

Prof.Dr. SERAP SİVRİ

Kişisel Bilgiler

İş Telefonu: [+90 312 305 4180](tel:+903123054180)

İş Telefonu: [+90 312 305 1141](tel:+903123051141)

Fax Telefonu: [+90 312 305 3178](tel:+903123053178)

E-posta: ssivri@hacettepe.edu.tr

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

Posta Adresi: Hacettepe Üniversitesi, İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi, 5. Kat Metabolizma Bilim Dalı

Uluslararası Araştırmacı ID'leri

ORCID: 0000-0001-8260-9984

Yoksis Araştırmacı ID: 11892

Eğitim Bilgileri

Tıpta Yandal Uzmanlık, Hacettepe Üniversitesi, Tıp, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları, Türkiye 1996 - 2012

Tıpta Uzmanlık, Hacettepe Üniversitesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Metabolizma Hastalıkları, Türkiye 1991 - 1996

Araştırma Alanları

Tıp, Sağlık Bilimleri, Dahili Tıp Bilimleri, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

Akademik Unvanlar / Görevler

Prof.Dr., Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 1991 - Devam Ediyor

Verdiği Dersler

Rikest, Lisans, 2017 - 2018

Fenilketonüri, Lisans, 2017 - 2018, 2016 - 2017

Metabolik hastalıklarda hipoglisemi, Lisans, 2017 - 2018, 2016 - 2017

Hypoglycemia in IEM, Lisans, 2017 - 2018, 2016 - 2017

Protein energy malnutrition, Lisans, 2017 - 2018, 2016 - 2017

Büyümenin değerlendirilmesi, Lisans, 2017 - 2018, 2016 - 2017

Phenylketonuria, Lisans, 2017 - 2018, 2016 - 2017

Problem based learning, Lisans, 2017 - 2018, 2016 - 2017

Probleme dayalı öğrenim, Lisans, 2017 - 2018, 2016 - 2017

Mukopolisakkaridoz, Lisans, 2017 - 2018

Mucopolysaccharidosis, Lisans, 2017 - 2018

Obesity and its prevention, Lisans, 2017 - 2018, 2016 - 2017

Obezite ve korunma yolları, Lisans, 2017 - 2018

Growth and its assessment, Lisans, 2017 - 2018

Rickets, Lisans, 2016 - 2017

Lizozomal depo hastalıkları : MPS örneği, Lisans, 2016 - 2017
Makronütrient eksiklikleri, Lisans, 2016 - 2017
Protein enerji malnütrisyonu, Lisans, 2016 - 2017
Obesite ve korunma yolları, Lisans, 2016 - 2017
Lysosomal storage disease: MPSs , Lisans, 2016 - 2017

SCI, SSCI ve AHCI İndekslerine Giren Dergilerde Yayınlanan Makaleler

- I. **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)
- II. **Expert Consensus on the Long-Term Effectiveness of Medical Nutrition Therapy and Its Impact on the Outcomes of Adults with Phenylketonuria**
Rocha J. C., Ahring K. K., Bausell H., Bilder D. A., Harding C. O., Inwood A., Longo N., Muntau A. C., Pessoa A. L. S., Rohr F., et al.
Nutrients, cilt.15, sa.18, 2023 (SCI-Expanded)
- III. **COVID-19 in inherited metabolic disorders: Clinical features and risk factors for disease severity**
KAHRAMAN A. B., YILDIZ Y., ÇIKI K., Erdal I., AKAR H. T., DURSUN A., TOKATLI A., SİVRİ S.
Molecular Genetics and Metabolism, cilt.139, sa.2, 2023 (SCI-Expanded)
- IV. **Successful management of rhabdomyolysis with triheptanoin in a child with severe long-chain 3-hydroxyacyl-coenzyme A dehydrogenase (LCHAD) deficiency**
KAHRAMAN A. B., YILDIZ Y., GÖKMEN ÖZEL H., KADAYIFÇILAR S., SİVRİ S.
Neuromuscular Disorders, cilt.33, sa.4, ss.315-318, 2023 (SCI-Expanded)
- V. **Splenic Gaucheroma Leading to Incidental Diagnosis of Gaucher Disease in a 46-Year-Old Man with a Rare GBA Mutation: A Case Report**
Erdal İ., YILDIZ Y., ÖNAL G., AKTEPE O. H., Düzgün S. A., Sağlam A., DÖKMECİ S., SİVRİ H. S.
Endocrine, Metabolic and Immune Disorders - Drug Targets, cilt.23, sa.2, ss.230-234, 2023 (SCI-Expanded)
- VI. **Expert-opinion-based guidance for the care of children with lysosomal storage diseases during the COVID-19 pandemic: An experience-based Turkey perspective**
Akgun A., Gokcay G., Mungan N. O., Sivri H. S., TEZER H., Zeybek C. A., EZGÜ F. S.
Frontiers in Public Health, cilt.11, 2023 (SCI-Expanded)
- VII. **Efficacy of Tele-CO-OP in Children With Organic Acidemia: A Pilot Randomized Controlled Trial**
Dursun E. L., BUMİN G., ÇIKI K., SİVRİ S.
OTJR Occupation, Participation and Health, 2023 (SSCI)
- VIII. **Organic acidemias in the neonatal period: 30 years of experience in a referral center for inborn errors of metabolism**
ÜNSAL Y., YURDAKÖK M., YİĞİT Ş., ÇELİK H. T., DURSUN A., SİVRİ H. S., TOKATLI A., COŞKUN T.
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.35, sa.11, ss.1345-1356, 2022 (SCI-Expanded)
- IX. **Management of early treated adolescents and young adults with phenylketonuria: Development of international consensus recommendations using a modified Delphi approach**
Burton B. K., Hermida A., Belanger-Quintana A., Bell H., Bjoraker K. J., Christ S. E., Grant M. L., Harding C. O., Huijbregts S. C. J., Longo N., et al.
MOLECULAR GENETICS AND METABOLISM, cilt.137, sa.1-2, ss.114-126, 2022 (SCI-Expanded)
- X. **Does glutaric aciduria type 1 affect hearing function?**
ÖZGEDİK D., TOKGÖZ YILMAZ S., BİLGİNER GÜRBÜZ B., SİVRİ H. S., SENNAROĞLU G.
METABOLIC BRAIN DISEASE, cilt.37, sa.6, ss.2121-2132, 2022 (SCI-Expanded)
- XI. **Recommendations on phenylketonuria in Turkey**
COŞKUN T., ÇOKER M., Mungan N. O., GÖKMEN ÖZEL H., SİVRİ H. S.
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.64, sa.3, ss.413-434, 2022 (SCI-Expanded)

