

Dr.Öğr.Üyesi 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>

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 Yeterlilik

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, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2009 - 2014

SCI, SSCI ve AHCI İndekslerine Giren Dergilerde Yayımlanan Makaleler

- I. **Recurrent Postinfectious Rhabdomyolysis in a 5-Year-Old Girl.**
Torun E., Yıldız Y., Yazıcı M., Çolak F., Kasapkara C.
Klinische Padiatrie, 2020 (SCI Expanded İndekslerine Giren Dergi)
- II. **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)
- III. **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, ss.1107-1114, 2020 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- IV. **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 : official journal of the International Association of Pancreatology (IAP) ... [et al.], cilt.20, ss.644-646, 2020 (SCI Expanded İndekslerine Giren Dergi)
- V. **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, ss.721-728, 2020 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- VI. **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, 2020 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- VII. **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, ss.705-712, 2020 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- VIII. **Comment on: "Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency in elderly carriers"**
YILDIZ Y., TOKATLI A.
JOURNAL OF NEUROLOGY, cilt.267, ss.1209-1210, 2020 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- IX. **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, ss.361-365, 2020 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- X. **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, ss.474-478, 2020 (SCI Expanded İndekslerine Giren Dergi)
- XI. **Inborn errors of metabolism in the differential diagnosis of fatty liver disease**
YILDIZ Y., SİVRİ H. S.
TURKISH JOURNAL OF GASTROENTEROLOGY, cilt.31, ss.3-16, 2020 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XII. **When Pancreatitis Stinks A Rare Cause of Acute Recurrent Pancreatitis in a Child**
YILDIZ Y., Sahin G., Hosnut F. O.
PANCREAS, cilt.49, 2020 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XIII. **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, ss.1395-1396, 2019 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XIV. **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)
- XV. **Maternal phenylketonuria in Turkey: outcomes of 71 pregnancies and issues in management**
YILDIZ Y., SİVRİ H. S.
EUROPEAN JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.178, ss.1005-1011, 2019 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XVI. **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, ss.617-624, 2018 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XVII. **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, ss.787-790, 2018 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XVIII. **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, ss.400-406, 2018 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XIX. **Hyperinsulinemic Hypoglycemia in Congenital Disorder of Glycosylation Type-1a (CDG-1a)**
Vurallı D., YILDIZ Y., SİVRİ H. S., ALİKAŞİFOĞLU A.
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, cilt.90, ss.362-363, 2018 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XX. **Hereditary Dopamine Transporter Deficiency Syndrome: Challenges in Diagnosis and Treatment**
YILDIZ Y., Pektaş E., TOKATLI A., Halilolu G.
NEUROPEDIATRICS, cilt.48, ss.49-52, 2017 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXI. **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, ss.19-20, 2017 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXII. **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, ss.94-96, 2016 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXIII. **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., Kocafe C.
Gene, cilt.553, ss.130-139, 2014 (SCI Expanded İndekslerine Giren Dergi)
- XXIV. **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, ss.229-232, 2011 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

Diğer Dergilerde Yayınlanan Makaleler

- I. **Creatine Transporter Deficiency Presenting as Autism Spectrum Disorder**
Yıldız Y., Göçmen R., Yaramış A., Coşkun T., Haliloğlu G.
Pediatrics, cilt.146, 2020 (Diğer Kurumların Hakemli Dergileri)
- II. **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, ss.57-59, 2019 (Diğer Kurumların Hakemli Dergileri)
- III. **Mukopolisakkaridozlarda ortopedik sorunlar**
YILDIZ Y., SİVRİ H. S.
TOTBİD Dergisi, cilt.15, ss.303-310, 2016 (Diğer Kurumların Hakemli Dergileri)
- IV. **Kalıtısal Metabolik Hastalıklarda Dental Bulgular**
YILDIZ Y., SİVRİ H. S.
Türkiye Klinikleri Çocuk Diş Hekimliği - Özel Konular, cilt.2, ss.28-33, 2016 (Diğer Kurumların Hakemli Dergileri)

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

Desteklenen Projeler

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 Hakemlikler

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

Atıflar

Toplam Atıf Sayısı (WOS):59

h-indeksi (WOS):5