

Doç. Dr. YILMAZ YILDIZ

Kişisel Bilgiler

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

E-posta: yilmaz.yildiz@hacettepe.edu.tr

Web: <https://avesis.hacettepe.edu.tr/yilmaz.yildiz>

Uluslararası Araştırmacı ID'leri

ORCID: 0000-0001-9076-1388

Publons / Web Of Science ResearcherID: AAJ-8666-2020

ScopusID: 54399559500

Yoksis Araştırmacı ID: 169133

Eğitim Bilgileri

Tıpta Yandal Uzmanlık, Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi (Türkçe), Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, Türkiye 2015 - 2018

Tıpta Uzmanlık, Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Türkiye 2009 - 2014

Bütünleşik Doktora, Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi (İngilizce), Temel Tıp Bilimleri Bölümü, Türkiye 2007 - 2010

Yabancı Diller

İngilizce, C2 Ustalık

Sertifika, Kurs ve Eğitimler

Sağlık ve Tıp, Good Clinical Practice, çevrimiçi, 2018

Yaptığı Tezler

Tıpta Uzmanlık, Hiperfenilalaninemili hastaların gebelik sonuçlarının incelenmesi, Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi (Türkçe), Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2014

Doktora, Kas dejenerasyonunda ve farklılaşmasında Klf5 geninin rolünün araştırılması, Hacettepe Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Tıbbi Biyoloji A.B.D., 2010

Araştırma Alanları

Tıp, Sağlık Bilimleri, Tıbbi Biyoloji, Dahili Tıp Bilimleri, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Pediatrik Endokrinoloji ve Metabolizma

Akademik Unvanlar / Görevler

Dr. Öğr. Üyesi, Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi (Türkçe), Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2020 - Devam Ediyor

Uzman Dr., Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Metabolizma

Hastalıkları, 2018 - 2020

Araştırma Görevlisi, Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi (Türkçe), Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2015 - 2018

Araştırma Görevlisi, Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi (Türkçe), Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2009 - 2014

SCI, SSCI ve AHCI İndekslerine Giren Dergilerde Yayımlanan Makaleler

- I. **Coexistence of Two Rare Conditions Complicating the Other's Management: Propionic Acidemia and Apert Syndrome**
ENSERT CİHAN C. K., AKAR H. T., YILDIZ Y., SOĞUKPINAR M., ÜTİNE G. E., ÇELİK H. T.
Molecular Syndromology, cilt.15, sa.1, ss.83-88, 2024 (SCI-Expanded)
- II. **Membranoproliferative glomerulonephritis in a patient with lysinuric protein intolerance: lesson for the clinical nephrologist.**
Baltu D., Serin O., Aksu T., Hızarcıoğlu Gülşen H., Orhan D., Yıldız Y., Yücel Yılmaz D., Vuralı D., Bilginer Y., Gülhan B., et al.
Journal of nephrology, 2024 (SCI-Expanded)
- III. **Dihydropyrimidinase deficiency with atrioventricular septal defect: a case report.**
Erdal İ., Yıldız Y., Kuseyri Hübschmann O., Haas D., Günbey C., Ertuğrul İ., Yalınzoğlu D.
Journal of pediatric endocrinology & metabolism : JPEM, 2024 (SCI-Expanded)
- IV. **Clinical, biochemical, and molecular insights into Cerebrotendinous Xanthomatosis: A nationwide study of 100 Turkish individuals.**
Zubarioglu T., Kiykm E., Köse E., Eminoğlu F. T., Teke Kısa P., Balcı M. C., Özer I., İnci A., Çilesiz K., Canda E., et al.
Molecular genetics and metabolism, cilt.142, sa.2, ss.108493, 2024 (SCI-Expanded)
- V. **Long-term clinical evaluation of patients with alpha-mannosidosis – A multicenter study**
KÖSE E., KASAPKARA Ç. S., İNCİ A., YILDIZ Y., Sürücü Kara İ., Kahraman A. B., TÜMER L., DURSUN A., EMİNOĞLU F. T.
European Journal of Medical Genetics, cilt.68, 2024 (SCI-Expanded)
- VI. **The continuously evolving phenotype of succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency.**
Julia-Palacios N. A., Kuseyri Hübschmann O., Olivella M., Pons R., Horvath G., Lücke T., Fung C., Wong S., Cortès-Saladelafont E., Rovira-Remisa M. M., et al.
Journal of inherited metabolic disease, 2024 (SCI-Expanded)
- VII. **Impact of citrulline substitution on clinical outcome after liver transplantation in carbamoyl phosphate synthetase 1 and ornithine transcarbamylase deficiency.**
Aldrian D., Waldner B., Vogel G. F., El-Gharbawy A. H., McKiernan P., Vockley J., Landau Y. E., Al Mutairi F., Stepien K. M., Kwok A. M., et al.
Journal of inherited metabolic disease, cilt.47, sa.2, ss.220-229, 2024 (SCI-Expanded)
- VIII. **Electro-clinical features and long-term outcomes in guanidinoacetate methyltransferase (GAMT) deficiency**
YILDIZ Y., Ardiçlı D., GÖÇMEN R., YALNIZOĞLU D., Topçu M., Coşkun T., TOKATLI A., Haliloğlu G.
European Journal of Paediatric Neurology, cilt.49, ss.66-72, 2024 (SCI-Expanded)
- IX. **Validity and reliability of the MetabQoL 1.0 and assessment of neuropsychiatric burden in organic acidemias: Reflections from Turkey**
Ersak A. Ş., Çak H. T., YILDIZ Y., Çavdar M., Tunç S., ÖZER N., Zeltner N. A., Huemer M., TOKATLI A., Haliloğlu G.
Molecular Genetics and Metabolism, cilt.141, sa.1, 2024 (SCI-Expanded)
- X. **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)
- XI. **A novel mutation in ATP13A2 gene in a patient with complicated hereditary spastic paraplegia accompanied by tubulopathy.**
Inan B., Azman F., Aktas D., Yildiz Y., Saygi S.