- XII. **A non-interventional observational study to identify and validate clinical outcome assessments for adults with phenylketonuria for use in clinical trials**
Burton B. K., Skalicky A., Baerwald C., Bilder D. A., Harding C. O., Ilan A. B., Jurecki E., Longo N., Madden D. T., SİVRİ H. S., et al.
MOLECULAR GENETICS AND METABOLISM REPORTS, cilt.29, 2021 (SCI-Expanded)
- XIII. **Long-term efficacy and safety of sapropterin in patients who initiated sapropterin at <4 years of age with phenylketonuria: results of the 3-year extension of the SPARK open-label, multicentre, randomised phase IIIb trial**
Muntau A. C., Burlina A., Eyskens F., Freisinger P., Leuzzi V., SİVRİ H. S., Gramer G., Pazdirikova R., Cleary M., Lotz-Havla A. S., et al.
ORPHANET JOURNAL OF RARE DISEASES, cilt.16, sa.1, 2021 (SCI-Expanded)
- XIV. **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)
- XV. **Complicated peripartum course in a patient with very long-chain acyl-coenzyme A dehydrogenase (VLCAD) deficiency**
AKAR H. T., Çağan M., YILDIZ Y., SİVRİ H. S.
NEUROMUSCULAR DISORDERS, cilt.31, sa.6, ss.566-569, 2021 (SCI-Expanded)
- XVI. **Clinical characteristics and journey to diagnosis in patients with mucopolysaccharidosis type VII**
SİVRİ H. S., ERDÖL Ş.
MOLECULAR GENETICS AND METABOLISM, cilt.132, sa.2, 2021 (SCI-Expanded)
- XVII. **Sensory, voluntary, and motor postural control in children and adolescents with mucopolysaccharidosis**
YİĞİT Ö., AKSOY S., Akyol U., TOKATLI A., SİVRİ H. S.
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.34, sa.5, ss.583-589, 2021 (SCI-Expanded)
- XVIII. **Glutaric aciduria type 1: Genetic and phenotypic spectrum in 53 patients**
BİLGİNER GÜRBÜZ B., YÜCEL YILMAZ D., COŞKUN T., TOKATLI A., DURSUN A., SİVRİ H. S.
EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.63, sa.11, 2020 (SCI-Expanded)
- XIX. **Predictors of acute metabolic decompensation in children with maple syrup urine disease at the emergency department**
YILDIZ Y., Akcan Yildiz L., DURSUN A., TOKATLI A., COŞKUN T., TEKŞAM Ö., SİVRİ H. S.
EUROPEAN JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.179, sa.7, ss.1107-1114, 2020 (SCI-Expanded)
- XX. **Consensus guideline for the diagnosis and treatment of tetrahydrobiopterin (BH4) deficiencies**
Opladen T., Lopez-Laso E., Cortes-Saladelafont E., Pearson T. S., SİVRİ H. S., YILDIZ Y., Assmann B., Kurian M. A., Leuzzi V., Heales S., et al.
ORPHANET JOURNAL OF RARE DISEASES, cilt.15, sa.1, 2020 (SCI-Expanded)
- XXI. **Genotypes and estimated prevalence of phosphomannomutase 2 deficiency in Turkey differ significantly from those in Europe**
YILDIZ Y., Arslan M., Celik G., Kasapkara C. S., Ceylaner S., DURSUN A., SİVRİ H. S., COŞKUN T., TOKATLI A.
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, cilt.182, sa.4, ss.705-712, 2020 (SCI-Expanded)
- XXII. **Oral health status of children with phenylketonuria**
BALLIKAYA E., YILDIZ Y., SİVRİ H. S., TOKATLI A., DURSUN A., Olmez S., COŞKUN T., Tekcicek M. U.
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.33, sa.3, ss.361-365, 2020 (SCI-Expanded)
- XXIII. **Inborn errors of metabolism in the differential diagnosis of fatty liver disease**
YILDIZ Y., SİVRİ H. S.
TURKISH JOURNAL OF GASTROENTEROLOGY, cilt.31, sa.1, ss.3-16, 2020 (SCI-Expanded)
- XXIV. **Determinants of Riboflavin Responsiveness in Multiple Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency**
YILDIZ Y., TALİM B., Haliloglu G., Topaloglu H., AKÇÖREN Z., DURSUN A., SİVRİ H. S., COŞKUN T., TOKATLI A.
PEDIATRIC NEUROLOGY, cilt.99, ss.69-75, 2019 (SCI-Expanded)
- XXV. **The effectiveness of enzyme replacement therapy on cardiac findings in patients with**

