

Doç.Dr. AYÇA AYKUT

Kişisel Bilgiler

E-posta: ayca.aykut@ege.edu.tr

Web: <https://avesis.ege.edu.tr/ayca.aykut>

Eğitim Bilgileri

Post Doktora, Universitaet Zu Köln, Human Genetik, Almanya 2012 - 2013

Doktora, Ege Üniversitesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları , Genetik , Türkiye 2005 - 2010

Lisans, Manisa Celal Bayar Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Tıp, Türkiye 1996 - 2002

Yaptığı Tezler

Doktora, Maternal plazmada fetal DNA analizi ile fetal RHD' nin saptanması , Ege Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Genetik , 2010

Araştırma Alanları

Tıp, Sağlık Bilimleri, Dahili Tıp Bilimleri, Tıbbi Genetik

Akademik Unvanlar / Görevler

Doktor, Ege Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Genetik , 2010 - Devam Ediyor

Mesleki Deneyim

SCI, SSCI ve AHCI İndekslerine Giren Dergilerde Yayınlanan Makaleler

- I. **Detection of SHOX Gene Variations in Patients with Skeletal Abnormalities with or without Short Stature**
Gursoy S., Hazan F., AYKUT A., Nalbantoglu O., Korkmaz H. A. , DEMİR K., Ozkan B., ÇOĞULU M. Ö.
JOURNAL OF CLINICAL RESEARCH IN PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY, cilt.12, sa.4, ss.358-365, 2020 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- II. **A New Cause of Obesity Syndrome Associated with a Mutation in Carboxypeptidase (CPE) Gene Detected in Three Siblings with Obesity, Intellectual Disability and Hypogonadotropic Hypogonadism**
Durmaz A., Aykut A., Atik T., Ozen S., Ayyildiz E., Ata A., Isik E., Goksen D., Cogulu O., Ozkinay F.
Journal of clinical research in pediatric endocrinology, 2020 (SCI Expanded İndekslerine Giren Dergi)
- III. **Co-occurrences of polymorphic heterochromatin regions of chromosomes and effect on reproductive failure.**
Karaca Y., Pariltay E., Mardan L., Karaca E., Durmaz A., Durmaz B., Aykut A., Akin H., Cogulu O.
Reproductive biology, cilt.20, ss.42-47, 2020 (SCI Expanded İndekslerine Giren Dergi)
- IV. **Fetal Gene Therapy Using a Single Injection of Recombinant AAV9 Rescued SMA Phenotype in Mice**

Rashnonejad A, Chermahini G. A. , GÜNDÜZ C., ONAY H., AYKUT A., Durmaz B., BAKA M., Su Q., Gao G., Ozkinay F. F. MOLECULAR THERAPY, cilt.27, sa.12, ss.2123-2133, 2019 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

- V. **Biallelic TOR1A mutations cause severe arthrogyposis: A case requiring reverse phenotyping.**
IŞIK E., AYKUT A., ATİK T., Cogulu O., Ozkinay F. F.
European journal of medical genetics, cilt.62, sa.9, ss.103544, 2019 (SCI Expanded İndekslerine Giren Dergi)
- VI. **A Novel TTC37 Mutation Causing Remarkable Trichohepatoenteric Syndrome Clinical Findings Such as Pyoderma Gangrenosum and Immunodeficiency without Severe Diarrhea.**
Karaca N., Aykut A., Pariltay E., Aksu G., Cogulu O., Kutukculer N.
Journal of investigational allergology & clinical immunology, 2019 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- VII. **Cytogenetic analysis of miscarriage materials of couples with recurrent pregnancy loss at a high-volume tertiary center**
Akn H., Karaca E., Hortu İ., Bolat H., Çengisiz Z., Kazandı M., Durmaz M. B. , Aykut A., Durmaz A., Coğulu M. Ö.
Clinical And Experimental Obstetrics & Gynecology, cilt.66, 2019 (SCI Expanded İndekslerine Giren Dergi)
- VIII. **Chronic granulomatous disease: Two decades of experience from a paediatric immunology unit in a country with high rate of consanguineous marriages.**
KUTUKCULER N., AYKUT A., Karaca N., DURMAZ A., AKSU G., GENEL F., PARILTAY E., COGULU O., AZARSIZ E.
Scandinavian journal of immunology, cilt.89, 2019 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- IX. **Cytogenetic analysis of miscarriage materials of couples with recurrent pregnancy loss in a tertiary center**
Akn H., Karaca E., Hortu İ., Bolat H., Cengisiz Z., Kazandı M., Durmaz B., Aykut A., Durmaz A., Cogulu O.
CLINICAL AND EXPERIMENTAL OBSTETRICS & GYNECOLOGY, cilt.46, sa.3, ss.423-426, 2019 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- X. **Evaluation of CNTNAP2 gene rs2107856 polymorphism in Turkish population with pseudoexfoliation syndrome**
Karaca I., Yilmaz S., Palamar M., ONAY H., AKGÜN B., AYTAÇOĞLU B., AYKUT A., ÖZKINAY F. F.
INTERNATIONAL OPHTHALMOLOGY, cilt.39, sa.1, ss.167-173, 2019 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XI. **Two Childhood Pheochromocytoma Cases due to von Hippel-Lindau Disease, One Associated with Pancreatic Neuroendocrine Tumor: A Very Rare Manifestation**
Dağdeviren Ç., Turan H., Aykut A., Durmaz A., Ercan O., Evliyaoğlu O.
Journal of clinical research in pediatric endocrinology, cilt.10, ss.179-182, 2018 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XII. **MicroRNA Expression Profile in the Prenatal Amniotic Fluid Samples of Pregnant Women with Down Syndrome**
Karaca E., Aykut A., Erturk B., Durmaz B., GULER A., Buke B., Yeniel A. O. , Ergenoglu A. M. , Ozkinay F., OZEREN M., et al.
BALKAN MEDICAL JOURNAL, cilt.35, sa.2, ss.163-166, 2018 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XIII. **Analysis of the GCK gene in 79 MODY type 2 patients: A multicenter Turkish study, mutation profile and description of twenty novel mutations**
Aykut A., Karaca E., Onay H., Goksen D., Cetinkalp S., Eren E., Ersoy B., ÇAKIR E. P. , BUYUKINAN M., Kara C., et al.
GENE, cilt.641, ss.186-189, 2018 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XIV. **Association of Lysyl Oxidase-like 1 Gene Polymorphism in Turkish Patients With Pseudoexfoliation Syndrome and Pseudoexfoliation Glaucoma**
Yilmaz S. G. , Palamar M., Onay H., Ilim O., Aykut A., Ozkinay F. F. , Yagci A.
JOURNAL OF GLAUCOMA, cilt.26, ss.684-685, 2017 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XV. **HAX1 mutation positive children presenting with haemophagocytic lymphohistiocytosis**
Karapinar T. H. , Karapinar D., OYMAK Y., AY Y., DEMİRAĞ B., AYKUT A., ONAY H., HAZAN F., AYDINOK Y., ÖZKINAY F., et al.
BRITISH JOURNAL OF HAEMATOLOGY, cilt.177, sa.4, ss.597-600, 2017 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XVI. **A novel mutation in steroidogenic factor (SF1/NR5A1) gene in a patient with 46 XY DSD without adrenal insufficiency**
Tuhan H., Anik A., Catli G., ONAY H., AYKUT A., Abaci A., Bober E.
ANDROLOGIA, cilt.49, sa.1, 2017 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

