

Assoc. Prof. DENİZ KOR

Personal Information

Email: dkor@cu.edu.tr

Web: <https://avesis.cu.edu.tr//2683>

International Researcher IDs

ORCID: 0000-0001-7659-0500

Publons / Web Of Science ResearcherID: G-5183-2018

Yoksis Researcher ID: 150581

Education Information

Post Doctorate of Medicine, Cukurova University, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri, Turkey 2011 - Continues

Expertise In Medicine, Cukurova University, Tıp Fakültesi, Turkey 2011 - 2015

Expertise In Medicine, Gaziantep University, School Of Medicine, Turkey 2005 - 2009

Undergraduate, Cukurova University, Tıp Fakültesi, Turkey 1998 - 2004

Research Areas

Medicine, Health Sciences, Internal Medicine Sciences, Child Health and Diseases, Pediatric Endocrinology and Metabolism

Published journal articles indexed by SCI, SSCI, and AHCI

- I. **Early diagnostic clues of mucopolidosis type II: Significance of radiological findings**
BURGAÇ E., Kaplan İ., Köseci B., Kara E., KOR D., BULUT F. D., Atmış A., Pişkin F., Tuğ Bozdoğan S., ÜREL DEMİR G., et al.
American Journal of Medical Genetics, Part A, 2024 (SCI-Expanded)
- II. **Pyridoxine-dependent Epilepsy caused by a Novel homozygous mutation in PLPBP Gene**
Ipek R., Cavdartepe B. E., KOR D., OKUYAZ Ç.
METABOLIC BRAIN DISEASE, vol.37, no.8, pp.3027-3032, 2022 (SCI-Expanded)
- III. **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, vol.12, no.11, 2022 (SCI-Expanded)
- IV. **Evaluation of bone health in patients with mucopolysaccharidosis**
KOR D., BULUT F. D., Kilavuz S., Yilmaz B. S., Koseci B., KARA E., KAYA Ö., BAŞARAN S., SEYDAOĞLU G., Mungan N. O.
JOURNAL OF BONE AND MINERAL METABOLISM, vol.40, pp.498-507, 2022 (SCI-Expanded)
- V. **Investigating myelin oligodendrocyte glycoprotein antibodies in hereditary citrullinemia**
Oncel I., Yousefi M., İNCİ A., ARSLAN GÜLTEN Z., Kisa P. T., Karaca M., Unal O., Gunduz M., KOR D., Mungan N. O., et al.
MEDICAL HYPOTHESES, vol.160, 2022 (SCI-Expanded)
- VI. **The outcome of 41 Late-Diagnosed Turkish GA-1 Patients: A Candidate for the Turkish NBS**
Kilavuz S., BULUT F. D., KOR D., ŞEKER YILMAZ B., ÖZCAN N., İNCECİK F., Onan B., Ceylaner G., Onenli-Mungan N.

NEUROPEDIATRICS, vol.52, no.05, pp.358-369, 2021 (SCI-Expanded)

- VII. **Morquio A syndrome and effect of enzyme replacement therapy in different age groups of Turkish patients: a case series**

Kilavuz S., BAŞARAN S., KOR D., BULUT F. D., ALINÇ ERDEM S., BALLI H. T., DAĞKIRAN M., BİŞGİN A., Mungan H. N. O.

ORPHANET JOURNAL OF RARE DISEASES, vol.16, no.1, 2021 (SCI-Expanded)

- VIII. **Clinical features of 27 Turkish Propionic acidemia patients with 12 novel mutations**

KOR D., Seker-Yilmaz B., Bulut F. D., Kilavuz S., Oktem M., Ceylaner S., Yildizdas D., Onenli-Mungan N.

TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, vol.61, no.3, pp.330-336, 2019 (SCI-Expanded)

- IX. **Current status of the congenital hypothyroidism neonatal screening program in Adana Province, Turkey**

Kor Y., Kor D.

JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, vol.31, no.6, pp.619-624, 2018 (SCI-Expanded)

- X. **Turkish case of ethylmalonic encephalopathy misdiagnosed as short chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency**

BULUT F. D., Kor D., Seker-Yilmaz B., Gul-Mert G., Kilavuz S., Onenli-Mungan N.

METABOLIC BRAIN DISEASE, vol.33, no.3, pp.977-979, 2018 (SCI-Expanded)

- XI. **Twenty-seven mutations with three novel pathogenic variants causing biotinidase deficiency: a report of 203 patients from the southeastern part of Turkey**

Yilmaz B. S., Mungan N. O., Kor D., Bulut D., Seydaoglu G., ÖKTEM M., CEYLANER S.

JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, vol.31, no.3, pp.339-343, 2018 (SCI-Expanded)

- XII. **Improved metabolic control in tetrahydrobiopterin (BH4), responsive phenylketonuria with sapropterin administered in two divided doses vs. a single daily dose**

Kor D., Yilmaz B. S., BULUT F. D., Ceylaner S., Mungan N. O.

JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, vol.30, no.7, pp.713-718, 2017 (SCI-Expanded)

- XIII. **Impaired glucose tolerance in Fanconi-Bickel syndrome: Eight patients with two novel mutations**

Seker-Yilmaz B., Kor D., BULUT F. D., YÜKSEL B., KARABAY BAYAZIT A., TOPALOĞLU A. K., Ceylaner G., Onenli-Mungan N.

TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, vol.59, no.4, pp.434-441, 2017 (SCI-Expanded)

- XIV. **p.Val452Ile mutation of the SLC25A13 gene in a Turkish patient with citrin deficiency**

Seker-Yilmaz B., KOR D., TÜMGÖR G., Ceylaner S., Onenli-Mungan N.

TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, vol.59, no.3, pp.311-314, 2017 (SCI-Expanded)

- XV. **Tyrosinemia type 1 and irreversible neurologic crisis after one month discontinuation of nitisone**

Önenli Mungan N., Yıldızdaş D., KOR D., Horoz Ö. Ö., İNCECİK F., Öktem M., SANDER J.

Metabolic Brain Disease, vol.31, no.5, pp.1181-1183, 2016 (SCI-Expanded)

- XVI. **An asymptomatic mother diagnosed with 3-methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency after newborn screening**

KOR D., Mungan N. O., Yilmaz B. S., Oktem M.

JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, vol.28, pp.669-671, 2015 (SCI-Expanded)

- XVII. **Two Novel Missense Mutations in Nonketotic Hyperglycinemia**

YILMAZ B. S., KOR D., CEYLANER S., MERT G. G., İNCECİK F., KARTAL E., MUNGAN N. O.

JOURNAL OF CHILD NEUROLOGY, vol.30, no.6, pp.789-792, 2015 (SCI-Expanded)

- XVIII. **Blue-colored sweating: four infants with apocrine chromhidrosis**

YÖNTEM A., KOR D., Hizli-Karabacak B., KARAKAŞ M., Onenli-Mungan N.

TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, vol.57, no.3, pp.290-293, 2015 (SCI-Expanded)

- XIX. **X-linked adrenoleukodystrophy in a 6-year-old boy initially presenting with psychiatric symptoms**

İNCECİK F., HERGUNER M., MERT G., ONENLI-MUNGAN N., CEYLANER S., KOR D., ALTUNBAŞAK Ş.

TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, vol.56, no.6, pp.651-653, 2014 (SCI-Expanded)

- XX. **Molecular Analysis of Turkish Maroteaux-Lamy Patients and Identification of One Novel Mutation in the Arylsulfatase B (ARSB) Gene**

Zanetti A., Onenli-Mungan N., Elcioglu N., Ozbek M. N., KOR D., Lenzini E., Scarpa M., Tomanin R.

JIMD REPORTS, VOL 14, vol.14, pp.1-9, 2014 (SCI-Expanded)

- XXI. **TYROSINEMIA TYPE 1 AND NEUROGENIC CRISIS: A CASE REPORT**
BULUT F. D., KOR D., Onenli-Mungan N., Yükselmiş U., İNCECİK F., Yıldızdas D.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, vol.35, 2012 (SCI-Expanded)