Acta neurologica Belgica, cilt.123, sa.5, ss.1985-1987, 2023 (SCI-Expanded)

- XII. **Preliminary evaluation of potential urinary organic acid biomarkers with mass spectrometry in children with autism spectrum disorder**
Sertoglu E., Balik A. R., Duman U. G., Mavis M. E., Arslan M., YILDIZ Y., Batu J., Olgac A., Hekim Ö.
Research in Autism Spectrum Disorders, cilt.106, 2023 (SSCI)
- XIII. **Levodopa-refractory hyperprolactinemia and pituitary findings in inherited disorders of biogenic amine metabolism.**
Yıldız Y., Kuseyri Hübschmann O., Akgöz Karaosmanoğlu A., Manti F., Karaca M., Schwartz I. V. D., Pons R., López-Laso E., Palacios N. A. J., Porta F., et al.
Journal of inherited metabolic disease, 2023 (SCI-Expanded)
- XIV. **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)
- XV. **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)
- XVI. **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)
- XVII. **The Türkiye-Syria Earthquake: a response from the editors of the Turkish Journal of Pediatrics**
DÜZOVA A., AKGÜL S., ÜTİNE G. E., YILDIZ Y.
Turkish Journal of Pediatrics, cilt.65, sa.1, ss.1-2, 2023 (SCI-Expanded)
- XVIII. **Two tales of LPIN1 deficiency: from fatal rhabdomyolysis to favorable outcome of acute compartment syndrome**
KAHRAMAN A. B., Karakaya B., YILDIZ Y., KAMACI S., KESİCİ S., ŞİMŞEK KİPER P. Ö., KURT ŞÜKÜR E. D., BAYRAKCI B., Haliloglu G.
Neuromuscular Disorders, cilt.32, sa.11-12, ss.931-934, 2022 (SCI-Expanded)
- XIX. **Three-Country Snapshot of Ornithine Transcarbamylase Deficiency**
Seker Yilmaz B., Baruteau J., ARSLAN N., AYDIN H. İ., Barth M., Bozaci A. E., Brassier A., CANDA E., Cano A., Chronopoulou E., et al.
LIFE-BASEL, cilt.12, sa.11, 2022 (SCI-Expanded)
- XX. **Novel Cranial Imaging Findings and a Splice-Site Variant in a Patient with Tyrosinemia Type III, and a Summary of Published Cases**
KAHRAMAN A. B., AKAR H. T., Lafci N. G., YILDIZ Y., Tokatli A.
MOLECULAR SYNDROMOLOGY, cilt.13, sa.3, ss.193-199, 2022 (SCI-Expanded)
- XXI. **Comment on the "NASPGHAN Position Paper on the Diagnosis and Management of Pediatric Acute Liver Failure".**
Yildiz Y., Tokatli A.
Journal of pediatric gastroenterology and nutrition, cilt.74, 2022 (SCI-Expanded)
- XXII. **Increased ocular wall thickness and decreased globe volume in children with mucopolysaccharidosis type VI**
Özkale Yavuz Ö., Ayaz E., Yıldız Y., Karaosmanoğlu A., Bulut E. G., Sivri H. S., Karlı Oğuz H. K.
DIAGNOSTIC AND INTERVENTIONAL RADIOLOGY, cilt.1, ss.1-18, 2022 (SCI-Expanded)
- XXIII. **Clinico-radiological features, molecular spectrum, and identification of prognostic factors in developmental and epileptic encephalopathy due to inosine triphosphate pyrophosphatase (ITPase) deficiency**
Scala M., Wortmann S. B., Kaya N., Stellingwerff M. D., Pistorio A., Glamuzina E., van Karnebeek C. D., Skrypnyk C., Iwanicka-Pronicka K., Piekutowska-Abramczuk D., et al.
HUMAN MUTATION, cilt.43, sa.3, ss.403-419, 2022 (SCI-Expanded)