- XVII. Evaluation of the miRNA profiling and effectiveness of the propolis on B-cell acute lymphoblastic leukemia cell line**
Yilmaz U. C. , Bagca B. G. , Karaca E., Durmaz A., Durmaz B., Aykut A., Kayalar H., Ayçi Ç., Susluer S. Y. , Gunduz C., et al.
BIOMEDICINE & PHARMACOTHERAPY, cilt.84, ss.1266-1273, 2016 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XVIII. LOXL1 gene analysis in Turkish patients with exfoliation glaucoma**
Yilmaz S. G. , Palamar M., Onay H., İlim O., Aykut A., Ozkinay F. F. , Yagci A.
INTERNATIONAL OPHTHALMOLOGY, cilt.36, sa.5, ss.629-635, 2016 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XIX. Mutation Spectrum and Phenotypic Features in Noonan Syndrome with PTPN11 Mutations: Definition of Two Novel Mutations**
Atik T., Aykut A., HAZAN F., Onay H., Goksen D., Darcan Ş., Tukun A., Ozkinay F.
INDIAN JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.83, sa.6, ss.517-521, 2016 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XX. Prevalence of Melanocortin 4 Receptor Mutations in Turkish Obese Children**
Aykut A., Ozen S., Goksen D., Onay H., Atik T., Darcan S., Ozkinay F.
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, cilt.86, ss.334, 2016 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXI. Prenatal Evaluation of MicroRNA Expressions in Pregnancies with Down Syndrome**
Erturk B., Karaca E., Aykut A., Durmaz B., GULER A., Buke B., Yeniel A. O. , Ergenoglu A. M. , Ozkinay F., OZEREN M., et al.
BIOMED RESEARCH INTERNATIONAL, cilt.2016, 2016 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXII. Targeted multi-gene panel testing for the diagnosis of Bardet Biedl syndrome: Identification of nine novel mutations across BBS1, BBS2, BBS4, BBS7, BBS9, BBS10 genes**
Solmaz A., ONAY H., ATİK T., AYKUT A., Gunes M. C. , YUREGİR O. O. , BAS V. N. , HAZAN F., KIRBIYIK O., Ozkinay F.
EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.58, sa.12, ss.689-694, 2015 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXIII. Comprehensive Analysis of Deafness Genes in Families with Autosomal Recessive Nonsyndromic Hearing Loss**
ATİK T., ONAY H., AYKUT A., Bademci G., KİRAZLI T., Tekin M., Ozkinay F. F.
PLOS ONE, cilt.10, sa.11, 2015 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXIV. Molecular analysis of abnormal hemoglobins in beta chain in Aegean region of Turkey and first reports of hemoglobin Andrew-Minneapolis and Hb Hinsdale from Turkey**
Aykut A., Onay H., Durmaz A., Karaca E., VERGİN C., Aydınok Y., Ozkinay F. F.
HEMATOLOGY, cilt.20, sa.6, ss.354-358, 2015 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXV. Molecular spectrum of alpha-globin gene mutations in the Aegean region of Turkey: first observation of three alpha-globin gene mutations in the Turkish population**
ONAY H., AYKUT A., KARACA E., DURMAZ A., Solmaz A. E. , Cogulu O., AYDINOK Y., VERGİN C., OZKMAY F. F.
INTERNATIONAL JOURNAL OF HEMATOLOGY, cilt.102, sa.1, ss.1-6, 2015 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXVI. The effect of genetic polymorphism on the dose and tolerability to beta-blocker therapy in Turkish heart failure population**
ZOGHI M., YILMAZ M., Cavusoglu Y., AYKUT A., ONAY H., ERGENE O.
EUROPEAN JOURNAL OF HEART FAILURE, cilt.17, ss.91, 2015 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXVII. Two novel mutations in acid α -glucosidase gene in two patients with Pompe disease.**
Aykut A., Onay H., KOSE M., Erbas C., Karaca E., Coker M., Ozkinay F. F.
Journal of pediatric endocrinology & metabolism : JPEM, cilt.27, ss.1265-7, 2014 (SCI Expanded İndekslerine Giren Dergi)
- XXVIII. Association of mannose binding lectin codon 54 polymorphism with predisposition to Henoch-Schonlein purpura in childhood**
Durmaz B., AYKUT A., HURSI TOGLU G., BAK M., SERDAROGLU E., ONAY H., OZKINAY F.
INTERNATIONAL JOURNAL OF RHEUMATIC DISEASES, cilt.17, sa.3, ss.317-320, 2014 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXIX. Multiple cutaneous hemangiomas in a patient with combined pituitary hormone deficiency**
Aykut A., Ozen S., Simsek D. G. , Onay H., Cogulu O., Darcan S., Ozkinay F.
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.27, ss.171-174, 2014 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

Dergi)

- XXX. **GENOME-WIDE COPY NUMBER VARIATION ANALYSIS IN IDIOPATHIC INTELLECTUAL DISABILITY/MULTIPLE CONGENITAL ANOMALIES**
Pariltay E., Durmaz A., Durmaz B., Aykut A., Onay H., Ak H., Aydin H. H. , Ozkinay F. F. , Cogulu O.
GENETIC COUNSELING, cilt.25, sa.2, ss.221-229, 2014 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXXI. **A TWIN SIBLING WITH PRADER-WILLI SYNDROME CAUSED BY UNIPARENTAL DISOMY CONCEIVED AFTER IN VITRO FERTILIZATION**
Atik T., Aykut A., Karaca E., Onay H., Ozkinay F. F. , Cogulu O.
GENETIC COUNSELING, cilt.25, sa.4, ss.433-437, 2014 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXXII. **A hypofunctional PAX1 mutation causes autosomal recessively inherited otofaciocervical syndrome**
POHL E., Aykut A., BELEGGIA F., KARACA E., Durmaz B., KEUPP K., ARSLAN E., ONAY M. P. , YIGIT G., OZKINAY F., et al.
HUMAN GENETICS, cilt.132, sa.11, ss.1311-1320, 2013 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXXIII. **A novel mutation, IVS13+5G > A, in Ellis-van Creveld syndrome associated with haemophagocytic lymphohistiocytosis**
Zeytinoglu M., Aykut A., HAZAN F., TORRENTE I., Akay M. C. , Karapinar D. Y. , VERGİN C., Cogulu O., Ozkinay F.
CLINICAL DYSMORPHOLOGY, cilt.22, sa.4, ss.140-142, 2013 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXXIV. **Analysis of the sphingomyelin phosphodiesterase 1 gene (SMPD1) in Turkish Niemann-Pick disease patients: Mutation profile and description of a novel mutation**
AYKUT A., KARACA E., ONAY H., UÇAR S., ÇOKER M., Cogulu O., ÖZKINAY F. F.
GENE, cilt.526, sa.2, ss.484-486, 2013 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXXV. **GENRE WIDE ANALYSIS IN A DISCORDANT MONOZYGOTIC TWIN WITH CAUDAL APPENDAGE AND MULTIPLE CONGENITAL ANOMALIES**
Cogulu O., Pariltay E., Koroglu O. A. , Aykut A., Ozyurek R., Levent E., Kultursay N., Ozkinay F. F.
GENETIC COUNSELING, cilt.24, sa.1, ss.85-91, 2013 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXXVI. **Genome wide analysis in a discordant monozygotic twin with caudal appendage and multiple congenital anomalies.**
Cogulu O., Pariltay E., Koroglu O., Aykut A., Ozyurek R., Levent E., Kultursay N., Ozkinay F.
Genetic counseling (Geneva, Switzerland), cilt.24, ss.85-91, 2013 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXXVII. **DETERMINATION OF FETAL RHESUS D STATUS BY MATERNAL PLASMA DNA ANALYSIS**
AYKUT A., ONAY H., SAĞOL S., GÜNDÜZ C., ÖZKINAY F. F. , Cogulu O.
BALKAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.16, sa.2, ss.33-38, 2013 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXXVIII. **A rare PRSS1 mutation in a Turkish family with hereditary chronic pancreatitis**
YILMAZ B., EKİZ F., Karakas E., Aykut A., SIMSEK Z., COBAN S., Onay H., Ozkinay F.
TURKISH JOURNAL OF GASTROENTEROLOGY, cilt.23, sa.6, ss.826-827, 2012 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXXIX. **Demonstration of Uniparental-Isodisomy on Chromosome 22q11.2 in a Patient With Childhood Schizophrenia and Facial Dysmorphism by Whole-Genome Analysis**
Cogulu O., Pariltay E., Durmaz A. A. , Aykut A., Gunduz C., Ozbaran B., Aydin H. H. , Eremis S., Aydin C., Ozkinay F.
JOURNAL OF NEUROPSYCHIATRY AND CLINICAL NEUROSCIENCES, cilt.24, sa.1, 2012 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XL. **Mid-trimester Hyperechogenic Bowel in a Fetus of Turkish Origin Carrying a Rarely seen Mutation of Cystic Fibrosis**
Kazandi M., Turan V., Demirtas G. S. , Akercan F., Aykut A., Ozkinay F.
ARCHIVES OF IRANIAN MEDICINE, cilt.15, sa.7, ss.449-451, 2012 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XLI. **MOSAIC TRISOMY 8 SYNDROME WITH A NOVEL FINDING OF ECTOPIC KIDNEY**
AYKUT A., Cogulu O., Ozkinay F. F.
GENETIC COUNSELING, cilt.23, sa.1, ss.77-80, 2012 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XLII. **Reasons for Adult Referrals for Genetic Counseling at a Genetics Center in Izmir, Turkey: Analysis of 8965 Cases over an Eleven-Year Period**
Cogulu O., OZKINAY F., AKIN H., ONAY H., KARACA E., Durmaz A. A. , DURMAZ B., AYKUT A., PARILTAY E., KIRBIYIK O., et al.