Articles Published in Other Journals

- I. **Evaluation of Patients Diagnosed with Congenital Glycosylation Defects: A Rainbow of Inherited Metabolic Disorders**
Kılavuz S., Bulut F. D., Kor D., Şeker Yılmaz B., Bişgin A., Demir F., Atmış B., Alabaz D., Önenli Mungan H. N., Yılmaz M.
Çocuk Dergisi, vol.23, pp.31-40, 2023 (Peer-Reviewed Journal)
- II. **Mucopolysaccharidosis Type-II with Pathognomonic Skin Appearance: A Case with Pebbling Sign**
İNAN A. H., ŞEKER YILMAZ B., BULUT F. D., KILAVUZ S., KOR D., KARAKAŞ M., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
JOURNAL OF PEDIATRIC RESEARCH, vol.8, no.2, pp.206-208, 2021 (ESCI)
- III. **Mavi sklera varlığıyla birlikte farklı fenotipik özelliklere sahip osteogenez imperfekta tip 5 olgusu**
güneş korkut d., KOR D., BULUT F. D., KILAVUZ S., CEYLANER S., BALLI H. T., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
Mersin Üniversitesi Sağlık Bilimleri Dergisi, vol.14, no.2, pp.354-359, 2021 (Peer-Reviewed Journal)
- IV. **Ketoliz defekti tanısıyla izlenen 16 hastanın klinik ve moleküler özelliklerinin incelenmesi: Tek merkez deneyimi**
BULUT F. D., KOR D., KILAVUZ S., Şeker-Yılmaz B., ÖZCAN N., İNCECİK F., BİŞGİN A., YILDIZDAŞ R. D., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
Mersin Üniversitesi Sağlık Bilimleri Dergisi, 2020 (Peer-Reviewed Journal)
- V. **COEXISTENCE OF TWO RARE DISORDERS GALACTOSEMIA AND SITUS INVERSUS TOTALIS: A CASE REPORT**
Demir I., BULUT F. D., Orhan Z., Kılavuz S., ALINÇ ERDEM S., Balli T., KOR D., Onenli Mungan N.
JOURNAL OF ISTANBUL FACULTY OF MEDICINE-ISTANBUL TIP FAKULTESİ DERGISI, vol.83, no.2, pp.168-171, 2020 (ESCI)
- VI. **GALAKTOZEMİ VE SİTUS İNVERSUS TOTALİS BERABERLİĞİ:NADİR BİR OLGU SUNUMU**
demir i., BULUT F. D., orhan z., KILAVUZ S., ERDEM S., BALLI H. T., KOR D., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
JOURNAL OF ISTANBUL FACULTY OF MEDICINE-ISTANBUL TIP FAKULTESİ DERGISI, 2020 (ESCI)
- VII. **Vitamin B12 levels in patients with mucopolysaccharidosis**
KOR D., Bulut D., Yılmaz B. S., Kılavuz S., Mungan N. O.
CUKUROVA MEDICAL JOURNAL, vol.45, no.2, pp.401-407, 2020 (ESCI)
- VIII. **Evaluation of Clinical and Molecular Features of 20 Patients with Urea Cycle Enzyme Deficiency: Cukurova University Experience with Eight New Mutations**
KÖR D., ŞEKER YILMAZ B., BULUT F. D., KILAVUZ S., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
Turkish Journal of Pediatric Disease, 2018 (Peer-Reviewed Journal)
- IX. **Demographic, Phenotypic and Genotypic Features of Alkaptonuria Patients: A Single Centre Experience**
KILAVUZ S., BULUT F. D., KOR D., YILMAZ B. S., BAŞARAN S., SARPEL T., MUNGAN N. O.
JOURNAL OF PEDIATRIC RESEARCH, vol.5, no.1, pp.7-11, 2018 (ESCI)
- X. **A 6-Month-Old Boy with Reddish, Scaly Skin: Netherton Syndrome**
BULUT F. D., KOR D., Yılmaz B. S., YILMAZ M., ALTINTAŞ D. U., Ceylaner S., Kılavuz S., Mungan N. O.
JOURNAL OF PEDIATRIC RESEARCH, vol.5, no.1, pp.54-56, 2018 (ESCI)
- XI. **Two novel mutations in the AGK gene Two case reports with Sengers Syndrome**
Kör D., Şeker Yılmaz B., Özgür Horoz Ö., Ceylaner G., Sızmaç S., Demir F., Önenli Mungan H. N.
Gene Technology, vol.5, no.1, 2016 (Peer-Reviewed Journal)
- XII. **Epilepsy and McArdle Disease in a child**
İNCECİK F., HERGÜNER M. Ö., GÜL MERT G., BEŞEN Ş., KÖR D., ŞEKER YILMAZ B., ÖNENLİ MUNGAN H. N., ALTUNBAŞAK Ş.

CUKUROVA MEDICAL JOURNAL, vol.40, no.0, pp.5-7, 2015 (Peer-Reviewed Journal)

- XIII. **Epilepsy and McArdle Disease in a Child**
İNCECİK F., HERGÜNER O. M., MERT G., BESEN S., KOR D., YILMAZ B., MUNGAN N. O., ALTUNBAŞAK Ş.
CUKUROVA MEDICAL JOURNAL, vol.40, pp.5-7, 2015 (ESCI)
- XIV. **L-2-Hidroksi Glutarik Asidüri: Üç Olgu Sunumu**
İNCECİK F., ÖNENLİ MUNGAN H. N., HERGÜNER M. Ö., KOR D., Şeker-Yılmaz B., ALTUNBAŞAK Ş.
CUKUROVA MEDICAL JOURNAL, vol.39, no.4, 2014 (Peer-Reviewed Journal)
- XV. **Glutarik asidüri tip I de yeni bir mutasyon tanımlanan olgu sunumu**
UYDURAN ÜNAL N., KÖR D., YÜCEL D., GÜL MERT G., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
CUKUROVA MEDICAL JOURNAL, vol.38, no.4, pp.809-812, 2013 (Peer-Reviewed Journal)