- XXIV. **Clinical Heterogeneity in MT-ATP6 Pathogenic Variants: Same Genotype-Different Onset**
Capiou S, Smet J, De Paepe B, YILDIZ Y, Arslan M, Stevens O, Verschoore M, Stepman H, Seneca S, Vanlander A.
CELLS, cilt.11, sa.3, 2022 (SCI-Expanded)
- XXV. **Single Institutional Experience with GM1 Gangliosidosis: Clinical and Laboratory Results of 14 Patients.**
Akar H. T., Yıldız Y., Güvenkaya G., Çıkkı K., Kahraman A. B., Erdal İ., Coşkun T., Dursun A., Sivri H. S., Tokatlı A.
Balkan medical journal, cilt.39, ss.345-350, 2022 (SCI-Expanded)
- XXVI. **Genetic Counseling for Phenylketonuria Complicated by Undiagnosed Parental Hyperphenylalaninemia in a Single Family**
Genetische Beratung bei Phenylketonurie, kompliziert durch nicht diagnostizierte elterliche Hyperphenylalaninämie in einer einzigen Familie
Çıkkı K., Özgül R. K., Yıldız Y.
Klinische Padiatrie, 2022 (SCI-Expanded)
- XXVII. **Hyperinsulinism may be Underreported in Hypoglycemic Patients with Phosphomannomutase 2 Deficiency.**
Vurallı D., Yıldız Y., Ozon A., Dursun A., Gonc N., Tokatlı A., Sivri H. S., Alikasifoglu A.
Journal of clinical research in pediatric endocrinology, cilt.14, ss.275-286, 2022 (SCI-Expanded)
- XXVIII. **Assessment of intellectual impairment, health-related quality of life, and behavioral phenotype in patients with neurotransmitter related disorders: Data from the iNTD registry**
Keller M., Brennenstuhl H., Kuseyri Hübschmann O., Manti F., Julia Palacios N. A., Friedman J., Yıldız Y., Koht J. A., Wong S., Zafeiriou D. I., et al.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.44, sa.6, ss.1489-1502, 2021 (SCI-Expanded)
- XXIX. **Biallelic mutations in ELFN1 gene associated with developmental and epileptic encephalopathy and joint laxity**
DURDUN 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)
- XXX. **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)
- XXXI. **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., Aytengin C., Yüksel D., Lay İ., et al.
CLINICAL GENETICS, cilt.100, sa.3, ss.308-317, 2021 (SCI-Expanded)
- XXXII. **Insights into the expanding phenotypic spectrum of inherited disorders of biogenic amines**
Kuseyri Hübschmann O., Horvath G., Cortès-Saladelafont E., Yıldız Y., Mastrangelo M., Pons R., Friedman J., Mercimek-Andrews S., Wong S., Pearson T. S., et al.
NATURE COMMUNICATIONS, cilt.12, sa.1, 2021 (SCI-Expanded)
- XXXIII. **COVID-19-related anxiety in phenylketonuria patients**
Akar H. T., Karaboncuk Y., Çıkkı K., Kahraman A. B., Erdal İ., Coşkun T., Tokatlı A., Dursun A., Yıldız Y., Sivri H. S.
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.63, sa.5, ss.790-800, 2021 (SCI-Expanded)
- XXXIV. **Genotypic and phenotypic features in Turkish patients with classic nonketotic hyperglycinemia**
Bayrak H., Yıldız Y., Olgaç A., Kasapkara Ç. S., Küçükcongır A., Zenciroğlu A., Yüksel D., Ceylaner S., Kılıç M.
METABOLIC BRAIN DISEASE, cilt.36, sa.6, ss.1213-1222, 2021 (SCI-Expanded)
- XXXV. **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)
- XXXVI. **Recurrent Postinfectious Rhabdomyolysis in a 5-Year-Old Girl**
Torun E., Yıldız Y., Yazıcı M., Çolak F., Kasapkara C.
KLINISCHE PADIATRIE, cilt.233, sa.04, ss.203-205, 2021 (SCI-Expanded)