- JOURNAL OF GENETIC COUNSELING, cilt.20, sa.3, ss.287-293, 2011 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XLIII. **Pachyonychia congenita type 2, N92S mutation of keratin 17 gene: clinical features, mutation analysis and pathological view**
Cogulu O., Onay H., Aykut A., Wilson N. J. , Smith F. J. D. , Dereli T., Ozkinay F.
EUROPEAN JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.168, sa.10, ss.1269-1272, 2009 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XLIV. **Rapid prenatal diagnosis of common aneuploidies in amniotic fluid using quantitative fluorescent polymerase chain reaction.**
ONAY H., UGURLU T., AYKUT A., PEHLIVAN S., INAL M., TINAR S., OZKINAY C., Ozkinay F. F.
Gynecologic and obstetric investigation, cilt.66, ss.104-10, 2008 (SCI Expanded İndekslerine Giren Dergi)
- XLV. **An additional manifestation in acrocallosal syndrome: Temporal lobe hypoplasia**
AYKUT A., Cogulu O., EKMEKCI A. Y. , ÖZKINAY F. F.
GENETIC COUNSELING, cilt.19, sa.2, ss.237-240, 2008 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XLVI. **Two cases of macrocephaly and immune deficiency**
COGULU O., Aykut A., Kutukculer N., OZKINAY C., Ozkinay F.
CLINICAL DYSMORPHOLOGY, cilt.16, sa.2, ss.81-84, 2007 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

Diğer Dergilerde Yayınlanan Makaleler

- I. **Efficacy and quality of life assessment in the use of subcutaneous immunoglobulin treatment in children with primary immunodeficiency**
KÜTÜKÇÜLER N., KARACA N., AKSU G., GÜVEN BİLGİN R. B. , AYKUT A.
European Annals of Allergy and Clinical Immunology, cilt.16, sa.1, ss.1-5, 2020 (Diğer Kurumların Hakemli Dergileri)
- II. **Recurrent infections, neurologic signs, low serum uric acid levels, and lymphopenia in childhood: Purine nucleoside phosphorylase deficiency, an emergency for infants**
KÜTÜKÇÜLER N., BÖLÜK E., TÖKMECİ N., Karaca N. E. , AZARSIZ E., AKSU G., AYKUT A.
TURK PEDIATRI ARSIVI-TURKISH ARCHIVES OF PEDIATRICS, cilt.55, sa.3, ss.320-327, 2020 (ESCI İndekslerine Giren Dergi)
- III. **İskelet Displazilerinde Genetik Testler ve Tanısal Yaklaşım**
Aykut A., Durmaz A.
Türkiye Klinikleri Tıbbi Genetik, cilt.4, sa.2, ss.19-24, 2019 (Diğer Kurumların Hakemli Dergileri)
- IV. **Primer immün yetmezliklerde genetik**
AYKUT A.
Türkiye Klinikleri Genetik ve Multidisipliner Yaklaşımlar, cilt.4, sa.1, ss.30-42, 2019 (Diğer Kurumların Hakemli Dergileri)
- V. **Two male siblings with a novel LRBA mutation presenting with different findings of IPEX syndrome**
EREN AKARCAN S., KARACA N., AKSU G., AYKUT A., YILMAZ KARAPINAR D., ÇETİN F., AYDINOK Y., Azarsiz E., GAMBİNERİ E., ÇOĞULU M. Ö. , et al.
jmm case reports, cilt.5, sa.10, 2018 (Diğer Kurumların Hakemli Dergileri)
- VI. **An X-Linked Hyper-IgM Patient Followed Successfully for 23 Years without Hematopoietic Stem Cell Transplantation**
KÜTÜKÇÜLER N., KARACA N., AKSU G., AYKUT A., PARILTAY E., Cogulu O.
CASE REPORTS IN IMMUNOLOGY, 2018 (ESCI İndekslerine Giren Dergi)
- VII. **The spectrum of HNF1A gene mutations in patients with MODY 3 phenotype and identification of three novel germline mutations in Turkish Population**
KARACA E., ONAY H., ÇETİNKALP Ş., AYKUT A., Goksen D., ÖZEN S., ATİK T., DARCAN Ş., TEKİN I. M. , Ozkinay F.
DIABETES & METABOLIC SYNDROME-CLINICAL RESEARCH & REVIEWS, cilt.11, 2017 (ESCI İndekslerine Giren Dergi)
- VIII. **Analysis of the ATP8B1 Gene in Progressive Familial Intrahepatic Cholestasis Patients A Preliminary Report**

AYKUT A., ÇAKIR M., ONAY H., NART D., ARIKAN Ç., ÖZGENÇ F., Kılıç M., YILMAZ BARBET F.
JOURNAL OF PEDIATRIC RESEARCH, cilt.1, ss.138-141, 2014 (ESCI İndekslerine Giren Dergi)

IX. **Smith Lemli Opitz Syndrome A Case Report**

ATİK T., ONAY H., AYKUT A., ÇOĞULU M. Ö. , ÖZKINAY F. F.

ERCIYES MEDICAL JOURNAL, cilt.35, ss.83-86, 2013 (Diğer Kurumların Hakemli Dergileri)

Kitap & Kitap Bölümleri

- I. **Bölüm 5 Bulgular- Gastrointestinal Sistem (Sindirim Sistemi)**
AYKUT A., BOLAT H.
Down Sendromu A'dan Z'ye, Prof. Dr. Özgür ÇOĞULU, Editör, Ankara Nobel Tıp Kitabevleri, Ankara, ss.66-70, 2018
- II. **Bölüm 5 Bulgular- immünojik Sistem (Bağışıklık Sistemi)**
AYKUT A., BOLAT H.
Down Sendromu A'dan Z'ye, Prof. Dr. Özgür ÇOĞULU, Editör, Ankara Nobel Tıp Kitabevleri, Ankara, ss.85-89, 2018
- III. **TIBBİ GENETİĞİN TARİHÇESİ**
Karaca E., Durmaz A., Durmaz B., Aykut A., Akın H., Çoğulu M. Ö.
TIBBİ GENETİK LABORATUVAR VE KLİNİK, ÖZGÜR ÇOĞULU, Editör, Nobel Yayın Dağıtım, Ankara, ss.23-33, 2017
- IV. **Bölüm 2: Tıbbi Genetikte Kullanılan Yöntemler**
AKIN H., ARSLAN E., ÇANKAYA T., KARACA E., ATAMAN E., AŞIK A., GÜNDÜZ C., ÖZATEŞ N. P. , YILMAZ SÜSLÜER S., KIRBIYIK Ö., et al.
Tıbbi Genetik Laboratuvar ve Klinik, Özgür Çoğulu, Editör, ANKARA NOBEL TIP KİTABEVLERİ, 2017
- V. **Nörolojik Hastalıklarda Nörojenetik İnceleme**
DURMAZ A., Aykut A.
Nörolojik Bilimler Kitabı, Emre Kumral, Editör, Ege Üniversitesi Yayınları, 2017
- VI. **Nörolojik Hastalıklar ve Genetiği**
KARACA E., DURMAZ b., DURMAZ A., aykut a.
Tıbbi Genetik ve Klinik Uygulamalar Kitabı, Dünder Munis, Editör, MGRUP matbaacılık Kayseri, 2016
- VII. **Metabolik Hastalıklar ve Genetiği**
Karaca E., Kalkan Uçar S., Durmaz A., Durmaz B., Aykut A., Canda E., Çoğulu M. Ö.
Tıbbi Genetik ve Klinik Uygulamaları, Prof. Dr. Munis Dünder, Editör, Erciyes Üniversitesi Yayınları, Kayseri, ss.256-288, 2016
- VIII. **The role of next generation sequencing in genetic counselling**
DURMAZ A., DURMAZ B., KARACA E., aykut a.
Clinical Applications for next generation sequencing, Urszula Demkow, Rafal Ploski, Editör, Elsevier, 2016