mucopolysaccharidosis

- BİLGİNER GÜRBÜZ B., AYPAR E., COŞKUN T., ALEHAN D., DURSUN A., TOKATLI A., SİVRİ H. S.
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.32, sa.10, ss.1049-1053, 2019 (SCI-Expanded)
- XXVI. **Maternal phenylketonuria in Turkey: outcomes of 71 pregnancies and issues in management**
YILDIZ Y., SİVRİ H. S.
EUROPEAN JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.178, sa.7, ss.1005-1011, 2019 (SCI-Expanded)
- XXVII. **Imaging liver nodules in tyrosinemia type-1: A retrospective review of 16 cases in a tertiary pediatric hospital**
ÖZCAN H. N., KARÇAALTINCABA M., Pektaş E., SİVRİ H. S., OĞUZ B., DURSUN A., TOKATLI A., COŞKUN T., HALİLOĞLU M.
EUROPEAN JOURNAL OF RADIOLOGY, cilt.116, ss.41-46, 2019 (SCI-Expanded)
- XXVIII. **Post-mortem detection of FLAD1 mutations in 2 Turkish siblings with hypotonia in early infancy**
YILDIZ Y., Olsen R. K. J., SİVRİ H. S., AKÇÖREN Z., Nygaard H. H., TOKATLI A.
NEUROMUSCULAR DISORDERS, cilt.28, sa.9, ss.787-790, 2018 (SCI-Expanded)
- XXIX. **Oral health status in patients with mucopolysaccharidoses**
BALLIKAYA E., Eymirli P. S., YILDIZ Y., AVCU N., SİVRİ H. S., Uzamis-Tekcicek M.
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.60, sa.4, ss.400-406, 2018 (SCI-Expanded)
- XXX. **Hyperinsulinemic Hypoglycemia in Congenital Disorder of Glycosylation Type-1a (CDG-1a)**
Vuralı D., YILDIZ Y., SİVRİ H. S., ALİKAŞİFOĞLU A.
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, cilt.90, ss.362-363, 2018 (SCI-Expanded)
- XXXI. **Evaluation of spinal involvement in children with mucopolysaccharidosis VI: the role of MRI**
Bulut E., Pektaş E., SİVRİ H. S., BİLGİNER B., UMAROĞLU M. M., Ozgen B.
BRITISH JOURNAL OF RADIOLOGY, cilt.91, sa.1085, 2018 (SCI-Expanded)
- XXXII. **Efficacy, safety and population pharmacokinetics of sapropterin in PKU patients < 4 years: results from the SPARK open-label, multicentre, randomized phase IIIb trial**
Muntau A. C., Burlina A., Eyskens F., Freisinger P., De Laet C., Leuzzi V., Rutsch F., SİVRİ H. S., Vijay S., Bal M. O., et al.
ORPHANET JOURNAL OF RARE DISEASES, cilt.12, 2017 (SCI-Expanded)
- XXXIII. **Late-diagnosed phenylketonuria in an eight-year-old boy with dyslexia and attention-deficit hyperactivity disorder**
YILDIZ Y., DURSUN A., TOKATLI A., COŞKUN T., SİVRİ H. S.
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.58, sa.1, ss.94-96, 2016 (SCI-Expanded)
- XXXIV. **Evaluation and identification of IDUA gene mutations in Turkish patients with mucopolysaccharidosis type I**
Atceken N., ÖZGÜL R. K., Yılmaz 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. **Detection of biotinidase gene mutations in Turkish patients ascertained by newborn and family screening**
KARACA M., ÖZGÜL R. K., ÜNAL O., Yucel-Yılmaz 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)
- XXXVII. **Prevalence of Anti-Adeno-Associated Virus Serotype 8 Neutralizing Antibodies and Arylsulfatase B Cross-Reactive Immunologic Material in Mucopolysaccharidosis VI Patient Candidates for a Gene Therapy Trial**
FERLA R., CLAUDIANI P., SAVARESE M., KOZARSKY K., PARINI R., SCARPA M., DONATI M. A., SORGE G., HOPWOOD J. J., PARENTI G., et al.
HUMAN GENE THERAPY, cilt.26, sa.3, ss.145-152, 2015 (SCI-Expanded)
- XXXVIII. **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)
- XXXIX. **Mucopolysaccharidosis: Otolaryngologic findings, obstructive sleep apnea and accumulation of glucosaminoglycans in lymphatic tissue of the upper airway**
GONULDAS B., YILMAZ T., SİVRİ H. S., GÜÇER K. Ş., KILINC K., GENÇ G. A., KILIÇ M., COŞKUN T.
INTERNATIONAL JOURNAL OF PEDIATRIC OTORHINOLARYNGOLOGY, cilt.78, sa.6, ss.944-949, 2014 (SCI-Expanded)
- XL. **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)
- XLI. **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)
- XLII. **PROPIONIC ACIDEMIA PRESENTING WITH PERSISTENT PULMONARY HYPERTENSION IN TWO NEONATES**
Hismi B., TEKŞAM Ö., Unal O., Takci S., Ertugrul İ., SİVRİ H. S., DURSUN A., TOKATLI A., COŞKUN T.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.35, 2012 (SCI-Expanded)
- XLIII. **Detection of other inborn errors of metabolism in hyperphenylalaninemic babies picked up on narrow-spectrum screening programs**
Unal O., ÖZTÜRK HİŞMİ B., COŞKUN T., TOKATLI A., DURSUN A., SİVRİ H. S.
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.54, sa.4, ss.409-412, 2012 (SCI-Expanded)
- XLIV. **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)
- XLV. **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)
- XLVI. **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)
- XLVII. **A novel mutation in the DGUOK gene in a Turkish newborn with mitochondrial depletion syndrome**
KILIÇ M., SİVRİ H. S., DURSUN A., TOKATLI A., De Meirleir L., Seneca S., AKÇÖREN Z., YİĞİT Ş., Topaloglu H., COŞKUN T.
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.53, sa.1, ss.79-82, 2011 (SCI-Expanded)