- XXXVII. **Brain MR patterns in inherited disorders of monoamine neurotransmitters: An analysis of 70 patients**
Hübschmann O. K., Mohr A., Friedman J., Manti F., Horvath G., Cortès-Saladelafont E., Mercimek-Andrews S., Yildiz Y., Pons R., Kulhánek J., et al.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.44, sa.4, ss.1070-1082, 2021 (SCI-Expanded)
- XXXVIII. **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)
- XXXIX. **Safety and Efficacy of Liver-Directed Gene Therapy in Patients with Mucopolysaccharidosis Type VI**
Brunetti-Pierri N., Ferla R., Ginocchio V. M., Rossi A., Fecarotta S., Romano R., Parenti G., YILDIZ Y., Zancan S., Pecorella V., et al.
MOLECULAR THERAPY, cilt.29, sa.4, ss.114, 2021 (SCI-Expanded)
- XL. **Oral health status of children and young adults with maple syrup urine disease in Turkey.**
Ballıkaya E., Yildiz Y., Koç N., Tokatlı A., Uzamis Tekcicek M., Sivri H. S.
BMC oral health, cilt.21, ss.8, 2021 (SCI-Expanded)
- XLI. **Invisible burden of COVID-19: enzyme replacement therapy disruptions**
Kahraman A. B., Yıldız Y., Çıka K., Akar H. T., Erdal İ., Dursun A., Tokatlı A., Sivri H. S.
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.34, sa.5, ss.539-545, 2021 (SCI-Expanded)
- XLII. **Creatine Transporter Deficiency Presenting as Autism Spectrum Disorder**
Yıldız Y., Göçmen R., Yaramış A., Coşkun T., Haliloğlu G.
PEDIATRICS, cilt.146, sa.5, 2020 (SCI-Expanded)
- XLIII. **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)
- XLIV. **Retrospective evaluation of 85 patients with urea cycle disorders: one center experience, three new mutations**
Nakip O. S., YILDIZ Y., TOKATLI A.
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.33, sa.6, ss.721-728, 2020 (SCI-Expanded)
- XLV. **Successful management of acute pancreatitis due to apolipoprotein C-II deficiency in a 37-day-old infant**
Yıldız Y., Uysal Y., Çınar H., Özbay H., Kurt Ç., Kılıç M.
PANCREATOLOGY, cilt.20, sa.4, ss.644-646, 2020 (SCI-Expanded)
- XLVI. **Two cases of Vici syndrome presenting with corpus callosum agenesis, albinism, and severe developmental delay**
Hızal M., Yeke B., YILDIZ Y., Öztürk A., Gürbüz B. B., COŞKUN T.
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.62, sa.3, ss.474-478, 2020 (SCI-Expanded)
- XLVII. **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)
- XLVIII. **Comment on: "Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency in elderly carriers"**
YILDIZ Y., TOKATLI A.
JOURNAL OF NEUROLOGY, cilt.267, sa.4, ss.1209-1210, 2020 (SCI-Expanded)
- XLIX. **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)
- L. **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)