Hakemli Kongre / Sempozyum Bildiri Kitaplarında Yer Alan Yayınlar

- I. **Progressive Multifocal Leukoencephalopathy Associated with Idiopathic CD4+Lymphocytopenia in a Patient with Heterozygous STAT4 Mutation**
Acarli A. N. O. , Tuzer C., Gunduz T., Ismayilov R., PARILTAY E., Alpman A., AYKUT A., Demir S., Soylemezoglu F., Kurtuncu M., et al.
Annual Meeting of the American-Academy-of-Neurology, Toronto, Kanada, 25 Nisan - 01 Mayıs 2020, cilt.94
- II. **TYR GENİNDE DELESYON SAPTANAN OKÜLOKÜTANÖZ ALBİNİZMLİ BİR OLGU**
AVCI DURMUŞALIOĞLU E., IŞIK E., ATİK T., AYKUT A., DURMAZ A., KARACA E., ÇOĞULU M. Ö. , ÖZKINAY F. F.
1. Bursa Uluslararası Katılımlı Genetik Günleri Dermatogenetik Sempozyumu, Türkiye, 9 - 11 Ocak 2020
- III. **EBV negative lymphoma in a patient with MAGT1 deficiency**
KARACA N., TÖKMECİ N., AYKUT A., DURMAZ A., ÇOĞULU M. Ö. , AKSU G., KÜTÜKÇÜLER N.
IPIC 2019, International Primary Immunodeficiencies Congress, Diagnosis and Clinical Care, Madrid, Spain, 6 - 08 Kasım 2019

- IV. **Genetically defined mutations in primary immunodeficiencies by new generation sequencing targeted gene method: results of 200 patients from one center in Western Turkey.**
AKSU G., AYKUT A., DURMAZ A., PARILTAY E., ÇOĞULU M. Ö. , KARACA N., KÜTÜKÇÜLER N.
17th International Congress of Immunology, October 19-23, 2019, Beijing, China., 19 - 23 Ekim 2019, cilt.49, ss.1-2223
- V. **Melis Köse, Taha Reşit Özdemir, Esra Işık, Ayça Aykut, Asude Durmaz, Tahir Atik, Robert William Taylor, Garry Brown, Hüseyin Onay, Ferda Özkinay Primer Mitokondriyal Sitopati Tanılı Hastalarımızın Klinik ve Moleküler Genetik Özelliklerinin Değerlendirilmesi,**
KÖSE M., özdemir t. r. , ışık e., AYKUT A., DURMAZ A., ATİK T., ONAY H., ÖZKINAY F. F.
4.Çocuk Genetik Kongresi 25-27 Eylül 2019 Ankara, Türkiye, 25 - 27 Eylül 2019
- VI. **COMBINED IMMUNODEFICIENCY WITH MARGINAL ZONE LYMPHOMA DUE TO A NOVEL HOMOZYGOUS MUTATION IN IL21R GENE.**
tökmeci n., eda a., AYKUT A., KARACA N., AKSU G., nazan ç., KÜTÜKÇÜLER N.
2019 Meeting of the European Society for Immunodeficiencies, Focus on Malignancy and PID, Brussels, Belgium, 18 - 21 Eylül 2019
- VII. **TRNT1 DISEASE PRESENTING WITH CONGENITAL HEMOLYTIC ANEMIA AND HYPOGAMMAGLOBULINEMIA**
KARACA N., Baş İ., AYKUT A., KARACA E., AKSU G., Deniz Yılmaz K., KÜTÜKÇÜLER N.
2019 Meeting of the European Society for Immunodeficiencies, Focus on Malignancy and PID, Brussels, Belgium, 18 - 21 Eylül 2019
- VIII. **CHRONIC GRANULAMATOUS DISEASE: TWO DECADES OF EXPERIENCE FROM A PAEDIATRIC IMMUNOLOGY UNIT IN A COUNTRY WITH HIGH RATE OF CONSANGINEOUS MARRIAGES**
KÜTÜKÇÜLER N., AYKUT A., KARACA N., AKSU G., DURMAZ A., çoğulu ö., elif a.
2019 Meeting of the European Society for Immunodeficiencies, Focus on Malignancy and PID, Brussels, Belgium, 19 - 21 Eylül 2019
- IX. **Prevalence of Y microdeletions in Turkish azoospermia or oligospermia patients**
Karaca Y., DURMAZ A., AYKUT A., KARACA E., DURMAZ B., PARILTAY E., AKIN H., ONAY H., Cogulu O., ÖZKINAY F. F.
51st Conference of the European-Society-of-Human-Genetics (ESHG) in conjunction with the European Meeting on Psychosocial Aspects of Genetics (EMPAG), Milan, İtalya, 16 - 19 Haziran 2018, cilt.27, ss.889-890
- X. **PTEN Hamartom Sendromunun Klinik ve Moleküler Özellikleri**
IŞIK E., ŞİMŞİR Ö. S. , ONAY H., ATİK T., AYKUT A., DURMAZ A., ÇOĞULU M. Ö. , ÖZKINAY F. F.
55. TÜRK PEDIATRİ KONGRESİ, Kıbrıs (Kktc), 28 Nisan - 02 Mayıs 2019
- XI. **Ege Üniversitesi Pediatrik İmmünoloji Bilim Dalı'xxnda Primer İmmün Yetmezliklerde Yeni Nesil Dizileme Hedeflenmiş Gen Yöntemi ile Moleküler Bozuklukların Araştırılması (2018 yılı sonuna dek tüm veriler)**
KARACA N., AYKUT A., ÇOĞULU M. Ö. , PARILTAY E., DURMAZ A., AKSU G., KÜTÜKÇÜLER N.
5. KLİNİK İMMÜNOLOJİ KONGRESİ, Türkiye, 20 - 23 Mart 2019
- XII. **. IL21R defektine bağlı kombine immün yetmezlik zemininde gelişen marjinal zone lenfomalı olgu.**
TÖKMECİ N., KARACA N., AKSU G., AYKUT A., ÇOĞULU M. Ö. , KÜTÜKÇÜLER N.
5. Klinik İmmünoloji Kongresi, Türkiye, 20 - 23 Mart 2019
- XIII. **Ege Üniversitesi Pediatrik İmmünoloji Bilim Dalı'xxnda Primer İmmün Yetmezliklerde Yeni Nesil Dizileme Hedeflenmiş Gen Yöntemi ile Moleküler Bozuklukların Araştırılması (2018 yılı sonuna dek tüm veriler)**
KARACA N., AYKUT A., ÇOĞULU M. Ö. , PARILTAY E., DURMAZ A., AKSU G., KÜTÜKÇÜLER N.
5. KLİNİK İMMÜNOLOJİ KONGRESİ, Türkiye, 20 - 23 Mart 2019
- XIV. **Konjenital hemolitik anemi ve hipogammaglobulinemi ile prezente olan TRNT1 hastalığı**
KARACA N., BAŞ İ., AYKUT A., AKSU G., YILMAZ KARAPINAR D., KARACA E., KÜTÜKÇÜLER N.
5. Klinik İmmünoloji Kongresi, Türkiye, 20 - 23 Mart 2019
- XV. **Noonan Sendromlu Olgularda SOS1 Geni Mutasyon Spektrumu**
Akgün B., Darcan Ş., Işık E., Atik T., Aykut A., Durmaz A., Onay H., Gökşen Şimşek R. D. , Çoğulu M. Ö.
3. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, İzmir, Türkiye, 7 - 09 Mart 2019