Refereed Congress / Symposium Publications in Proceedings

- I. **Yenidoğan Döneminde Kan B12 ve Folik Asit Düzeylerinin Değerlendirilmesi**
BARUTÇU A., TEPE T., YAPICIOĞLU YILDIZDAŞ H., KOR D., ÖZLÜ F., ÖNENLİ MUNGAN H. N., EVLİYAOĞLU N.
I. ULUSAL ÇOCUK BESLENME KONGRESİ, Gaziantep, Turkey, 25 - 29 October 2023, pp.35-42
- II. **Lizozomal Depo Hastalığı Tanılı Olgularda Aşı Yanıtlarının Değerlendirilmesi**
BULUT F. D., KOR D., ÇAY Ü., kara e., KÖŞECİ B., BURGAÇ E., KAPLAN İ., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
VIII. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, 3 - 07 May 2023
- III. **Metakromatik Lökodistrofi ve Molibden Kofaktör Eksikliği Birlikteliği Olan Bir Olgu Sunumu**
ÖZCAN N., BULUT F. D., KOR D., kara e., KÖŞECİ B., BURGAÇ E., KAPLAN İ., İNCECİK F., HERGÜNER M. Ö.
VIII. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, 3 - 07 May 2023
- IV. **Psikomotor Retardasyon ve Korneal Opasitenin Ultra-nadir Bir Nedeni: Mukolipidoz tip IV**
BOZKURT T., kara e., KAPLAN İ., KÖŞECİ B., BURGAÇ E., BULUT F. D., KOR D., BAŞARAN S., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
VIII. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, 3 - 07 May 2023
- V. **Metakromatik Lökodistrofi Tanısıyla Takip Edilen Hastalarımızın Değerlendirilmesi: 16 Olgu ile Çukurova Üniversitesi Deneyimi**
kara e., KÖŞECİ B., BURGAÇ E., KAPLAN İ., BULUT F. D., KOR D., GÜL MERT G., KAYA Ö., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
VIII. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, 3 - 07 May 2023
- VI. **Nöronal Seroid Lipofuksinozis Tip 2'de 18 Aylık Enzim Replasman Tedavisi Deneyimi**
KAPLAN İ., BURGAÇ E., KÖŞECİ B., kara e., HERGÜNER M. Ö., OKTAY K., BULUT F. D., KOR D., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
VIII. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, 3 - 07 May 2023
- VII. **Mps Tip II Ve Nadir Bir Nörolojik Başvuru Bulgusu: Hareket Bozukluğu**
BURGAÇ E., KAPLAN İ., kara e., KÖŞECİ B., İNCECİK F., BULUT F. D., KOR D., BAŞARAN S., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
VIII. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, 3 - 07 May 2023
- VIII. **Lizozomal Depo Hastalığı Olan Çocuk Hastalarda Perkütan Endoskopik Gastrostomi: Tek Merkez Deneyimi.**
GARİP S., BULUT F. D., KOR D., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
VIII. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, 3 - 07 May 2023
- IX. **Gaucher Hastalığında Beyin Mr Bulgularının Değerlendirilmesi ve Alt Tiplerin Arasındaki Farklılıkların Radyomiks Analizi İle Karşılaştırılması**
ÖZGÜL ÖZESEN D., BULUT F. D., KOR D., KAYA Ö., BİNOKAY F., ÖNENLİ MUNGAN H. N., BIÇAKCI Y. K.
VIII. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, 3 - 07 May 2023
- X. **Gaucher; Sırlarla Dolu Bir Hastalık: Gaucheroma ile Akciğer ve Kemik Tutulumu Birlikteliği; Yedi Olgu İle Çukurova Üniversitesi Deneyimi.**
ÖNENLİ MUNGAN H. N., BULUT F. D., KÖSE S., KAYA Ö., KAPLAN İ., BURGAÇ E., kara e., KÖŞECİ B., SERBES M., KOR D.
VIII. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, 3 - 07 May 2023
- XI. **İki Olgu Nedeniyle Niemann-Pick tip B'de Splenik rüptür; Fatal bir Komplikasyon ve Tanı Aracı**
KÖŞECİ B., kara e., KAPLAN İ., BURGAÇ E., BULUT F. D., KOR D., ERGİN M., GÜVENÇ B., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

VIII. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, 3 - 07 May 2023

XII. Mukopolisakaridozlu 97 Kardeş/Kuzen Olgunun Farklı Yaşlarda Başlanan Enzim Replasman Tedavisi Sonuçlarının Değerlendirilmesi

KOR D., BULUT F. D., KÖŞECİ B., kara e., BURGAÇ E., KAPLAN İ., EKİNCİ F., TUĞ BOZDOĞAN S., ÖNENLİ MÜNGAN H. N.

VIII. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, 3 - 07 May 2023

XIII. Ketoasidoz Atağıyla Başvuran Kısa Zincirli Açıl-KoA Dehidrogenaz Eksikliği Olgusu.

aliyeva g., BULUT F. D., BURGAÇ E., KÖŞECİ B., kara e., KAPLAN İ., KILAVUZ S., KOR D., ŞEKER YILMAZ B., ÖNENLİ MÜNGAN H. N.

Genç Pediatristler Kongresi 2022, 2 - 04 December 2022

XIV. ULUSAL YENİDOĞAN TARAMA PROGRAMI KAPSAMINDA YER ALAN FENİLKETONÜRİDE GENOMİK VERİ ANALİZİ

TUĞ BOZDOĞAN S., CEYLAN C. D., MÜJDE C., BOGA İ., KOR D., BİŞGİN A.

15. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Turkey, 09 November 2022

XV. Challenges in diagnosis of Ethylmalonic Encephalopathy with four Turkish cases.

ÖNENLİ MÜNGAN H. N., KOR D., BULUT F. D., KÖŞECİ B., KAPLAN İ., kara e., BURGAÇ E., ŞEKER YILMAZ B., KILAVUZ S., İNCECİK F., et al.

Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism Annual Symposium, Sydney, Australia, 30 August - 02 September 2022

XVI. Cystinosis and bone health; case series of 53 patients from Çukurova University.

ÖNENLİ MÜNGAN H. N., duran yılmaz s., ATMIŞ B., KOR D., BULUT F. D., KAPLAN İ., KÖŞECİ B., kara e., BURGAÇ E., ŞEKER YILMAZ B., et al.

Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism Annual Symposium, Sydney, Australia, 30 August - 02 September 2022

XVII. Evaluation Of Bone Health In 25 Classic Galactosemia Patients.

KÖŞECİ B., kara e., KAPLAN İ., BURGAÇ E., BULUT F. D., KOR D., ÖNENLİ MÜNGAN H. N.

Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism Annual Symposium, Sydney, Australia, 30 August - 02 September 2022

XVIII. Creatine Deficiency Syndromes Cukurova University Experience.

BURGAÇ E., KAPLAN İ., KÖŞECİ B., kara e., KOR D., BULUT F. D., İNCECİK F., PIŞKİN F. C., ÖNENLİ MÜNGAN H. N.

Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism Annual Symposium, Sydney, Australia, 30 August - 02 September 2022

XIX. A Case Series of Abetalipoproteinemia

KOR D., BULUT F. D., İŞLEK A., BURGAÇ E., KAPLAN İ., kara e., KÖŞECİ B., HARBİYELİ İ. İ., ONAN H. B., KILAVUZ S., et al.

Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism Annual Symposium, Sydney, Australia, 30 August - 02 September 2022

XX. Management of Hepatocellular Carcinoma in a Patient with Glycogen Storage Disease Type 1a.

BULUT F. D., BALLI H. T., ŞAHİN B., KOR D., BURGAÇ E., KAPLAN İ., kara e., KÖŞECİ B., KÖŞECİ T., AKKUŞ G., et al.

Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism Annual Symposium, Sydney, Australia, 30 August - 02 September 2022

XXI. A Very Rare Cause of Developmental Delay and Progressive Microcephaly: Serine Biosynthesis and Transport Defects.

kara e., KÖŞECİ B., BURGAÇ E., KAPLAN İ., KOR D., BULUT F. D., GÜL MERT G., HERGÜNER M. Ö., KAYA Ö., İPEK R., et al.

Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism Annual Symposium, Sydney, Australia, 30 August 2022

XXII. Bir Olgu Nedeniyle Griscelli Sendromu tip 2, Protokadherin Defekti ve Hemakromatozis Birlikteliği

GÜVEL KILINÇ E., kara e., KÖŞECİ B., KAPLAN İ., BURGAÇ E., KOR D., BULUT F. D., ÖZCAN D., GÜL MERT G., İŞLEK A., et al.

. 20. Çukurova Pediatri Kongresi, 1 - 05 June 2022

XXIII. Beş Klasik Homosistinürlü Olgu Nedeniyle Bir Metabolik Acil Olan Homosistein Yüksekliği.

BURGAÇ E., KAPLAN İ., kara e., KÖŞECİ B., KOR D., BULUT F. D., ŞAŞMAZ H. İ., EKİNCİ F., GÜL MERT G., SIZMAZ S., et al.

20. Çukurova Pediatri Kongresi, 1 - 05 June 2022

XXIV. Yenidoğan Döneminde Tani Alan Fruktoz 1,6 Bifosfataz Eksikliği Olgusu.

KÖŞECİ B., kara e., BURGAÇ E., KAPLAN İ., BULUT F. D., KOR D., TEPE T., YAPICIOĞLU YILDIZDAŞ H., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

20. Çukurova Pediatri Kongresi, 1 - 05 June 2022

XXV. Sitrülinemi ve Warburg Mikro Sendromu Birlikteliği.

KAPLAN İ., BURGAÇ E., KÖŞECİ B., kara e., BULUT F. D., KOR D., ERDEM E., TUĞ BOZDOĞAN S., kartal e., kartal t., et al.

20. Çukurova Pediatri Kongresi, 1 - 05 June 2022

XXVI. Tüm Ekzom Dizileme; Tanı Yolculuğunun Sonu Mu Yoksa Başlangıcı Mı? İki Kardeş Olgu Üç Farklı Hastalık

küçük t., BULUT F. D., KÖŞECİ B., BURGAÇ E., kara e., KAPLAN İ., KOR D., BIŞGIN A., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

20. Çukurova Pediatri Kongresi, 1 - 05 June 2022

XXVII. Kolestaz Etiyolojisinde Tedavi Edilebilir Bir Kalıtsal Metabolik Hastalık; Safra Asit Sentez Defekti.

DELER İ. U., BULUT F. D., KOR D., KÖŞECİ B., kara e., BURGAÇ E., KAPLAN İ., TÜMGÖR G., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

20. Çukurova Pediatri Kongresi, 1 - 05 June 2022

XXVIII. Siklik Kusma Etiyolojisinde Kalıtsal Metabolik Bir Hastalık: Glutarik Asidüri Tip 2 Olgu Sunumu

AKGÜN A., BULUT F. D., demir e., ÜREL DEMİR G., KOR D., KÖŞECİ B., kara e., KAPLAN İ., BURGAÇ E., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