- LI. **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)
- LII. **When Pancreatitis Stinks A Rare Cause of Acute Recurrent Pancreatitis in a Child**
YILDIZ Y., Sahin G., Hosnut F. O.
PANCREAS, cilt.49, sa.1, 2020 (SCI-Expanded)
- LIII. **Rare cause of high anion gap metabolic acidosis in an infant: Succinyl-CoA:3-ketoacid transferase deficiency**
YILDIZ Y., Azapagasi E.
JOURNAL OF PAEDIATRICS AND CHILD HEALTH, cilt.55, sa.11, ss.1395-1396, 2019 (SCI-Expanded)
- LIV. **Determinants of Riboflavin Responsiveness in Multiple Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency**
YILDIZ Y., TALİM B., Halilolu G., Topaloglu H., AKÇÖREN Z., DURSUN A., SİVRİ H. S., COŞKUN T., TOKATLI A.
PEDIATRIC NEUROLOGY, cilt.99, ss.69-75, 2019 (SCI-Expanded)
- LV. **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)
- LVI. **Cognitive and behavioral impairment in mild hyperphenylalaninemia**
Evinç S., Pektaş E., Foto-Özdemir D., Yıldız Y., Karaboncuk Y., Bilginer-Gürbüz B., Dursun A., Tokatlı A., Coskun T., Öktem F., et al.
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.60, sa.6, ss.617-624, 2018 (SCI-Expanded)
- LVII. **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)
- LVIII. **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)
- LIX. **Hyperinsulinemic Hypoglycemia in Congenital Disorder of Glycosylation Type-1a (CDG-1a)**
Vuralli D., YILDIZ Y., SİVRİ H. S., ALİKAŞİFOĞLU A.
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, cilt.90, ss.362-363, 2018 (SCI-Expanded)
- LX. **Hereditary Dopamine Transporter Deficiency Syndrome: Challenges in Diagnosis and Treatment**
YILDIZ Y., Pektaş E., TOKATLI A., Halilolu G.
NEUROPEDIATRICS, cilt.48, sa.1, ss.49-52, 2017 (SCI-Expanded)
- LXI. **Partial hydatidiform mole in a phenylketonuria patient treated with sapropterin dihydrochloride**
YILDIZ Y., DURSUN A., TOKATLI A., COŞKUN T., Sivri S.
GYNECOLOGICAL ENDOCRINOLOGY, cilt.33, sa.1, ss.19-20, 2017 (SCI-Expanded)
- LXII. **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)
- LXIII. **Periostin is temporally expressed as an extracellular matrix component in skeletal muscle regeneration and differentiation**
OZDEMIR C., Akpulat U., SHARAFI P., YILDIZ Y., ONBAŞILAR İ., Kocaefe C.
GENE, cilt.553, sa.2, ss.130-139, 2014 (SCI-Expanded)
- LXIV. **Localized acute generalized exanthematous pustulosis with amoxicillin and clavulanic acid**
Ozkaya-Parlakay A., Azkur D., KARA A., YILDIZ Y., ORHAN D., CENGİZ A. B., Ersoy-Evans S.
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.53, sa.2, ss.229-232, 2011 (SCI-Expanded)