- XVI. **Wolfram Sendromunda Tip 1 (Wfs1) Gen Mutasyon Profili 6 Yıllık Moleküler Deneyim**
BOLAT H., AYKUT A., DURMAZ A., ÖZEN S., DARCAN Ş., ELMAS M., ÇİZMECİOĞLU F. M. , ALTINCIK S. A. ,
EVLİYAĞLU S. O. , ONAY H., et al.
3. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, Türkiye, 7 - 09 Mart 2019
- XVII. **Medüller Tiroid Kanserli Türk Olgularında Genişletilmiş Ret Geni Mutasyon Spektrumu**
CEYLAN E. İ. , TEKİN İ. M. , ONAY H., AYKUT A., KARACA E., DURMAZ A., ATİK T., TURAN C., ÖZGEN A. G. , ERDOĞAN
M., et al.
3. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, İzmir, 2019, Türkiye, 7 - 09 Mart 2019
- XVIII. **Liquid and Volatile Biopsies in Personalized Molecular Diagnosis and Biomonitoring of Lung Cancer**
TETİK VARDARLI A., PELİT L., DİZDAŞ T. N. , ALDAĞ C., KORBA K., ÇELEBİ Ç., BAYSAL E., AYKUT A., TAYFUR E.,
GÖKSEL Ö., et al.
13. Uluslararası Katılımlı Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Antalya, Türkiye, 7 - 11 Kasım 2018, cilt.30, ss.17
- XIX. **A NOVEL TTC37 MUTATION CAUSING TRICHOHEPATOENTERIC SYNDROME IN A PATIENT WITH
IMMUNODEFICIENCY WITHOUT DIARRHEA**
KARACA N., KÜTÜKÇÜLER N., AKSU G., AYKUT A.
18th Biennial Meeting of the European Society for Immunodeficiencies, 24 - 27 Ekim 2018
- XX. **Chronic mucocutaneous candidiasis associated with a rare molecular defect: TRAF3IP2 mutation.**
KARACA N., KÜTÜKÇÜLER N., AKSU G., AYKUT A., ÇOĞULU M. Ö.
5th European Congress of Immunology, 2 - 05 Eylül 2018
- XXI. **X-e BAĞLI AGAMMAGLOBULİNEMİ OLGULARIMIZDA MOLEKÜLER ANALİZ VE UZUN SÜRELİ İZLEM
SONUÇLARIMIZ VE ERİŞKİN YAŞAMA GEÇİŞ**
KÜTÜKÇÜLER N., KARACA N., AKSU G., AYKUT A.
4.Klinik İmmünoloji Kongresi, Ankara, Türkiye, 11 - 15 Nisan 2018
- XXII. **X-e bağlı agammaglobulinemi olgularımızda moleküler analiz ve uzun süreli izlem sonuçlarımız ve
erişkin yaşama geçiş.**
Kütükçüler N., Karaca N., Aksu G., Aykut A., Çoğulu M. Ö.
4. Klinik İmmünoloji Kongresi, Türkiye, 11 - 18 Nisan 2018
- XXIII. **Kronik mukokütanöz kandidiyazise neden olan, nadir görülen bir bozukluk: TRAF3IP2 mutasyonu.**
KARACA N., KÜTÜKÇÜLER N., AKSU G., AYKUT A., ÇOĞULU M. Ö.
4. Klinik İmmünoloji Kongresi, Türkiye, 11 - 14 Nisan 2018
- XXIV. **CTLA-4 defekti: covid tanısıyla izlenen hastaların moleküler patolojilerinden bir tanesi.**
ELİF a., KARACA N., AKSU G., KÜTÜKÇÜLER N., AYKUT A.
4. Klinik İmmünoloji Kongresi, Türkiye, 11 - 14 Nisan 2018
- XXV. **Primer İmmün Yetmezlik Tanılı Olgularında Hedeflenmiş Yeni Nesil Dizi Analizi ile 264 Gen Mutasyon
Sonuçlarının Değerlendirilmesi.**
Pariltay E., Karaca N., Kütükçüler N., Aksu G., Çoğulu M. Ö. , Aykut A.
4. Klinik İmmünoloji Kongresi, İzmir, Türkiye, 11 - 14 Nisan 2018
- XXVI. **NOD2 mutasyonu saptanan olgularda klinik çeşitlilik.**
Ateş M., Pariltay E., Karaca N., Kütükçüler N., Aksu G., Aykut A., Çoğulu M. Ö.
4. Klinik İmmünoloji Kongresi, İzmir, Türkiye, 11 - 14 Nisan 2018
- XXVII. **Trikohepatoenterik sendrom: Yeni immün yetmezlik sınıflandırmalarında yer alan bir sendrom.**
Karaca N., Kütükçüler N., Aksu G., Aykut A., Çoğulu M. Ö.
4. Klinik İmmünoloji Kongresi, İzmir, Türkiye, 11 - 14 Nisan 2018
- XXVIII. **Tekrarlayan retrofarengeal apseli bir olgu**
GÜNER G., ŞAHBUDAK BAL Z., AYKUT A., DURMAZ A., KURUGÖL N. Z. , ÖZKINAY F. F.
11.Ulusal Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Kongresi, Antalya, Türkiye, 4 - 08 Nisan 2018
- XXIX. **ANALYSIS OF THE CD40 AND CD40LG IN TURKISH HYPER IGM SYNDROME: MUTATION PROFILE AND
DESCRIPTION OF FIVE NOVEL MUTATIONS**
Aykut A., Çoğulu M. Ö. , Karaca N., Kütükçüler N., Durmaz A.
Erciyes Tıp Genetik Günleri, Kayseri, Türkiye, 7 - 10 Mart 2018
- XXX. **SHWACHMAN-DİAMOND SENDROMUNA NEDEN OLAN SBDSGENİ MUTASYON SPEKTRUMU**