Diğer Dergilerde Yayınlanan Makaleler

- I. **Difficulties Associated with Enzyme Replacement Therapy for Mucopolysaccharidoses**
YILDIZ Y., SİVRİ H. S.
TURKISH ARCHIVES OF PEDIATRICS, cilt.56, sa.6, ss.602-609, 2021 (ESCI)
- II. **Evaluation of Cardiac Findings in Mucopolysaccharidosis Type III Patients**
BİLGİNER GÜRBÜZ B., AYPAR E., ALEHAN D., TOKATLI A., COŞKUN T., DURSUN A., SİVRİ H. S.
JOURNAL OF PEDIATRIC RESEARCH, cilt.8, sa.2, ss.195-201, 2021 (ESCI)
- III. **Infant Acute Lymphoblastic Leukemia with Atypical Presentation**

YAMAN BAJİN H. İ., YILDIZ Y., akın Ş., AYTAÇ EYÜPOĞLU Ş. S., ÜNAL CANGÜL Ş., KUŞKONMAZ B. B., Cetin M., SİVRİ H. S., GÜMRÜK F.

Acta Medica, cilt.50, sa.4, ss.57-59, 2019 (Hakemli Dergi)

IV. Mukopolisakkaridozlarda ortopedik sorunlar

YILDIZ Y., SİVRİ H. S.

TOTBİD Dergisi, cilt.15, sa.4, ss.303-310, 2016 (Hakemli Dergi)

V. Kalıtsal Metabolik Hastalıklarda Dental Bulgular

YILDIZ Y., SİVRİ H. S.

Türkiye Klinikleri Çocuk Diş Hekimliği - Özel Konular, cilt.2, sa.2, ss.28-33, 2016 (Hakemli Dergi)

VI. Rizomelik kondrodizplazi punktata: Bir vaka takdimi

ZENGİN AKKUŞ P., TAKCI Ş., UTİNE G. E., SİVRİ H. S., YURDAKÖK M.

Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi, cilt.56, sa.4, ss.188-191, 2013 (Scopus)

Kitap & Kitap Bölümleri

I. Nörotransmitter Bozukluklarında Klinik Yaklaşım

Yıldız Y., Sivri H. S.