- I. **Adult-onset carnitine palmitoyl transferase II (CPT II) deficiency presenting with rhabdomyolysis and acute kidney injury**
Akar H. T., Yıldız Y., Mutluay R., Tekin E., Tokatlı A.
CEN CASE REPORTS, cilt.2023, 2023 (ESCI)
- 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. **Liver-Directed Adeno-Associated Virus-Mediated Gene Therapy for Mucopolysaccharidosis Type VI**
Brunetti-Pierri N., Ferla R., Ginocchio V. M., Rossi A., Fecarotta S., Romano R., Parenti G., YILDIZ Y., Zancan S., Pecorella V., et al.
NEJM Evidence, cilt.1, 2022 (Hakemli Dergi)
- IV. **The COVID-19 Pandemic and Enzyme Replacement Therapy in Lysosomal Storage Disorders**
Olgacı A., KASAPKARA Ç. S., Acikel B., Yıldız Y., Molla G. K., Kilic M.
JOURNAL OF PEDIATRIC RESEARCH, cilt.8, sa.4, ss.370-376, 2021 (ESCI)
- V. **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)
- VI. **Infant Acute Lymphoblastic Leukemia with Atypical Presentation**
YAMAN BAJİN H. İ., YILDIZ Y., AKIN 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)
- VII. **Kalıtısal 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)
- VIII. **Mukopolisakkaridozlarda ortopedik sorunlar**
YILDIZ Y., SİVRİ H. S.
TOTBİD Dergisi, cilt.15, sa.4, ss.303-310, 2016 (Hakemli Dergi)
- IX. **Analysis of risk taking behaviour of individual pension system participants the case of Turkey**
KARA S., YILDIZ Y., KARAN M. B.
Pressacademia, cilt.2, sa.3, ss.375, 2015 (Hakemli Dergi)

Kitap & Kitap Bölümleri

- I. **AKÇAAĞAÇ ŞURUBU İDRAR HASTALIĞI ve BESLENME TEDAVİSİ**
Yıldız Y., Gökmen Özel H.
KALITSAL METABOLİK HASTALIKLARDA BESLENME TEDAVİSİ, Eminoğlu FT, Haspolat YK, Çeltik C, Çarman KB, Akbulut UE, Taş T, Editör, Orient Yayınları, Ankara, ss.235-266, 2021
- II. **Doğuştan Metabolik Hastalıklara Yaklaşım**
Yıldız Y.
Nelson Pediatri, Murat Yurdakök, Editör, Güneş Kitabevi, Ankara, ss.688-695, 2021
- III. **Karbonhidrat Metabolizması Bozuklukları**
Yıldız Y.
Nelson Pediatri, Murat Yurdakök, Editör, Güneş Kitabevi, Ankara, ss.777-806, 2021
- IV. **Erken Metabolik Programlama, Fetal Beslenme ve Çocuk Gelişimi**
Yıldız Y., Sivri H. S.
Temel Gelişimsel Çocuk Nörolojisi, Kalbiye Yalaz, Editör, Hipokrat Kitabevi, Ankara, ss.343-351, 2021
- V. **Amino Asit Metabolizması Bozuklukları**
Yıldız Y., Kılıç M.
Pediatri, Zülfikar Akelma, Editör, Nobel Tıp Kitabevi, Ankara, ss.1124-1129, 2021

- VI. **Akut Metabolik Kriz**
Yıldız Y., Haliloğlu V. G.
Klinik Akut Pediatrik Nöroloji Elkitabı, Deniz Yüksel, Editör, Nobel Tıp Kitapevi, Ankara, ss.57-65, 2020
- VII. **Nörotransmitter Bozukluklarında Klinik Yaklaşım**
Yıldız Y., Sivri H. S.
Kahtsal Metabolik Hastalıklarda Hareket Bozuklukları, Dursun, Ali, Editör, Türkiye Klinikleri Yayınevi, Ankara, ss.20-29, 2020
- VIII. **Lyme Hastalığı**
Yıldız Y.
Neonatoloji El Kitabı, Yurdakök, Murat, Editör, Güneş Tıp Kitabevleri, Ankara, ss.683-685, 2014
- IX. **Sifiliz**
Yıldız Y.
Neonatoloji El Kitabı, Murat Yurdakök, Editör, Güneş Tıp Kitabevleri, Ankara, ss.664-671, 2014
- X. **Çocuğa Kötü Muamele: İhmalden İstismara**
Yıldız Y.
Rudolph Pediatri, Yurdakök, Murat, Editör, Güneş Tıp Kitabeleri, Ankara, ss.137-143, 2013

