S., SİVRİ H. S., TOKATLI A., COŞKUN T., DURSUN A.
Uluslararası Katılımlı XIII.Ulusal Metabolik Hastalıklar Ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 14 - 18 Nisan 2015
- XXXIII. **Kolay Vaka Zor Tanı Galaktozemi ve Yeni Bir Mutasyon**
KILIÇ M., AYŞEGÜL Z., ESİN G., YÜCEL YILMAZ D., ÖZGÜL R. K.
Uluslararası Katılımlı XIII.Ulusal Metabolik Hastalıklar Ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 14 - 18 Nisan 2015
- XXXIV. **Türk Hastalarda Biyotinidaz Gen Mutasyonlarının Moleküler Karakterizasyonu**

KARACA M., ÖZGÜL R. K., Ünal Ö., YÜCEL YILMAZ D., Kılıç M., Burcu H., TOKATLI A., COŞKUN T., DURSUN A., SİVRİ H. S.

Uluslararası Katılımlı XIII.Ulusal Metabolik Hastalıklar Ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 14 - 18 Nisan 2015

XXXV. **Ekzom Dizi Analizi ile MTO1 Mitochondriyal tRNA Modifier Geninde Saptanan Yeni Bir Mutasyon**
YÜCEL YILMAZ D., ÖZGÜL R. K., ÖMER FARUK G., ESRA S., BETÜL Y., SAĞIROĞLU M., YALNIZOĞLU D., DURSUN A.

Uluslararası Katılımlı XIII.Ulusal Metabolik Hastalıklar Ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 14 - 18 Nisan 2015

XXXVI. **Hereditary spastic paraplegia with predominant cerebellar signs due to KIF1C mutation in two brothers**

ÖZGÜL R. K., Esra s., YALNIZOĞLU D., YÜCEL YILMAZ D., TOPÇU M., ZZ G., Sağiroğlu M., DURSUN A.

SSIEM, 4 - 07 Eylül 2015

Desteklenen Projeler

ÖZGÜL R. K., DURSUN A., VARDAR ACAR N., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Metilmalonik Asidemi ve Propiyonik Asidemi Hastalarında Nrf2/Keap1 Yolağı-Aracılı Antioksidan Cevap ve Otofajinin Epigenetik Regülasyonunun ve DNA Hasarının Araştırılması, 2023 - Devam Ediyor

YÜCEL YILMAZ D., ÖZGÜL R. K., DURSUN A., Aygün D., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, NÖROMETABOLİK HASTALIKLARDA VEZİKÜLER TRAFİK İLE İLİŞKİLİ PROTEİNLERİN HASTALIK PATOFİZYOLOJİSİNDEKİ ROLÜNÜN İNCELENMESİ, 2022 - Devam Ediyor

ÖZGÜL R. K., Gürses Cila H. E., DURSUN A., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, FENİLKETONÜRİ HASTALARINDA PROTEİN KATLANMA BOZUKLUĞU VE ENDOPLAZMİK RETİKULUM STRESİ İLİŞKİSİNİN ARAŞTIRILMASI, 2022 - Devam Ediyor

AYHAN S., SİVRİ H. S., TOKATLI A., DURSUN A., ÖZGÜL R. K., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Yeni Keşif ELFN1 Geninin Hücre Motilitesindeki Rolünün Doğrulanması, 2023 - 2024

TOKATLI A., DURSUN A., SİVRİ H. S., LAY İ., ÖZGÜL R. K., YÜCEL YILMAZ D., GÜLBAKAN B., YILDIZ Y., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ İLERİ METABOLİK TESTLER LABORATUVARI ALTYAPISININ YENİLENMESİ, 2020 - 2024

DURSUN A., Özyayın E., GÜLBAKAN B., ÖZGÜL R. K., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Galaktozemi ve Akçağaç Şurubu Hastalarında İnflamasyon İlişkisinin Hedefsiz Metabolomik İle Araştırılması, 2019 - 2022