Kalıtsal Metabolik Hastalıklarda Hareket Bozuklukları, Dursun, Ali, Editör, Türkiye Klinikleri Yayınevi, Ankara, ss.20-29, 2020

II. 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. Listening Parents Caring A Child With Phenylketonuria

ZENGİN AKKUŞ P., BİLGİNER GÜRBÜZ B., ÇIKI K., İLTER BAHADUR E., KARAHAN S., ÖZMERT E. N., COŞKUN T., SİVRİ H. S.

3rd International Developmental Pediatrics Association Congress, 9 - 12 Aralık 2019

II. Fenilketonüri ile Yaşamak: Anne Ve Babaların Penceresinden

ZENGİN AKKUŞ P., BİLGİNER GÜRBÜZ B., ÇIKI K., İLTER BAHADUR E., KARAHAN S., ÖZMERT E. N., COŞKUN T., SİVRİ H. S.

63. Türkiye Milli Pediatri Kongresi, Türkiye, 30 Ekim - 03 Kasım 2019

III. 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

IV. THE BURDEN OF ILLNESS IN ADULTS WITH PHENYLKETONURIA (PKU): INTERIM ANALYSIS OF A CROSS-SECTIONAL STUDY CONDUCTED IN NORTH AMERICA AND EUROPE

Burton B., Longo N., Maillot F., Rahman Y., Singh R., SİVRİ H. S., Stuy M., Vockley J., Van Backle J., Jha A., et al.

41st Annual Meeting of the Society-for-Inherited-Metabolic-Disorders (SIMD), Washington, Amerika Birleşik Devletleri, 6 - 09 Nisan 2019, cilt.126, ss.293

V. Oxysterol levels as oxidative stress biomarkers in organic acidemia patients

Eraslan Y., Lay İ., Samadi A., Gürbüz B., DURSUN A., SİVRİ H. S., COŞKUN T.

SSIEM 2018: Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 04 Eylül 2018 - 07 Eylül 2017, cilt.41, ss.37-219

VI. Mukopolisakkaridozlu (MPS) Çocuklarda Otomatik ve İstemli Motor Kontrol Performanslarının

İncelenmesi:Pilot Çalışma

YİĞİT Ö., AKSOY S., SİVRİ H. S.

13.Uluslararası Kulak Burun Boğaz ve Baş Boyun Cerrahisi Kongresi, 5 - 07 Nisan 2018, ss.52

VII. Presenting signs and symptoms of MPS: Results of a systematic literature analysis

Mitchell J., Clarke L., Ellaway C., Fosters H., Giugliani R., Goizet C., Goring S., Hawley S. M., Jurecki E., Khan Z., et al.

We're Organizing Research for Lysosomal Diseases (WORLD) Symposium, California, Amerika Birleşik Devletleri, 5 - 09 Şubat 2018, cilt.123

VIII. Presenting signs and symptoms of MPS: Results of an international physician survey

Mitchell J., Clarke L., Ellaway C., Foster H., Giugliani R., Goizet C., Goring S., Hawley S. M., Jurecki E., Khan Z., et al.

We're Organizing Research for Lysosomal Diseases (WORLD) Symposium, California, Amerika Birleşik Devletleri, 5 - 09 Şubat 2018, cilt.123

IX. Biotin May Lead To High Free Thyroxine Levels in Some Immunoassay Methods

PORTAKAL AKÇİN O., GÖNÜL G., GÖNÇ E. N., SİVRİ H. S., ALİKAŞİFOĞLU A., YİĞİT Ş., PINAR A., ÖZÖN Z. A., COŞKUN T.

69th AACC ANNUAL SCIENTIFIC MEETING, SAN DIEGO, Amerika Birleşik Devletleri, 30 Temmuz - 03 Ağustos 2017, cilt.63

X. A rare cause of cutaneous ulceration: Prolidase deficiency

ISAZADE E., ELÇİN G., DOĞAN GÜNAYDIN S., GÖKÖZ Ö., BİLGİNER GÜRBÜZ B., ORHAN D., SİVRİ H. S., KARADUMAN A.

26.eadv CONGRESS, 13 - 17 Eylül 2017

XI. Mucopolysaccharidosis in a patient with congenital glaucoma

DURSUN A., gurbuz b. b., TATAR O., SİVRİ H. S., COŞKUN T.

13. International Congress of Inborn Errors of metabolism, 5 - 08 Eylül 2017

XII. Hyperphenylalaninemia in Argininosuccinic Aciduria: A case report.

LAY İ., GÖKSOY E., SİVRİ H. S., COŞKUN T.

13th International Congress of Inborn Errors of Metabolism, Rio-De-Janeiro, Brezilya, 5 - 08 Eylül 2017, cilt.5

XIII. Oxysterol levels in Organic Acidemia patients: Preliminary results.

ERASLAN Y., LAY İ., SAMADİ A., DURSUN A., SİVRİ H. S., COŞKUN T.

