

## Doç. Dr. 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>

### 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. **Dihydropyrimidinase deficiency with atrioventricular septal defect: a case report.**  
Erdal İ., Yıldız Y., Kuseyri Hübschmann O., Haas D., Günbey C., Ertuğrul İ., Yalnızoğlu D.  
Journal of pediatric endocrinology & metabolism : JPEM, 2024 (SCI-Expanded)
- III. **Clinical, biochemical, and molecular insights into Cerebrotendinous Xanthomatosis: A nationwide study of 100 Turkish individuals.**  
Zubarioglu T., Kiykım E., Köse E., Eminoglu 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)
- IV. **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)
- V. **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)
- VI. **Electro-clinical features and long-term outcomes in guanidinoacetate methyltransferase (GAMT) deficiency**  
YILDIZ Y., Ardıçlı 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)
- 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. **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)
- IX. **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)
- X. **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)
- XI. **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)

- XII. **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)
- XIII. **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)
- XIV. **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)
- XV. **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)
- XVI. **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)
- XVII. **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)
- XVIII. **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)
- XIX. **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)
- 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. **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)
- XXII. **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., Skrypnik C., Iwanicka-Pronicka K., Piekutowska-Abramczuk D., et al.  
HUMAN MUTATION, cilt.43, sa.3, ss.403-419, 2022 (SCI-Expanded)
- XXIII. **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)
- XXIV. **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**

Çlkl K, Özgül R. K., Yildiz Y.

Klinische Padiatrie, 2022 (SCI-Expanded)

- XXV. **Hyperinsulinism may be Underreported in Hypoglycemic Patients with Phosphomannomutase 2 Deficiency.**  
Vuralli D., Yildiz 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)
- XXVI. **Single Institutional Experience with GM1 Gangliosidosis: Clinical and Laboratory Results of 14 Patients.**  
Akar H. T., Yildiz Y., Güvenkaya G., Çıki 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)
- XXVII. **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., Yildiz 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)
- XXVIII. **Biallelic mutations in ELFN1 gene associated with developmental and epileptic encephalopathy and joint laxity**  
DURŞUN 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)
- XXIX. **Perplexing Etiology of Hyperphenylalaninemia in an Infant Referred via Newborn Screening.**  
Çıki K., Akar H. T., Özgül R. K., Gülbakan B., Yildiz Y.  
Clinical chemistry, cilt.67, sa.10, ss.1428-1431, 2021 (SCI-Expanded)
- XXX. **COVID-19-related anxiety in phenylketonuria patients**  
Akar H. T., Karaboncuk Y., Çıki K., Kahraman A. B., Erdal İ., Coşkun T., Tokatlı A., Dursun A., Yildiz Y., Sivri H. S.  
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.63, sa.5, ss.790-800, 2021 (SCI-Expanded)
- XXXI. **Insights into the expanding phenotypic spectrum of inherited disorders of biogenic amines**  
Kuseyri Hübschmann O., Horvath G., Cortès-Saladelafont E., Yildiz 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)
- XXXII. **Homozygous missense VPS16 variant is associated with a novel disease, resembling mucopolysaccharidosis-plus syndrome in two siblings**  
Yildiz Y., Koşukcu C., Aygün D., Akçaboy M., Öztekin Çelebi 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-Expanded)
- XXXIII. **DNACJ12 deficiency in patients with unexplained hyperphenylalaninemia: two new patients and a novel variant**  
Çıki K., Yildiz 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)
- XXXIV. **Genotypic and phenotypic features in Turkish patients with classic nonketotic hyperglycinemia**  
Bayrak H., Yildiz Y., Olgaç A., Kasapkara Ç. S., Küçükcongari A., Zencirođlu A., Yüksel D., Ceylaner S., Kılıç M.  
METABOLIC BRAIN DISEASE, cilt.36, sa.6, ss.1213-1222, 2021 (SCI-Expanded)
- XXXV. **Recurrent Postinfectious Rhabdomyolysis in a 5-Year-Old Girl**  
Torun E., Yildiz Y., Yazici M., Çolak F., Kasapkara C.  
KLINISCHE PADIATRIE, cilt.233, sa.04, ss.203-205, 2021 (SCI-Expanded)
- XXXVI. **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)

- XXXVII. **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)
- XXXVIII. **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)
- XXXIX. **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)
- XL. **Invisible burden of COVID-19: enzyme replacement therapy disruptions**  
Kahraman A. B., Yıldız Y., Çıkkı 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)
- XLI. **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)
- XLII. **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-Expanded)
- XLIII. **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)
- 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. **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)
- XLVI. **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)
- XLVII. **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)
- XLVIII. **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)
- XLIX. **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)
- L. **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)
- 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. **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)
- LIII. **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)
- LIV. **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)
- LV. **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)
- LVI. **Post-mortem detection of FLAD1 mutations in 2 Turkish sibs 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)
- LVII. **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)
- LVIII. **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)
- LIX. **Hereditary Dopamine Transporter Deficiency Syndrome: Challenges in Diagnosis and Treatment**  
YILDIZ Y., Pektaş E., TOKATLI A., Haliloglu G.  
NEUROPEDIATRICS, cilt.48, sa.1, ss.49-52, 2017 (SCI-Expanded)
- LX. **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)
- LXI. **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)
- LXII. **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)
- LXIII. **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)

## Diğer Dergilerde Yayınlanan Makaleler

- 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.  
GEN CASE REPORTS, cilt.2023, 2023 (ESCI)
- II. **A Novel Double Homozygous BTBD 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**  
Olgaci A., KASAPKARA Ç. S., Acikel B., Yildiz 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 Kitabevi, Ankara, ss.57-65, 2020
- VII. **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

#### 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 Pegvaliaser-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



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  
NOROPSİKIYATRI 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 Arařtırma / alıřma Grubu Üyelikleri**

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

## **Metrikler**

Yayın: 107

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 Dıřı Deneyim**

Ankara Gülhane Eğitim ve Arařtırma Hastanesi

ANKARA DR.SAMİ ULUS KADIN DOĞUM ÇOCUK SAĞLIĐI VE HASTALIKLARI EĐİTİM VE ARAřTIRMA HASTANESİ