Desteklenen Projeler

- YALÇIN S. S., YILDIZ Y., SABUNCUOĞLU S., ERKEKOĞLU Ü. P., Erdal İ., Yirün A., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Fenilalanin metabolizması bozukluğu olan hastaların tedavi rejimlerine göre serum bisfenol A, bisfenol F, ftalat ve bazı ağır metaller arasındaki ilişkinin incelenmesi, 2022 - Devam Ediyor
- Yıldız Y., Sivri H. S., Diğer Ülkelerdeki Özel Organizasyonlar Tarafından Desteklenmiş Proje, iNTD - International Working Group on Neurotransmitter Related Diseases, 2017 - 2025
- YILDIZ Y., OĞUZ B., ÖNEN E. F., DÜZÖVA A., LAY İ., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Glutarik asidüri tip 1 hastalarında böbrek işlevlerinin incelenmesi, 2022 - 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
- Önenli Mungan H., Yıldız Y., Kor D., Bulut F. D., Sivri H. S., Öktem F., Gökmen Özel H., Tokatlı A., Çıkkı K., Gökçay G. F., et al., Diğer Özel Kurumlarca Desteklenen Proje, Fenilalanin Hidroksilaz (PAH) Enzim Eksikliğine veya Yokluğuna Bağlı Hiperfenilalaninemili Hastaların Retrospektif ve Prospektif Olarak Takip, Tedavi ve İzlemlerinin Yapıldığı Çok Merkezli Kayıt Çalışması, 2020 - 2023
- Yıldız Y., Sivri H. S., Diğer Ülkelerin Sivil Toplum Kuruluşları Tarafından Desteklenmiş Proje, A Phase I/II Open Label, Dose Escalation, Safety Study in Subjects with Mucopolysaccharidosis type VI (MPS VI) Using Adeno-Associated Viral Vector 8 to Deliver the human ARSB gene to Liver, 2017 - 2022
- Yıldız Y., Sivri H. S., Diğer Uluslararası Fon Programları, A Non-Interventional Observational Study of Pegvaliase-Naive Adults with Phenylketonuria (PKU) - Concept Elicitation and Cognitive Interviews (BMN 165-901), 2018 - 2019
- Auricchio A., Sivri H. S., Yıldız Y., 7. Çerçeve Programı Projesi, MEUSix Ağır bir lizozomal depo hastalığı olan MPS tip VI lı hastalarda gen tedavisi, 2014 - 2017

Bilimsel Dergilerdeki Faaliyetler

- TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, Yayın Kurul Üyesi, 2022 - Devam Ediyor
- Sürekli Tıp Eğitimi Dergisi STED, Değerlendirme Kurul Üyesi, 2014 - Devam Ediyor

Bilimsel Kuruluşlardaki Üyelikler / Görevler

Çocuk Beslenme ve Metabolizma Derneği, Üye, 2019 - Devam Ediyor , Türkiye
Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Üye, 2015 - Devam Ediyor , Birleşik Krallık