13th International Congress of Inborn Errors of Metabolism, Rio-De-Janeiro, Brezilya, 5 - 08 Eylül 2017, cilt.5

XIV. Three-year experience of pediatric physicians with adult inpatient consultations

YILDIZ Y., PEKTAŞ E., BİLGİNER GÜRBÜZ B., DURSUN A., TOKATLI A., COŞKUN T., SİVRİ H. S.

13th International Congress of Inborn Errors of Metabolism (ICIM), Rio de Janeiro, Brezilya, 5 Eylül - 08 Mayıs 2017

XV. Acute Metabolic Decompensations of Branched-Chain Organic Acidemias in the Pediatric Emergency Department: Clinical Presentation and Outcomes

SİVRİ H. S., YILDIZ Y., AKCAN L., PEKTAŞ E., BİLGİNER GÜRBÜZ B., DURSUN A., TOKATLI A., COŞKUN T., TEKŞAM Ö.

13th International Congress of Inborn Errors of Metabolism, 5 - 08 Eylül 2017

XVI. The clinical, biochemical features, and mutational analyses in glutaric acid type 1 patients

BİLGİNER GÜRBÜZ B., YILDIZ Y., GOKSOY E., YÜCEL YILMAZ D., DURSUN A., TOKATLI A., COŞKUN T., SİVRİ H. S.

International Congress of Inborn Errors of Metabolism - ICIM 2017, 5 - 08 Eylül 2017, cilt.5

XVII. Erişkinlerde kalıtsal metabolik hastalıklar: yatan hasta konsültasyonları ile üç yıllık deneyim

YILDIZ Y., PEKTAŞ E., BİLGİNER GÜRBÜZ B., DURSUN A., TOKATLI A., COŞKUN T., SİVRİ H. S.

XIV. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017

XVIII. Etilmelonik ensefalopati: vaka sunumu

PEKTAŞ E., Yoldaş T. Ç., BİLGİNER GÜRBÜZ B., YILDIZ Y., DURSUN A., SİVRİ H. S., TOKATLI A., COŞKUN T.

XIV. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017

XIX. Tedavi Almayan Hiperfenilalaninemili Çocuklarda Nörokognitif Fonksiyonların Değerlendirilmesi: İlk Sonuçlar

PEKTAŞ E., Evinc G., FOTO ÖZDEMİR D., Karaboncuk Y., BİLGİNER GÜRBÜZ B., YILDIZ Y., TOKATLI A., COŞKUN T., Öktem F., SİVRİ H. S.

14. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017

- XX. **Fenilketonürlü bireylerde Türkiye'ye Özgü Beslenme Rehberi'ne göre enerji ve bazı besin öğeleri alımının değerlendirilmesi**
YILMAZ Ö., BİLGİNER GÜRBÜZ B., YILDIZ Y., GÖKSOY E., DURSUN A., SİVRİ H. S., TOKATLI A., COŞKUN T., GÖKMEN ÖZEL H.
XIV Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Muğla, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017, ss.151
- XXI. **Fenilketonürlü bireylerde besin gruplarının enerji, protein ve fenilalanin alımına katkısı**
YILMAZ Ö., BİLGİNER GÜRBÜZ B., YILDIZ Y., GÖKSOY E., DURSUN A., SİVRİ H. S., TOKATLI A., COŞKUN T., GÖKMEN ÖZEL H.
XIV Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Muğla, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017, ss.150
- XXII. **Fenilketonürlü bireylerin diyetle fenilalanin ve protein alımları: Önerilere uyum nasıldır?**
YILMAZ Ö., BİLGİNER GÜRBÜZ B., YILDIZ Y., GÖKSOY E., DURSUN A., SİVRİ H. S., TOKATLI A., COŞKUN T., GÖKMEN ÖZEL H.
XIV Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Muğla, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017, ss.152
- XXIII. **Fenilketonürlü bireylerde beslenme ve diyet hasta destek programının değerlendirilmesi**
GÖKMEN ÖZEL H., YILMAZ Ö., YILDIZ Y., GÖKSOY E., BİLGİNER GÜRBÜZ B., DURSUN A., SİVRİ H. S., TOKATLI A., COŞKUN T.
XIV Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Muğla, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017, ss.148
- XXIV. **Fenilketonürlü bireylerde diyet enerji ve protein alımlarının antropometrik ölçümlere etkisi var mıdır?**
YILMAZ Ö., BİLGİNER GÜRBÜZ B., YILDIZ Y., GÖKSOY E., DURSUN A., SİVRİ H. S., TOKATLI A., COŞKUN T., GÖKMEN ÖZEL H.
XIV Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Muğla, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017, ss.149
- XXV. **adult form metachromatic leucodystrophy caused by a novel mutation**
BİLGİNER GÜRBÜZ B., Khasiyer f., KARLI OĞUZ H. K., karabudak r., DURSUN A., TOKATLI A., COŞKUN T., SİVRİ H. S.
MEMG 13, 26 - 30 Ekim 2016
- XXVI. **presentation of classical galaktosemia with positive newborn screening**
DURSUN A., bozat a., BİLGİNER GÜRBÜZ B., PEKTAŞ E., SİVRİ H. S., TOKATLI A., COŞKUN T.
MEMG 13, 26 - 30 Ekim 2016
- XXVII. **a rare lysosomal storage disease**
COŞKUN T., canoruç d., BİLGİNER GÜRBÜZ B., PEKTAŞ E., DURSUN A., SİVRİ H. S., TOKATLI A.
MEMG 13, 26 - 30 Ekim 2016
- XXVIII. **A27 Prenatal findings and autopsy examination in a newborn with multiple acyl CoA dehydrogenase deficiency Abstract Book A27 p 85**
TOKATLI A., YILDIZ Y., DOKUZBOY SİRMA R., YİĞİT Ş., TALİM B., CEYLANER S., PEKTAŞ E., BİLGİNER GÜRBÜZ B., DURSUN A., SİVRİ H. S., et al.
13th Middle East Metabolic Group Meeting, 6, Amman-Jordan, 28 - 30 Ekim 2016, ss.85
- XXIX. **Presentation of classic galactosemia with positive newborn screening for hyperphenylalaninemia**
DURSUN A., YILDIZ Y., akın s., bozat a., YİĞİT Ş., BİLGİNER GÜRBÜZ B., PEKTAŞ E., SİVRİ H. S., TOKATLI A., COŞKUN T.
13th Middle East Metabolic Group Meeting, 28 - 30 Ekim 2016
- XXX. **Preliminary results of the study relevant to evaluating neurocognitive functions of untreated children with hyperphenylalaninemia**
Evinç G., FOTO ÖZDEMİR D., ÖKTEM F., PEKTAŞ E., COŞKUN T., TOKATLI A., SİVRİ H. S.
2016 annual multidisciplinary European Phenylketanuria Symposium, 7 - 08 Ekim 2016
- XXXI. **Preliminary results of the study relevant to evaluating neurocognitive functions of untreated children with hyperphenylalaninemia Rome Italy September 2016 2016 39 Suppl 1 S1 S34 P 164 DOI 10 1007 s10545 016 9970 9**
Evinç G., FOTO ÖZDEMİR D., PEKTAŞ E., ÖKTEM F., SİVRİ H. S., COŞKUN T., TOKATLI A., Karaboncuk Y.
SSIEM 2016 Annual Symposium, Roma, 4 - 10 Eylül 2016
- XXXII. **Optic neuropathy a rare late complication in methylmalonicacidemia**
BİLGİNER GÜRBÜZ B., PEKTAŞ E., DURSUN A., SİVRİ H. S., TOKATLI A., COŞKUN T.

SSIEM ROMA, 6 - 09 Eylül 2016

XXXIII. argininosüccinic acidüria associated with pancreatitis

DURSUN A., SİVRİ H. S., AKÇÖREN Z., TOKATLI A., COŞKUN T.

SSIEM, 6 - 09 Eylül 2016

XXXIV. the first case of phenylketonuria with tyrosinemia type III

COŞKUN T., BİLGİNER GÜRBÜZ B., DURSUN A., SİVRİ H. S., TOKATLI A.

SSIEM ROMA, 6 - 09 Eylül 2016

XXXV. Late diagnosed phenylketonuria in an eight year old boy with dyslexia and attention deficit

DURSUN A., TOKATLI A., COŞKUN T., SİVRİ H. S., YILDIZ Y.

SSIEM ROMA, 6 - 09 Eylül 2016

XXXVI. Prenatal findings and autopsy examination in a newborn with multiple acyl CoA dehydrogenase deficiency

DOKUZBOY S., TALİM B., YİĞİT Ş., SİVRİ H. S., TOKATLI A., DURSUN A., COŞKUN T.

SSIEM ROMA, 6 - 09 Eylül 2016

XXXVII. Short term outcome of surgical correction of genu valgum in four patients with mucopolysaccharidosis type IV

SİVRİ H. S., AKSOY M., BİLGİNER GÜRBÜZ B., PEKTAŞ E., DURSUN A., TOKATLI A., COŞKUN T.

SSIEM RDMA, 6 Eylül - 09 Haziran 2016

XXXVIII. Phenotypic variability and clinical biochemical histological and molecular genetic characteristics of 17 patients with multiple acyl CoA dehydrogenase deficiency

TOKATLI A., BİLGİNER GÜRBÜZ B., PEKTAŞ E., DURSUN A., SİVRİ H. S., COŞKUN T.

SSIEM ROMA, 6 - 09 Eylül 2016

XXXIX. Adult mucopolysaccharidosis type VI patient with severe cervical cord compression at diagnosis

SİVRİ H. S., MOCAN Ö., DURSUN A., TOKATLI A., COŞKUN T.