. 20. Çukurova Pediatri Kongresi, 1 - 05 June 2022

XXIX. Dikkat Eksikliği Ve Hiperaktivite Bozukluğu Ile Başvuran Nadir Bir Glikojen Depo Hastalığı Tip IXa Olgusu

kara e., KÖŞECİ B., KAPLAN İ., BURGAÇ E., BULUT F. D., KOR D., ÇAM RAY P., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

20. Çukurova Pediatri Kongresi, 1 - 05 June 2022

XXX. İmmün Yetmezlik Ayırıcı Tanısında Kalıtsal Metabolik Bir Hastalık: Lizinürik Protein İntoleransı Tanılı Bir Olgu

kundakçı e., BULUT F. D., KOR D., ÖZCAN D., KÖŞECİ B., kara e., KAPLAN İ., BURGAÇ E., ALTINTAŞ D. U., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

20. Çukurova Pediatri Kongresi, 1 - 05 June 2022

XXXI. Metabolizma Penceresinden Pediatri Pratiğinde Renal Tübüler Asidoz Deneyimi.

kara e., BULUT F. D., ŞEKER YILMAZ B., KILAVUZ S., KÖŞECİ B., KOR D., BURGAÇ E., KAPLAN İ., KARABAY BAYAZIT A., TÜMGÖR G., et al.

20. Çukurova Pediatri Kongresi, 1 - 05 June 2022

XXXII. Vici Sendromu olgu sunumu.

Madenci T. E., Bulut F. D., Kor D., Köşeci B., Kara E., Demir F., Tuğ Bozdoğan S., Bişgin A., Önenli Mungan H. N.

20. Çukurova Pediatri Kongresi, Adana, Turkey, 1 - 05 June 2022

XXXIII. İzlemde Gözlenen Komplikasyonlarla Hereditör Tirozinemi Tip 1 Olgularımız

KAPLAN İ., BURGAÇ E., KÖŞECİ B., kara e., BULUT F. D., ATMIŞ B., İŞLEK A., KOR D., TÜMGÖR G., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, 28 May - 01 June 2022

XXXIV. Mukopolisakkaridoz Tanılı Hastalarda Psikolojik Sağlık, Bakım Yükü ve Psikolojik Dayanıklılık Arasındaki İlişki

altun s., ÖNENLİ MUNGAN H. N., KOR D., BULUT F. D., KÖŞECİ B., kara e., BURGAÇ E., KAPLAN İ.

XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, 28 May - 01 June 2022

XXXV. Anne Sütü Ve Düşük Proteinli Mama İle Beslenen Fenilketonürlü Çocuklarda 2 Farklı Diyet

Uygulamasının Büyüme, Kan Fenilalanin Düzeyi, Ek Gıdaya Geçiş Ve Uyku Profili Üzerine Etkilerinin Karşılaştırılması

BURGAÇ E., KAPLAN İ., KÖŞECİ B., KARA E., ÇİÇEK E., TOTİK DOĞAN N., BULUT F. D., KOR D., BARUTÇU A., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

- XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Hatay, Turkey, 28 May 2022, pp.485-486
- XXXVI. **Niemann-Pick Hastalığı Tip C: Çukurova Deneyimi**
BULUT F. D., KOR D., KAPLAN İ., KÖŞECİ B., kara e., BURGAÇ E., GÜL MERT G., İNCECİK F., HERGÜNER M. Ö., UÇAR M. A., et al.
XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, 28 May - 01 June 2022
- XXXVII. **Galaktozemi tanılı kız hastalarda gonadal fonksiyonların değerlendirilmesi**
KÖŞECİ B., kara e., BURGAÇ E., KAPLAN İ., BULUT F. D., KOR D., KÖSE S., DAĞLIOĞLU G., ERDEM E., ÖNENLİ MÜNGAN H. N.
XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, 28 May - 01 June 2022
- XXXVIII. **Kalıtımsal Metabolik Hastalıklarda Gebelik: Çukurova Üniversitesi Deneyimi**
kara e., KÖŞECİ B., KAPLAN İ., SUCU M., BULUT F. D., KOR D., KILAVUZ S., ŞEKER YILMAZ B., Kartal t., HERGÜNER M. Ö., et al.
XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, 28 May - 01 June 2022
- XXXIX. **Diyet Tedavisi Alan Fenilketonürlü Hastalarda Obesite Sıklığı Ve Etiyolojik Faktörlerin Değerlendirilmesi.**
Kartal t., çiçek e., üveyik s., gönkek s., KÖŞECİ B., kara e., KAPLAN İ., BURGAÇ E., BULUT F. D., KOR D., et al.
XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, 28 May - 01 June 2022
- XL. **Glikojen Depo Tip III Hastalığı'nda Modifiye Atkins Diyetinin Yeri: Çukurova Üniversitesi Deneyimi.**
çiçek e., kartal t., gönkek s., üveyik s., KAPLAN İ., BURGAÇ E., BULUT F. D., KOR D., kara e., KÖŞECİ B., et al.
XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, 28 May - 01 June 2022
- XLI. **Kobalamin C Eksikliği: Yedi Olguyla Farklı Klinik Seyir.**
KÖŞECİ B., kara e., BURGAÇ E., KAPLAN İ., BULUT F. D., KOR D., BİLGİNER GÜRBÜZ B., ATMIŞ B., GÜL MERT G., YILDIZDAŞ R. D., et al.
XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, 28 May - 01 June 2022
- XLII. **Hepatik Glikojenozis Tanısıyla Takip Edilen Hastalarımızın Değerlendirilmesi: 128 Olgu ile Çukurova Üniversitesi Deneyimi.**
KOR D., BULUT F. D., KILAVUZ S., ŞEKER YILMAZ B., kara e., KAPLAN İ., KÖŞECİ B., BURGAÇ E., TULUCE M. E., ONAN H. B., et al.
XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, 28 May - 01 June 2022
- XLIII. **Primer Hiperoksalüri Olgu Deneyimlerimiz**
KAPLAN İ., BURGAÇ E., kara e., KÖŞECİ B., KARABAY BAYAZIT A., CEVİZLİ D., ATMIŞ B., BULUT F. D., KOR D., İŞLEK A., et al.
XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, 28 May - 01 June 2022
- XLIV. **Mukopolisakkaridoz Hastalarında Korneal Biyomekanik Özelliklerin Değerlendirilmesi**
BULUT F. D., HARBİYELİ İ. İ., ERDEM E., KOR D., kara e., KAPLAN İ., BURGAÇ E., KÖŞECİ B., kaya i., YAĞMUR M., et al.
XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, 28 May - 01 June 2022
- XLV. **Süksinik semialdehit dehidrogenaz eksikliği olan bir olgu sunumu**
BİÇER D., İNCECİK F., BULUT F. D., KOR D., kara e., BURGAÇ E., KAPLAN İ., KÖŞECİ B., ÇELİK G., HERGÜNER M. Ö., et al.
XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, 28 May - 01 June 2022
- XLVI. **Farklı Fenotipik Özellikleriyle Mukolipidoz II Ve III Tanılı 24 Olgu**
BURGAÇ E., KAPLAN İ., KÖŞECİ B., BULUT F. D., KOR D., kara e., PIŞKIN F. C., KILAVUZ S., DAĞLIOĞLU G., İNCECİK F., et al.
VII. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, 25 - 27 November 2021
- XLVII. **Mukopolisakkaridoz Tip II' De Uzun Dönem Enzim Replasman Tedavi Deneyimi**
kara e., KÖŞECİ B., BULUT F. D., BURGAÇ E., KAPLAN İ., GÜL MERT G., BAŞARAN S., KILAVUZ S., EKİNCİ F., KOR D., et al.
VII. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, 25 - 27 November 2021
- XLVIII. **Mukopolisakkaridoz Tanılı 55 Hastada Otoimmünite ve İmmün Fonksiyonların Değerlendirilmesi.**
KILAVUZ S., BULUT F. D., KAPLAN İ., SERBES M., ÖZCAN D., ALTINTAŞ D. U., kara e., KÖŞECİ B., BURGAÇ E., KOR D., et al.