- Bolat H., Durmaz A., Aykut A., Yılmaz Karapınar D., Çoğulu M. Ö.
3. Hematolojik Genetik Sempozyumu, İzmir, Türkiye, 14 Şubat 2018, ss.64
- XXXI. **PRiDOKSiN BAĞIMLI EPiLEPSi: ALDH7A1 GENİNDE 5 YENİ OLMAK ÜZERE 15 FARKLI MUTASYON**
Bolat H., Aykut A., Durmaz A., Onay H., Çoğulu M. Ö. , Serdaroğlu G., Gökben S., Özknay F. F.
3. Çocuk Genetik Sempozyumu, Antalya, Türkiye, 11 Ekim - 13 Kasım 2017
- XXXII. **Primer İmmün Yetmezliklerde Hastalığa Neden Olan Genetik Defektlerin Yeni Nesil Dizileme Yöntemiyle Araştırılması**
AYKUT A., PARILTAY E., CEYLAN E. İ. , GÜLEZ N., GENEL F., ÇOĞULU M. Ö.
3. UlusalÇocuk Genetik Sempozyumu, Türkiye, 11 - 13 Ekim 2017
- XXXIII. **PANKREATİT OLGULARINDA PRSS1 GEN MUTASYON SPEKTRUMU**
ONAY H., AŞIKOVALI S., Aykut A., DURMAZ A., ATİK T., ÖZKINAY F. F.
3. ULUSAL ÇOCUK GENETİK SEMPOZYUMU, Türkiye, 11 - 13 Ekim 2017
- XXXIV. **GENEMETRIC: Bulut Tabanlı Genetik Biyometrik Tanımlama Sistemi**
ONAY H., ATİK T., AYDAY E., KUTLUAY K. H. , KÜPÇÜ A., ŞİRO P., AYKUT A., ÇINAR E., ECE SOLMAZ A., ÖKSÜZ C.
3. Çocuk Genetik Sempozyumu, Türkiye, 11 - 13 Ekim 2017
- XXXV. **WES ANALİZİ İLE SAPTANAN SPASTİK PARAPLEJİ OLGUSU**
Aykut A., Işık E., Atik T., Cengisiz Z., Özknay F. F. , Çoğulu M. Ö.
3. ULUSAL ÇOCUK GENETİK SEMPOZYUMU, Antalya, Türkiye, 11 - 13 Ekim 2017
- XXXVI. **A NOVEL MUTATION IN PIK3D CAUSING LATE ONSET COMBINED IMMUNODEFICIENCY**
KÜTÜKÇÜLER N., AKSU K., KARACA N., azarsız E., aykut a., ÇOĞULU M. Ö. , EREN AKARCAN S.
ESID, 11 - 14 Eylül 2017
- XXXVII. **PATHOGENIC GENETIC VARIANTS IDENTIFIED BY TARGETED NEXT-GENERATION SEQUENCING IN SOME UNDEFINED PRIMARY IMMUNODEFICIENCY CASES (IZMIR EXPERIENCE)**
KARACA N., KÜTÜKÇÜLER N., AKSU G., EREN AKARCAN S., AYKUT A., ULUSOY E., azarsız e., ÇOĞULU M. Ö.
ESID, 11 - 14 Eylül 2017
- XXXVIII. **AUTOSOMAL DOMINANT IMMUNE DYSREGULATION SYNDROME IN A PATIENT WITH CTLA4 DEFICIENCY**
KÜTÜKÇÜLER N., EREN AKARCAN S., AKSU G., KARACA N., ÇOĞULU M. Ö. , AYKUT A., ULUSOY S.
ESID, 11 - 14 Eylül 2017
- XXXIX. **Neuronal ceroid lipofuscinosis: Twofamilies, two forms, two new mutations.**
YAZICI H., CANDA E., KALKAN UÇAR S., POLAT M., YİŞ U., Aykut A., ALPMAN A., ÇOKER M.
ICIE 2017 13th International Congress of Inborn Errors of Metabolism, Brezilya, 5 - 08 Eylül 2017, cilt.5, ss.342
- XL. **PRENATAL DIAGNOSIS IN SINGLE GENE DISORDERS: EGEUNIVERSITY EXPERIENCE IN 497 CASES**
Aykut A., Aşıkova S., Durmaz A., Karaca E., Durmaz B., Akın H., Çoğulu M. Ö. , Özknay F. F. , Onay H.
Erciyes Tıbbi Genetik Günleri, Kayseri, Türkiye, 11 - 13 Mayıs 2017
- XLI. **MOLEKÜLER TANISI KONULAN RASOPATİ OLGULARINDA PTPN11, SOS1 VE BRAF GEN MUTASYON SPEKTRUMU**
Aşıkova S., Aykut A., Durmaz A., Onay H., Hazan F., Özen S., Atik T., Çoğulu M. Ö. , Özknay F. F. , Darcan Ş.
2. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, İzmir, Türkiye, 23 - 25 Şubat 2017
- XLII. **Comprehensive targeted next-generation sequencing panel: A rapid diagnostic tool for unraveling primary immunodeficiencies in pediatric patients**
Aykut A., KARACA N., DURMAZ A., PARILTAY E., AKSU G., KÜTÜKÇÜLER N., ÇOĞULU M. Ö.
European Human Genetics Conference, 27 - 30 Mayıs 2017
- XLIII. **POU1F1 and PROP1 gene mutations in 4 cases of combined pituitary hormone deficiency**
DURMAZ A., ATİK T., DARCAN Ş., Aykut A., IŞIK E., CENGİZİS z., AKGÜN b., ÖZEN S., BUYUKINAN m., ÖZKINAY F. F.
European Human Genetics Conference, 27 - 30 Mayıs 2017
- XLIV. **The mutation spectrum of DHCR7 gene and two novel mutations**
IŞIK E., ONAY H., AKGÜN B., ATİK T., Aykut A., DURMAZ A., KURTBAŞ Y., MİCİ E., ELMAS M., EROL I., et al.
ESHG, KOPENHAG, Danimarka, 27 - 30 Mayıs 2017
- XLV. **Mutation spectrum of GCK, HNF1A and HNF1B in MODY patients and 40 novel mutations**
ÖZKINAY F. F. , IŞIK E., GÖKŞEN ŞİMŞEK R. D. , Aykut A., KARACA E., ÖZEN S., ATİK T., SAYGILI L. F. , KARTAL E., GÜL

U., et al.

ESHG, KOPENHAG, Danimarka, 27 - 30 Mayıs 2017

XLVI. MLPA ASSAY IN THE MOLECULAR DIAGNOSIS OF COPYNUMBER ANALYSIS OF SURVIVAL MOTOR NEURON GENES IN TURKISH PATIENTS

ÇOĞULU M. Ö. , ÖZKINAY F. F. , DURMAZ A., CEYLAN E. İ. , TEKGÜL H., GÖKBEN S., AKTAN G., ONAY H., AYKUT A. ERCİYES TIP GÜNLERİ, Türkiye, 11 - 13 Mayıs 2017

XLVII. Prenatal Gene Therapy Using Adeno-Associated Virus Serotype-9 Vectors In Sma Mıce

RASHNONEJAD A., CHERMAHINI G. A. , GÜNDÜZ C., ONAY H., AYKUT A., DURMAZ B., BAKA M., SU Q., GAO G., ÖZKINAY F. F.

Erciyes Tıp Genetik Günleri 2017, Türkiye, 11 - 13 Mayıs 2017

XLVIII. MLPA Assay In The Molecular Diagnosis Of Copy Number Analysis Of Survival Motor Neuron Genes In Turkish Patients

Aykut A., Ceylan E. İ. , Durmaz A., Onay H., Serdaroğlu G., Gökben S., Tekgül H., Çoğulu M. Ö. , Özknay F. F.

Erciyes Tıp Genetik Günleri 2017, Kayseri, Türkiye, 11 - 13 Mayıs 2017

XLIX. Nöronal seroid lipofusinoz iki aile-iki form-iki yeni mutasyon

YAZICI H., CANDA E., KALKAN UÇAR S., POLAT M., YIŞ U., AYKUT A., DURMAZ A., ÇOKER M.

XIV. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi (Uluslararası Katılımlı) Bodrum, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017

L. X' e bağlı immün yetmezlik-poliendokrinopati (IPEX) fenotipinde başvuran ve yeni tanımlanan LRBA defekti saptanan 2 kardeş olgu

Karaca N., Eren Akarcan S., Ulusoy E., Azarsız E., Aykut A., Çoğulu M. Ö. , Özgenç F., Yılmaz Karapınar D., Aydınok Y., Gambineri E., et al.

3. Klinik İmmünoloji Kongresi, İzmir, Türkiye, 12 Nisan 2017

LI. X'E BAĞLI İMMÜN YETMEZLİK-POLİENDOKRİNOPATİ-ENTEROPATİ (IPEX) FENOTİPİNDE BAŞVURAN VE YENİ TANIMLANAN LRBA DEFEKTİ SAPTANAN İKİ KARDEŞ OLGU

Karaca N., Eren Akarcan S., Ulusoy Severcan E., Azarsız E., Aykut A., Çoğulu M. Ö. , Özgenç F., Yılmaz Karapınar D., Aydınok Y., Gambineri E., et al.

3. KLİNİK İMMÜNOLOJİ KONGRESİ, Türkiye, 12 - 15 Nisan 2017

LII. Sendromik veya İzole Kraniyosinostoz Öntanılarını Olan Olgularda Saptanan FGFR2 Gen Mutasyonları

CEYLAN E. İ. , ECE SOLMAZ A., ONAY H., AYKUT A., DURMAZ A., YEŞİL G., HAZAN F., KIRAZ A., TÜYSÜZ B., GUNES M. C. , et al.

2. Ege Endokrin Hastalıkları ve Genetik Sempozyum, Türkiye, 23 - 25 Şubat 2017

LIII. Akondroplazi Hastalarının Antropometrik Ölçümleri Ve Eşlik Eden Komplikasyonlar

Işık E., Darcan Ş., Kavasoglu A. N. , Atik T., Onay H., Gökşen Şimşek R. D. , Durmaz A., Aykut A., Çoğulu M. Ö. , Özknay F. F.

2. Ege Endokrin Hastalıkları ve Genetik Sempozyumu, İzmir, Türkiye, 23 - 25 Şubat 2017

LIV. Kombine Hipofizer Hormon Eksikliği Olan 4 Olguda POU1F1 ve PROP1 Gen Mutasyonları

AKGÜN B., KARADEMİR Z., IŞIK E., DARCAN Ş., AYKUT A., DURMAZ A., ÖZEN S., BUYUKINAN M., ONAY H., ÖZKINAY F. F. , et al.

2. Ege Endokrin Hastalıkları ve Genetik Sempozyumu, Türkiye, 23 - 25 Şubat 2017

LV. MODY Sendromlarından Sorumlu GCK, HNF1A ve HNF1B Genleri Mutasyon Spektrumu ve 40 Yeni Mutasyon

ÖZKINAY F. F. , IŞIK E., GÖKŞEN ŞİMŞEK R. D. , AYKUT A., KARACA E., ÖZEN S., ATİK T., BOLAT H., SAYGILI L. F. , KARTAL E., et al.

