

## Arş.Gör. SÜMEYRA OĞUZ

### Kişisel Bilgiler

E-posta: sumeyraoguz@hacettepe.edu.tr

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

- I. **A Revisited Diagnosis of Collagen VI Related Muscular Dystrophy in a Patient with a Novel COL6A2 Variant and 21q22.3 Deletion**  
ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , OĞUZ S., ERGEN F. B. , ÜTİNE G. E. , ALİKAŞİFOĞLU M., Haliloglu G.  
NEUROPEDIATRICS, cilt.51, sa.6, ss.445-449, 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, sa.1, ss.38-42, 2020 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- III. **A case of Woodhouse-Sakati syndrome with pituitary iron deposition, cardiac and intestinal anomalies, with a novel mutation in DCAF17**  
ŞENDUR S. N. , OĞUZ S., ÜTİNE G. E. , DAĞDELEN S., Oguz K. K. , Erbas T., ALİKAŞİFOĞLU M.  
EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.62, sa.8, 2019 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- IV. **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)

### Hakemli Kongre / Sempozyum Bildiri Kitaplarında Yer Alan Yayınlar

- I. **Camptodactyly-arthropathy-coxa vara-pericarditis syndrome in a large family: A clinical condition with a diagnostic challenge.**  
OĞUZ S., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , ALANAY Y., ÖZEN S., BODUROĞLU O. K. , ALİKAŞİFOĞLU M.  
European Human Genetics Conference, 16 - 19 Haziran 2018
- II. **Juvenil Paget Hastalığı**  
OĞUZ S., ÜREL DEMİR G., AKGÜN DOĞAN Ö., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , ALİKAŞİFOĞLU M., BODUROĞLU O. K.  
3. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Antalya, Türkiye, 11 - 13 Ekim 2017
- III. **Oküloaurikülovertebral spektrumda 5p delesyonu**  
ÜREL DEMİR G., OĞUZ S., GÜLERAY N., AKGÜN DOĞAN Ö., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , ALİKAŞİFOĞLU M., BODUROĞLU O. K.  
3. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Antalya, Türkiye, 11 - 13 Ekim 2017
- IV. **Woodhouse-Sakati sendromunda iki yeni mutasyon**  
OĞUZ S., AKGÜN DOĞAN Ö., ÜREL DEMİR G., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , BODUROĞLU O. K. , ALİKAŞİFOĞLU M.  
3.Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Antalya, Türkiye, 11 - 13 Ekim 2017
- V. **Taşıyıcı kız kardeşlerin oğullarında zihinsel yetersizlik**  
ÜREL DEMİR G., OĞUZ S., GÜLERAY N., AKGÜN DOĞAN Ö., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , ALİKAŞİFOĞLU M., BODUROĞLU O. K.  
3. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Antalya, Türkiye, 11 - 13 Ekim 2017
- VI. **Camurati-Engelmann hastalığı**

OĐUZ S., ÜREL DEMİR G., ŐİMŐEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , ALİKAŐİFOĐLU M., BODUROĐLU O. K.

3.Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Antalya, Türkiye, 11 - 13 Ekim 2017

VII. **KID Sendromu: Nadir bir klinik antite**

AKGÜN DOĐAN Ö., OĐUZ S., MENTEŐOĐLU D., ÜREL DEMİR G., ŐİMŐEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , DOĐAN GÜNAYDIN S., ERSOY EVANS S., BODUROĐLU O. K.

3. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Antalya, Türkiye, 11 - 13 Ekim 2017

VIII. **Partial Trisomy 18 From a marker chromosome to a rare chromosomal disorder**

OĐUZ S., GÜLERAY N., AKGÜN DOĐAN Ö., ŐİMŐEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , BODUROĐLU O. K. , ALİKAŐİFOĐLU M.

European Cytogenetics Conference, 1 - 04 Temmuz 2017

## **Atıflar**

Toplam Atıf Sayısı (WOS):2

h-indeksi (WOS):1