SSIEM ROMA, 6 - 09 Eylül 2016

XL. Oral health status in patients with mucopolysaccharidoses

SERDAR EYMİRLİ P., BALLIKAYA E., AVCU N., UZAMIŞ TEKÇİÇEK M., SİVRİ H. S.

13. CONGRESS OF THE EUROPEAN ACADEMY OF PAEDIATRIC DENTISTRY, Belgrade, Sırbistan, 2 - 05 Haziran 2016

XLI. Partial biotinidase deficiency with late onset severe cutaneous manifestations

SİVRİ H. S., YILDIZ Y., PEKTAŞ E., KÖK C., ALEHAN D., DURSUN A., TOKATLI A., COŞKUN T.

SSIEM, 4 - 07 Eylül 2015

XLII. Coexistence of phenylketonuria and primary adrenal insufficiency

COŞKUN T., PEKTAŞ E., GÖĞÜŞ B., DURSUN A., SİVRİ H. S., TOKATLI A.

SSIEM, 4 - 07 Eylül 2015

XLIII. Two Cases with Mucopolysaccharidosis Type VII Sly s Syndrome

SİVRİ H. S., PEKTAŞ E., DURSUN A., TOKATLI A., COŞKUN T.

SSIEM, 4 - 07 Eylül 2015

XLIV. Hyperlysinemia in a child and his mother

PEKTAŞ E., BURCU H., ÖZLEM U., DURSUN A., SİVRİ H. S., TOKATLI A., COŞKUN T.

SSIEM, 4 - 07 Eylül 2015

XLV. A rare metabolic disease succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency

TOKATLI A., PEKTAŞ E., YILDIZ Y., ÖZLEM U., DURSUN A., SİVRİ H. S., COŞKUN T.

SSIEM, 4 - 07 Eylül 2015

XLVI. 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

XLVII. Prevalence of Anti-AAV8 Neutralizing Antibodies and ARSB Cross-Reactive Immunologic Material in MPS VI Patients Candidates for a Gene Therapy Trial

Ferla R., Claudiani P., Savarese M., Kozarsky K., Parini R., Scarpa M., Donati M. A., Sorge G., Hopwood J. J., Parenti G., et al.

18th Annual Meeting of the American Society of Gene and Cell Therapy (ASGCT), Louisiana, Amerika Birleşik

Devletleri, 13 - 16 Mayıs 2015, cilt.23

XLVIII. Two adult siblings with progressive walking difficulty and visual disturbances

SİVRİ H. S., YILDIZ Y., Kiper P. O. S., DURSUN A., TOKATLI A., COŞKUN T.

11th Annual WORLD Symposium of the Lysosomal-Disease-Network, Florida, Amerika Birleşik Devletleri, 9 - 13 Şubat 2015, cilt.114

XLIX. AUDIOLOGICAL OUTCOMES OF MPS II: BEFORE AND AFTER ENZYME REPLACEMENT THERAPY

YİĞİT Ö., ÜNAL Ö., GENÇ G. A., HİŞMİ B., DURSUN A., TOKATLI A., COŞKUN T., SİVRİ H. S.

JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, 20 Ekim 2012, cilt.35, ss.145

L. Üre döngüsü bozukluklarına ikincil neonatal hiperamonemik koma tedavisinde ammonul sodyum benzoat ve sodyum fenilasetat kullanımı

ÜNAL Ö., HİŞMİ B., SÜRMELİ ONAY Ö., TOKATLI A., SİVRİ H. S., DURSUN A., YİĞİT Ş., COŞKUN T.

20. Ulusal Neonatoloji Kongresi (UNEKO-20), Türkiye, 15 - 18 Nisan 2012

LI. A novel mutation in DGUOK gene in a Turkish newborn

KILIÇ M., DURSUN A., SİVRİ H. S., TOKATLI A., AKÇÖREN Z., YİĞİT Ş., VEZİR E., SENECA S., LINDA D. M., COŞKUN T.

J Inherit Metab Dis 2010;33(1):S81, P-229. (SSIEM, Annual Symposium, 2010, İstanbul, Turkey), İstanbul, Türkiye, 31 Ağustos 2010

Desteklenen Projeler

SİVRİ S., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, 5. Uluslararası Pediatrik Hareket Bozuklukları Sempozyumu, 2016 - 2017

SİVRİ H. S., Diğer Uluslararası Fon Programları, SPARK EMR700773 003 BioMarin Study Number BMN 162 503, 2012 - 2017

Metrikler

Yayın: 109

Atıf (WoS): 216

Atıf (Scopus): 312

H-İndeks (WoS): 9

H-İndeks (Scopus): 10

Akademi Dışı Deneyim

HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ

HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ

HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ

The John F. Kennedy Institute

HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ

HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