2. Ege Endokrin Hastalıkları ve Genetik Sempozyumu, Türkiye, 23 - 25 Şubat 2017

LVI. Smith Lemli Opitz Sendromu'ndan Sorumlu DHCR7 Geni Mutasyon Spektrumu ve İki Yeni Mutasyon

Işık E., Onay H., Akgun B., Atik T., Aykut A., Durmaz A., DüNDAR M., Kurtbay Y. B. , Mihçi E., Özknay F. F. , et al.

2. Ege Endokrin Hastalıkları ve Genetik Sempozyumu, İzmir, Türkiye, 23 - 25 Şubat 2017

LVII. Doku Kan DNA İzolasyonu

AYKUT A., ATİK T., IŞIK E.

5. TEMEL ENDOKRİNOLOJİ KURSU, Türkiye, 19 - 23 Aralık 2016

- LVIII. Sekans Analizi Yorumlanması**
AYKUT A., ATİK T., ECE SOLMAZ A., IŞIK E.
5. TEMEL ENDOKRİNOLOJİ KURSU, Türkiye, 19 - 23 Aralık 2016
- LIX. Moleküler Yöntemler PCR Jel Yükleme Elektroferez**
AYKUT A., ATİK T., PARILTAY E.
5. TEMEL ENDOKRİNOLOJİ KURSU, Türkiye, 19 - 23 Aralık 2016
- LX. CNTNAP2 rs2107856 polimorfizminin psödoeksfoliatif sendrom ve psödoeksfoliatif glokoma yatkınlıktaki rolünün belirlenmesi**
KARACA I., GÜVEN YILMAZ S., PALAMAR ONAY M., ONAY H., AKGÜN B., AYTAÇOĞLU B., AYKUT A., ÖZKINAY F. F.
TOD 50. Ulusal Oftalmoloji Kongresi, Türkiye, 9 - 13 Kasım 2016
- LXI. Ege University Translational Pulmonology Group s Ongoing Projects and Future Expectations**
GÖKSEL Ö., GÖKSEL T., PELİT L., PELİT F., ERTAŞ F. N. , ERTAŞ H., ORDİN B., GÜRİSOY A., AKGÖL S., ÖZÇALIŞKAN e., et al.
DiMoPEX-EU-COST Action: CA 15129, 16 - 17 Haziran 2016
- LXII. Cartilage Hair Hypoplasia A case with two novel compound heterozygous mutations**
AKGÜN B., CANDAN Ş., IŞIK E., ATİK T., AYKUT A., DURMAZ A., ÖZKINAY F. F.
The European Human Genetics Conference 2016, 21 - 24 Mayıs 2016
- LXIII. LOXL1 Gene Analysis in Turkish Exfoliation Glaucoma Patients**
PALAMAR ONAY M., GÜVEN YILMAZ S., ONAY H., İLİM O., AYKUT A., ÖZKINAY F. F. , YAĞCI A.
ACMG 2016, Tama, Amerika Birleşik Devletleri, 8 - 12 Mart 2016
- LXIV. AKUT MYELOİD LÖSEMİ AML ÖN TANILI OLGULARIN SİTOGENETİK SONUÇLARININ RETROSPEKTİF OLARAK DEĞERLENDİRİLMESİ**
Bolat H., Manav Z., Pariltay E., Durmaz B., Aykut A., Duran M., Vural F., Tombuloğlu M., Karaca E., Durmaz A., et al.
2. hematolojik genetik sempozyumu, İzmir, Türkiye, 24 - 26 Şubat 2016
- LXV. MİYELODİSPLASTİK SENDROM MDS ÖN TANILI OLGULARIN SİTOGENETİK SONUÇLARININ RETROSPEKTİF OLARAK DEĞERLENDİRİLMESİ**
MANAV Z., BOLAT H., PARILTAY E., KARACA E., DURMAZ A., UYSAL A., TÖBÜ M., SAYDAM G., DURMAZ B., AYKUT A.
2. HEMATOLOJİ GENETİK SEMPOZYUMU, İzmir, Türkiye, 24 - 27 Şubat 2016
- LXVI. Psödoeksfolyatif Glokumlu Olgularda LOXL1 Gen Dizi Analizinin Değerlendirilmesi**
GÜVEN YILMAZ S., İLİM O., AYKUT A., PALAMAR ONAY M., ONAY H., ÖZKINAY F. F.
TOD 48. Ulusal Oftalmoloji Kongresi, Türkiye, 5 - 09 Kasım 2014
- LXVII. Otozomal resesif nonsendromik işitme kayıplarında yeni nesil dizi analizi ile genetik etiyolojinin belirlenmesi**
ATİK T., ONAY H., AYKUT A., BADEMCİ G., KIRAZLI T., TEKİN M., ÖZKINAY F. F.
2. ULUSAL ÇOCUK GENETİK SEMPOZYUMU, Türkiye, 22 - 24 Ekim 2015
- LXVIII. LİZİNÜRİK PROTEİN İNTOLERANSI OLGULARI**
EBRU C., KAĞNICI M., KÖSE M., ATİK ALTINOK Y., AYKUT A., DURMAZ A., KALKAN UÇAR S., ONAY H., HABİF S., ÖZKINAY F. F. , et al.
XIII. ULUSAL METABLİK HASTALIKLAR VE BESLENME KONGRESİ, Türkiye, 14 - 18 Nisan 2015
- LXIX. MEDÜLLER TİROİD KANSERLİ TÜRK OLGULARDA RET GENİ MUTASYON SPEKTRUMU: YENİ BİR MUTASYON (K710R) TANIMLANMASI.**
Tekin İ. M. , Onay H., Aykut A., Karaca E., Atik T., Turan C., Özgen A. G. , ERDOĞAN M., Özkınay F.
I. Ege Endokrin Hastalıkları ve Genetik Sempozyumu, İzmir, Türkiye, 25 Şubat 2015, ss.1
- LXX. Bardet Biedel Sendromlu Hastalarda Moleküler Analiz ile Fenotip Genotip Korelasyonu**
ECE SOLMAZ A., ONAY H., ATİK T., AYKUT A., CERRAH GÜNEŞ M., ÖZALP YÜREĞİR Ö., BAS V. N. , HAZAN F., KİRBİYİK Ö., ÖZKINAY F. F.
I. Ege Endokrin Hastalıkları ve Genetik Sempozyumu, Türkiye, 25 - 27 Şubat 2015
- LXXI. 46 XY Cinsiyet Gelişim Bozukluğu Olan Bir Olguda Adrenal Yetmezlik Olmaksızın SF1 NR5A1 Geninde Yeni Bir Mutasyon**
ANIK A., ÇATLI G., ABACI A., ÜNVER TUHAN H., ONAY H., AYKUT A., BÖBER E.
I. Ege Endokrin Hastalıkları ve Genetik Sempozyumu, Türkiye, 25 - 27 Şubat 2015

