

## Dr.Öğr.Üyesi YILMAZ YILDIZ

### Kişisel Bilgiler

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

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

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

### 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. **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, ss.5529, 2021 (SCI Expanded İndekslerine Giren Dergi)
- II. **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 F. Z. , Taşçı Yıldız Y., Şahin G., Aytekin C., Yüksel D., Lay İ., et al.  
CLINICAL GENETICS, cilt.100, sa.3, ss.308-317, 2021 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- III. **DNACJ12 deficiency in patients with unexplained hyperphenylalaninemia: two new patients and a novel variant**  
Çıka 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 İndekslerine Giren Dergi)
- IV. **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, 2021 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- V. **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 İndekslerine Giren Dergi)
- VI. **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 İndekslerine Giren Dergi)
- VII. **Genotypic and phenotypic features in Turkish patients with classic nonketotic hyperglycinemia**  
Bayrak H., Yıldız Y., Olğaç A., Kasapkara Ç. S. , Küçükcongür A., Zenciroğlu A., Yüksel D., Ceylaner S., Kılıç M.  
METABOLIC BRAIN DISEASE, 2021 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- VIII. **Oral health status of children and young adults with maple syrup urine disease in Turkey.**  
Ballıkaya E., Yıldız Y., Koç N., Tokatlı A., Uzamis Tekcicek M., Sivri H. S.  
BMC oral health, cilt.21, ss.8, 2021 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- IX. **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., Yıldız Y., Pons R., Kulhánek J., et al.  
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, 2021 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- X. **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 İndekslerine Giren Dergi)
- XI. **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 İndekslerine Giren Dergi)
- XII. **Recurrent Postinfectious Rhabdomyolysis in a 5-Year-Old Girl**  
Torun E., Yıldız Y., Yazıcı M., Çolak F., Kasapkara C.  
KLINISCHE PADIATRİE, 2020 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XIII. **A Rare Cause of Hyperinsulinemic Hypoglycemia: Kabuki Syndrome**  
Mısırlıgil M., Yıldız Y., Akın O., Odabaşı G., Arslan M., Ünay B.  
Journal of clinical research in pediatric endocrinology, 2020 (SCI Expanded İndekslerine Giren Dergi)
- XIV. **Predictors of acute metabolic decompensation in children with maple syrup urine disease at the**

**emergency department**

YILDIZ Y., Akcan Yıldız 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 İndekslerine Giren Dergi)

- XV. **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 İndekslerine Giren Dergi)
- XVI. **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 İndekslerine Giren Dergi)
- XVII. **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 İndekslerine Giren Dergi)
- XVIII. **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 İndekslerine Giren Dergi)
- XIX. **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 İndekslerine Giren Dergi)
- XX. **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 İndekslerine Giren Dergi)
- XXI. **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 İndekslerine Giren Dergi)
- XXII. **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 İndekslerine Giren Dergi)
- XXIII. **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 İndekslerine Giren Dergi)
- XXIV. **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 İndekslerine Giren Dergi)
- XXV. **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 İndekslerine Giren Dergi)
- 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 İndekslerine Giren Dergi)
- XXVII. **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 İndekslerine Giren Dergi)
- 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 İndekslerine Giren Dergi)
- 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 İndekslerine Giren Dergi)
- XXX. **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 İndekslerine Giren Dergi)
- XXXI. **Hereditary Dopamine Transporter Deficiency Syndrome: Challenges in Diagnosis and Treatment**  
YILDIZ Y., Pektas E., TOKATLI A., Haliloglu G.  
NEUROPEDIATRICS, cilt.48, sa.1, ss.49-52, 2017 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXXII. **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 İndekslerine Giren Dergi)
- 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 İndekslerine Giren Dergi)
- XXXIV. **Periostin is temporally expressed as an extracellular matrix component in skeletal muscle regeneration and differentiation**  
OZDEMİR C., Akpulat U., SHARAFI P., YILDIZ Y., ONBAŞILAR İ., Kocafe C.  
GENE, cilt.553, sa.2, ss.130-139, 2014 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXXV. **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 İndekslerine Giren Dergi)

## Diğer Dergilerde Yayınlanan Makaleler

- I. **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 (Diğer Kurumların Hakemli Dergileri)
- II. **Mukopolisakkaridozlarda ortopedik sorunlar**  
YILDIZ Y., SİVRİ H. S.  
TOTBİD Dergisi, cilt.15, sa.4, ss.303-310, 2016 (Diğer Kurumların Hakemli Dergileri)
- III. **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 (Diğer Kurumların Hakemli Dergileri)

## Kitap & Kitap Bölümleri

- I. **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
- II. **Amino Asit Metabolizması Bozuklukları**  
Yıldız Y., Kılıç M.

Pediatric, Zülfikar Akelma, Editör, Nobel Tıp Kitapevi, Ankara, ss.1124-1129, 2021

**III. Akut Metabolik Kriz**

Yıldız Y., Haliloğlu V. G.

Klinik Akut Pediatrik Nöroloji Elkitabı, Deniz Yüksel, Editör, Nobel Tıp Kitapevi, Ankara, ss.57-65, 2020

**IV. Nörotransmitter Bozukluklarında Klinik Yaklaşım**

Yıldız Y., Sivri H. S.

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

**V. Sifiliz**

Yıldız Y.

Neonatoloji El Kitabı, Murat Yurdakök, Editör, Güneş Tıp Kitabevleri, Ankara, ss.664-671, 2014

**VI. Lyme Hastalığı**

Yıldız Y.

Neonatoloji El Kitabı, Yurdakök, Murat, Editör, Güneş Tıp Kitabevleri, Ankara, ss.683-685, 2014

**VII. Çocuğa Kötü Muamele: İhmalden İstismara**

Yıldız Y.

Rudolph Pediatric, Yurdakök, Murat, Editör, Güneş Tıp Kitabevleri, Ankara, ss.137-143, 2013

## Desteklenen Projeler

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 - Devam Ediyor

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 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 , İngiltere

## Bilimsel Hakemlikler

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

Cukurova Medical Journal, ESCI Kapsamındaki Dergi, Haziran 2021

TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Haziran 2021

TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, SCI-E 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

## **Bilimsel Arařtırma / alıřma Grubu Üyelikleri**

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

## **Atıflar**

Toplam Atıf Sayısı (WOS):116

h-indeksi (WOS):6