DEMİR H., TEZCAN F. İ., ÇAĞDAŞ AYVAZ D. N., DEMİRTAŞ GÜNER D., HIZARCIOĞLU GÜLŞEN H., TAN Ç., ÖZEN H., SALTIK TEMİZEL İ. N., ÖZGÜL R. K., ÖZBEK B., et al., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Erken Başlangıçlı İnflamatuvar Bağırsak Hastalığı ve İnflamatuvar Bağırsak Hastalığı Benzeri Kronik İshali Olan Çocukların Sorumlu Genler Açısından Araştırılması, 2019 - 2022

DURSUN A., ÖZGÜL R. K., YÜCEL YILMAZ D., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, MBOAT7 Gen Defektinin Protein İfadesinin Araştırılması, 2019 - 2022

ÖZGÜL R. K., BÜYÜKSERİN F., TÜBİTAK Projesi, In Vitro Kültür Ortamında Kemik İliği Nişine Ait Örnek Model Geliştirilmesi, 2018 - 2022

ÖZGÜL R. K., Karatepe R., TÜBİTAK Projesi, Sinaptopati ile ilişkilendirilen UNC79 Aday Geni ve Bağlı Bulunduğu NALCN Kanal Komponentlerinin Drosophila melanogaster'da Modellenmesi ve Sinaps Fonksiyonu Üzerine Etkilerinin Araştırılması, 2020 - 2021

DURSUN A., YALNIZOĞLU D., YÜCEL YILMAZ D., ÖZGÜL R. K., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, TANI KONULAMAYAN METABOLİK/NÖROMETABOLİK HASTALIKLARDA VEZİKÜLER TRAFİK BOZUKLUKLARININ ARAŞTIRILMASI, 2017 - 2021

ÖZGÜL R. K., SÜMER E. S., DURSUN A., VARDAR ACAR N., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Metabolik Hastalıklarda Mitokondriyal Disfonksiyon ve Oksidatif Stres İlişkisinin Araştırılması, 2019 - 2020

DERMAN O., DÜZÇEKER Y., AKGÜL S., ÖZGÜL R. K., KANBUR N., ŞIKLAR Z., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Androjen Reseptörü CAG Tekrar Polimorfizmi ve Pubertal Jinekomasti Arasındaki İlişkinin Değerlendirilmesi, 2018 - 2019

KADAYIFÇILAR S., BEZCİ F., ÖZGÜL R. K., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Yaşa Bağlı Makula Dejenerasyonunda Kompleman Faktör I Gen Polimorfizm Sıklığının Türk Popülasyonunda Değerlendirilmesi, 2017 - 2018

ÖZGÜL R. K., ÇETİNKAYA F. D., KUŞKONMAZ B. B., ANASIZ Y., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Mezenkimal Kök Hücrelerden Deselülerize Ekstraselüler Matriks Eldesi, 2016 - 2018

ÖZGÜL R. K., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Ekzom Dizi Analizi ile Psikomotor Gerileme ve Lökoensefalopatiye Neden Olan RNASEH2B Gen Mutasyonu Tanımlanması, 2016 - 2016

ÖZGÜL R. K., TÜBİTAK Projesi, Metabolom Ve Transkriptom Profillemesi İle İnsanKemik İliğinde Hematopoetik Niş Karakterizasyonu, 2014 - 2016

ÖZGÜL R. K., TÜBİTAK Projesi, Bronşial Hiperreaktivite Bhr ve Astımda Genotip Fenotip İlişkisi, 2014 - 2016

ÖZGÜL R. K., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Metabolom Analizleri ile İnsan Kemik İliği Hematopoetik Niş Karakterizasyonu, 2013 - 2015

ÖZGÜL R. K., TÜBİTAK Projesi, Ekzom ve Genom Analizleri ile Yeni Metabolik Hastalıkların Tanımlanması, 2011 - 2015

Ayhan S., Özgül R. K., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Metabolom analizleri ile insan kemik ilimi hematopoetik niş karakterizasyonu, 2013 - 2014

Metrikler

Yayın: 113

Atf (WoS): 1090

Atf (Scopus): 1148

H-İndeks (WoS): 19

H-İndeks (Scopus): 19