- LXXII. **Medüler Tirodi Kanserli Türk Olgularında Ret Geni Mutasyonu Spektrumu Yeni Bir Mutasyon K710R Tanımlanması**
TEKİN İ. M. , ONAY H., AYKUT A., KARACA E., ATİK T., TURAN C., ÖZGER G., ERDOĞAN M., ÖZKINAY F. F.
I. Ege Endokrin Hastalıkları ve Genetik Sempozyumu, Türkiye, 25 - 27 Şubat 2015
- LXXIII. **Primer İnfertilite Tanısı Olan Erkek Hastalarda Y Mikrodelsiyon Analizi Sonuçları**
KAVASOĞLU A. N. , ONAY H., AYKUT A., DURMAZ B., KARACA E., DURMAZ A., ÖZKINAY F. F.
I. Ege Endokrin Hastalıkları ve Genetik Sempozyumu, Türkiye, 25 - 27 Şubat 2015
- LXXIV. **A Further Case of ESCOBAR Syndrome Definition of Novel Mutation in CHRNG Gene**
TEKİN İ. M. , ATİK T., ONAY H., AYKUT A., ÇOĞULU M. Ö. , ÖZKINAY F. F.
American Society of Human Genetics Annual Meeting 2014, 18 - 22 Ekim 2014
- LXXV. **Molecular Spectrum of HFE Gene Mutations in Patients Referred for HFE Molecular Analysis A Single Center Study**
ÖZKINAY F. F. , AYKUT A., ATİK T., TOMBULOĞLU M., ONAY H.
American Society of Human Genetics Annual Meeting 2014, 18 - 22 Ekim 2014
- LXXVI. **Lafora Hastalığı Tanılı 12 Türk Olgunun Mutasyon Analizleri 5 Yeni Mutasyonun Tanımlanması**
AYKUT A., ONAY H., ATİK T., KARACA E., POYRAZOĞLU H. G. , GÖKBEN S., SAYGI S., KUMANDAŞ S., GÖKÇAY A., BİCAN DEMİR A., et al.
11. ULUSAL TIBBİ GENETİK KONGRESİ, Türkiye, 24 - 27 Eylül 2014
- LXXVII. **Atipik Hutchinson Gilford Sendromlu İki Olgu**
Atik T., Aykut A., Onay H., Özkınay F. F. , Çoğulu M. Ö.
11. ULUSAL TIBBİ GENETİK KONGRESİ, Antalya, Türkiye, 24 - 27 Eylül 2014
- LXXVIII. **HNF1A Gen Mutasyonuna Bağlı Diyabeti Olan Olguların Klinik ve Moleküler Özellikleri ile Dört Yeni Mutasyonun Tanımlanması**
KARACA E., ONAY H., AYKUT A., GÖKŞEN ŞİMŞEK R. D. , ÇETİNKALP Ş., ÖZEN S., ATİK T., DARCAN Ş., TEKİN İ. M. , ÖZKINAY F. F.
11. ULUSAL TIBBİ GENETİK KONGRESİ, Türkiye, 24 - 27 Eylül 2014
- LXXIX. **X KROMOZOMU MOZAIKLERİ SİTOGENETİK VE FISH SONUÇLARININ KARŞILAŞTIRILMASI**
Pariltay E., Akın H., Karaca E., Durmaz A., Durmaz B., Aykut A., Bolat H., Çoğulu M. Ö.
11. ULUSAL TIBBİ GENETİK KONGRESİ, İstanbul, Türkiye, 24 - 27 Eylül 2014
- LXXX. **Lysinuric protein intolerance: keep hyperammonemia in mind**
Canda E., KAĞNICI M., KÖSE M., ALTINOK Y., Aykut A., DURMAZ A., KALKAN UÇAR S., ONAY H., HABİF S., ÖZKINAY F. F. , et al.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 2 - 05 Eylül 2014, cilt.37, ss.87
- LXXXI. **Akromegaliyi taklit eden pakidermoperiostozisli aynı aileden iki olgu**
KOCABAŞ g., KUTBAY N. Ö. , ŞARER YÜREKLİ B. P. , aykut a., TEKİN m., ÖZKINAY F. F. , SAYGILI L. F.
36. Türkiye Endokrinoloji ve Metabolizma Hastalıkları Kongresi, Türkiye, 21 - 25 Mayıs 2014
- LXXXII. **The Case of Lysinuric Protein Intolerance With a Novel Mutation**
Canda E., KAĞNICI M., KÖSE M., ALTINOK Y., Aykut A., DURMAZ A., KALKAN UÇAR S., ONAY H., HABİF S., ÖZKINAY F. F. , et al.
10.th Meeting Middle East Metabolic Group, 5 - 07 Aralık 2013
- LXXXIII. **Hemoglobinopatilerde Moleküler Genetik Uygulamalar Kursu MLPA Dizi Analizi ve Diğer Uygulamalar Pratik 1 PCR**
ONAY H., DURMAZ A., AYKUT A., ATİK T.
1. Hematolojik Genetik Sempozyumu, Türkiye, 2 - 04 Aralık 2013
- LXXXIV. **Two Novel Mutations in A Patient With Rhizomelic Chondrodysplasia Punctate Type 1**
ONAY H., SAKA GÜVENÇ M., ATİK T., AYKUT A., ÇOĞULU M. Ö. , ÖZKINAY F. F.
American Society of Human Genetics Annual Meeting 2013, 22 - 26 Ekim 2013
- LXXXV. **Retrospective Evaluation of Prenatal Diagnosis Records in A Reference Genetics Center 18 Years Experience 7935 Samples**
DURMAZ B., ARSLAN ATEŞ E., ATİK T., ERTÜRK B., TAŞLIDERE H., ALİYEVA N., DURMAZ A., KARACA E., AYKUT A., RASHNONEJAT A., et al.

European Human Genetics Conference 2013, 8 - 11 Haziran 2013

LXXXVI. A Case of Bannayan Riley Ruvalcaba Syndrome Clinical Diagnosis and Molecular Analysis

ATİK T., ARSLAN ATEŞ E., AYKUT A., ONAY H., İSKANDAR M., ÇOĞULU M. Ö. , DERELİ T., ÖZKINAY F. F.

6. Istanbul Dysmorphology Days with CRANIRARE-2 Educational Contribution, İstanbul, Türkiye, 3 - 04 Mayıs 2013

LXXXVII. Tip 1 Gaucher Hastalığında GBA Geninde Yeni Bir Mutasyon

Karaca E., Aykut A., Atik T., Onay H., Kalkan Uçar S., Çoker M., Çoğulu M. Ö. , Özkınay F. F.

2. Nörometabolik Dismorfoloji Sempozyumu, İstanbul, Türkiye, 8 - 09 Mart 2013

LXXXVIII. Yardımcı Üreme Teknikleri ile Doğan İkiz Gebelikte UPD ye Bağlı Prader Willi Sendromu

Atik T., Aykut A., Karaca E., Onay H., Özkınay F. F. , Çoğulu M. Ö.

56. Türkiye Milli Pediatri Kongresi, Antalya, Türkiye, 28 Kasım - 02 Aralık 2012

LXXXIX. Smith Lemli Opitz Sendromu Olgu Sunumu

Atik T., Onay H., Aykut A., Çoğulu M. Ö. , Özkınay F. F.

1. Pediatri Uzmanlık Akademisi Kongresi, Adana, Türkiye, 23 - 27 Nisan 2012

Desteklenen Projeler

AYKUT A., ACARER A., ÇOĞULU M. Ö. , DURMAZ A., DURMAZ M. B. , AKIN H., GÖKÇAY F., ÇOLAKOĞLU Z., SÖZEN TÜRK T., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Erken Başlangıçlı Parkinson Hastalarında Mutasyonların Araştırılması, 2020 - Devam Ediyor

DURMAZ A., AYKUT A., GÖKSEL T., KARAKUŞ H. S. , KÖK G., CENGİSİZ Z., VERAL A., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Akciğer kanserli hastalarda periferik kandan cfDNA'nın metilasyon değişikliklerinin dijital PCR ile incelenmesi, 2019 - Devam Ediyor

ÇAVUŞOĞLU C., AYKUT A., YÜKSEL H., İNCİ T., UYSAL A., POLAT F., YAŞAR A., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Alerjik rinit ve astım hastalarında nazofaringeal bakteriyel mikrobiyotanın yeni nesil dizileme yöntemiyle araştırılması, 2018 - 2020

AYKUT A., GÖKÇAY F., ÇOLAKOĞLU Z., AKIN H., ACARER A., DURMAZ A., SÖZEN TÜRK T., DURMAZ M. B. , Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, PARKINSON HASTALARINDA HEDEFLENMİŞ YENİ NESİL DİZİ ANALİZİ İLE GENETİK ETİYOLOJİNİN BELİRLENMESİ, 2018 - 2020

ÇOĞULU M. Ö. , AKIN H., DURMAZ A., AYKUT A., KARACA E., DURMAZ M. B. , Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, HEMATOLOJİK MALİGNİTELERDE YAYGIN PROGNOSTİK FAKTÖR OLARAK KULLANILAN KROMOZOMAL DEĞİŞİKLİKLERİN GÖSTERİLMESİ, 2016 - 2018

Özen S., Aykut A., Özkınay F. F. , Gökşen Şimşek R. D. , Darcan Ş., Onay H., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Alilesel obez olgularda MC4R gen değişikliklerinin saptanması, 2014 - 2016

Atıflar

Toplam Atıf Sayısı (WOS):282

h-indeksi (WOS):8