Bilimsel Hakemlikler

TURKISH ARCHIVES OF PEDIATRICS, ESCI Kapsamındaki Dergi, Temmuz 2024
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Temmuz 2024
ZEITSCHRIFT FÜR GEBURTSHILFE UND NEONATOLOGIE, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Haziran 2024
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Mayıs 2024
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY AND METABOLISM, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Mart 2024
TURKISH ARCHIVES OF PEDIATRICS, ESCI Kapsamındaki Dergi, Mart 2024
PEDIATRICS, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Şubat 2024
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Ocak 2024
TURKISH ARCHIVES OF PEDIATRICS, ESCI Kapsamındaki Dergi, Ocak 2024
EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Ocak 2024
TURKISH ARCHIVES OF PEDIATRICS, ESCI Kapsamındaki Dergi, Aralık 2023
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Kasım 2023
CLINICAL CASE REPORTS, ESCI Kapsamındaki Dergi, Ekim 2023
PEDIATRICS, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Ekim 2023
EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Eylül 2023
TURKISH ARCHIVES OF PEDIATRICS, ESCI Kapsamındaki Dergi, Eylül 2023
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Ağustos 2023
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY AND METABOLISM, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Ağustos 2023
HUMAN GENE, ESCI Kapsamındaki Dergi, Haziran 2023
BMC MEDICAL EDUCATION, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Mayıs 2023
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY AND METABOLISM, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Mayıs 2023
TURKISH ARCHIVES OF PEDIATRICS, ESCI Kapsamındaki Dergi, Mayıs 2023
EUROPEAN JOURNAL OF NEUROLOGY, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Nisan 2023
HUMAN MOLECULAR GENETICS, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Nisan 2023
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY AND METABOLISM, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Mart 2023
Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi, Hakemli Bilimsel Dergi, Mart 2023
TURKISH ARCHIVES OF PEDIATRICS, ESCI Kapsamındaki Dergi, Ocak 2023
TURKISH ARCHIVES OF PEDIATRICS, ESCI Kapsamındaki Dergi, Aralık 2022
TURKISH ARCHIVES OF PEDIATRICS, ESCI Kapsamındaki Dergi, Ekim 2022
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Şubat 2022
NOROPSIKİYATRI ARSIVI-ARCHIVES OF NEUROPSYCHIATRY, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Aralık 2021
Turkish Archives of Pediatrics, ESCI Kapsamındaki Dergi, Aralık 2021
SÜREKLİ TIP EĞİTİMİ DERGİSİ STED, Hakemli Bilimsel Dergi, Eylül 2021
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Ağustos 2021
SÜREKLİ TIP EĞİTİMİ DERGİSİ STED, Hakemli Bilimsel Dergi, Temmuz 2021
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Haziran 2021
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Haziran 2021
Cukurova Medical Journal, ESCI Kapsamındaki Dergi, Haziran 2021
PLOS ONE, SCI Kapsamındaki Dergi, Nisan 2021
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Ocak 2021
JOURNAL OF INTERNATIONAL MEDICAL RESEARCH, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Ağustos 2020
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Ağustos 2020
JOURNAL OF INTEGRATIVE NEUROSCIENCE, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Haziran 2020
Journal Of Pediatric Endocrinology & Metabolism, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Nisan 2020
ANNALS OF INDIAN ACADEMY OF NEUROLOGY, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Ağustos 2019

EUROPEAN JOURNAL OF PEDIATRICS, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Haziran 2019

Diğer Ülkelerdeki Özel Organizasyonlar Tarafından Desteklenmiş Proje, Telethon Vakfı, İtalya, Haziran 2019

Etkinlik Organizasyonlarındaki Görevler

Opladen T., Stevanovic G., Garcia Cazorla A., Bertoldi M., Kulhanek J., Yıldız Y., Conference on rare neurotransmitter diseases, Bilimsel Kongre / Sempozyum Organizasyonu, Belgrade, Sırbistan, Ekim 2022

Bilimsel Araştırma / Çalışma Grubu Üyelikleri

International Working Group On Neurotransmitter Related Disorders, Hacettepe Üniversitesi, Türkiye, <http://intd-online.org/>, 2017 - Devam Ediyor

Metrikler

Yayın: 108

Atıf (WoS): 173

Atıf (Scopus): 376

H-İndeks (WoS): 8

H-İndeks (Scopus): 11

Davetli Konuşmalar

Conference on rare neurotransmitter diseases, Konferans, International Network on Neurotransmitter-Related Disorders, Sırbistan, Eylül 2022

Akademi Dışı Deneyim

Ankara Gülhane Eğitim ve Araştırma Hastanesi

ANKARA DR.SAMİ ULUS KADIN DOĞUM ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