VII. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, 25 - 27 November 2021

- XLIX. **Lizozomal Asit Lipaz Eksikliği, 4 Yaş Altı 6 Yıllık Enzim Yerine Koyma Tedavisi Deneyimi**
KAPLAN İ., BURGAÇ E., kara e., KÖŞECİ B., KOR D., BULUT F. D., TÜMGÖR G., ALABAZ D., ÖNENLİ MÜNGAN H. N.
VII. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, 25 - 27 November 2021
- L. **42 İnfantil Pompe Hastasının Yüksek Doz Enzim Yerine Koyma Tedavisiyle Uzun Dönem Sağkalım Ve Mobilite Oranları İle Kardiyak Prognozları: Çukurova Üniversitesi Deneyimi.**
Hacıoğlu C., Önenli Mungan H. N., Demir F., Kor D., Bulut F. D., Erdem S., Kılavuz S., Köşeci B., Kara E., Burgaç E., et al.
VII. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, 25 - 27 November 2021
- LI. **126 Mukopolisakkaridoz Hastasında Kemik Sağlığı Değerlendirme Sonuçları**
KOR D., BULUT F. D., BAŞARAN S., kara e., ŞEKER YILMAZ B., KÖŞECİ B., KILAVUZ S., BURGAÇ E., KAPLAN İ., BALLI H. T., et al.
VII. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, 25 - 27 November 2021
- LII. **Gaucher HASTALIĞI ALT TIPLERİNİN SIKLIĞI? FARKLI KLİNİK BULGULARIYLA 8 GAUCHER TİP 2 HASTASI**
KARA E., BURKAÇ E., KAPLAN İ., BULUT F. D., KOR D., KILAVUZ S., ŞEKER YILMAZ B., KAYA Ö., HERGÜNER M. Ö., EROL İ., et al.
VII. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Turkey, 25 November 2021
- LIII. **Hickam's dictum versus Occam's razor: Coexistence of Rare Disorders.**
BULUT F. D., KOR D., KILAVUZ S., ŞEKER YILMAZ B., kara e., KÖŞECİ B., BURGAÇ E., KAPLAN İ., ERDEM S., ATMIŞ B., et al.
XIV International Congress of Inborn Errors of Metabolism, Sidney, Australia, 21 - 24 November 2021
- LIV. **Mitochondrial Complex IV Deficiency in a child with growth retardation and cerebellar ataxia.**
Kara E., Haytoğlu Z., İncecik F., Kor D., Bulut F. D., Kılavuz S., Kaplan İ., Köşeci B., Burgaç E., Demir F., et al.
International Congress of Inborn Errors of Metabolism, Sydney, Australia, 21 - 24 November 2021
- LV. **Hematologic Malignancy Experience of Three Turkish Patients with Glycogen Storage Disease Type IIIa.**
KILAVUZ S., KAPLAN İ., KOR D., BULUT F. D., BURGAÇ E., kara e., KÖŞECİ B., YAVUZ S., BAYRAM İ., GÜRKAN E., et al.
International Congress of Inborn Errors of Metabolism, 21 - 24 November 2021
- LVI. **Transcobalamin II deficiency with a novel mutation.**
BURGAÇ E., KAPLAN İ., KÖŞECİ B., kara e., KOR D., BULUT F. D., LEBLEBİSATAN G., BİŞGİN A., ÖZCAN D., ÖNENLİ MÜNGAN H. N.
International Congress of Inborn Errors of Metabolism, 21 - 24 November 2021
- LVII. **Adenosine-kinase deficiency: A Case Report**
KÖŞECİ B., kara e., BURGAÇ E., KAPLAN İ., BULUT F. D., KOR D., ŞEKER YILMAZ B., KILAVUZ S., GÜL MERT G., İNCECİK F., et al.
International Congress of Inborn Errors of Metabolism, 21 - 24 November 2021
- LVIII. **Is Awareness of Inherited Metabolic Diseases Rising Progressively with Years of Education of Medical Students?**
ÖNENLİ MÜNGAN H. N., SEYDAOĞLU G., BULUT F. D., KOR D., KÖŞECİ B., BURGAÇ E., KAPLAN İ., kara e., KILAVUZ S.
International Congress of Inborn Errors of Metabolism, 21 - 24 November 2021
- LIX. **Farkındalık ile Tanının Arttığı Gaucher Hastalığı Tip IIIc: Çukurova Üniversitesi Deneyimi.**
Bulut F. D., Kor D., Erdem S., Demir F., Özgür Horoz Ö., Burgaç E., Kaplan İ., Kara E., Köşeci B., Şeker Yılmaz B., et al.
VII. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, 25 - 27 November 2021
- LX. **Atipik seyirli bir abetalipoproteinemi olgu sunumu.**
EKREN A., KOR D., BULUT F. D., KILAVUZ S., KÖŞECİ B., kara e., TÜMGÖR G., ÖNENLİ MÜNGAN H. N.
56. Türk Pediatri Kongresi, 17 - 21 October 2021
- LXI. **An Orphan Disease Mimicking Bartter Syndrome: Congenital Disorders Of Glycosylation Type IIk.**
ATMIŞ B., BULUT F. D., KOR D., CEVİZLİ D., SARIBAŞ E., ÇAĞLI Ç., KARABAY BAYAZIT A., ÖNENLİ MÜNGAN H. N.
53rd ESPN Annual Meeting, 16 - 19 September 2021
- LXII. **Nadir Bir Karaciğer Yetmezliği Sebebi: Dguok Eksikliği**
TÜLÜCE M. E., İŞLEK A., TÜMGÖR G., Kara E., BURGAÇ E., KOR D.

13. Ulusal Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme Kongresi, Turkey, 19 May 2021

- LXIII. **İzovalerik asidemi: Çukurova deneyimi**
KAPLAN İ., BİŞGİN A., ŞEKER YILMAZ B., BURGAÇ E., KÖŞECİ B., KARABAY BAYAZIT A., KARA E., BULUT F. D., KOR D., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
19. Çukurova Pediatri Günleri, 19 - 20 March 2021
- LXIV. **Kobalamin C defekti aynı ailede farklı fenotipler; baba ve çocuk olgu sunumu**
KARA E., KÖŞECİ B., BURGAÇ E., KOR D., BULUT F. D., KAPLAN İ., BİŞGİN A., EROL İ., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
19. Çukurova Pediatri Günleri, 19 - 20 March 2021
- LXV. **Hipogliseminin ender görülen bir nedeni: glikojen depo hastalığı Tip 0.**
ALİYEVA G., BURGAÇ E., KÖŞECİ B., KARA E., KAPLAN İ., KILAVUZ S., BULUT F. D., KOR D., ŞEKER YILMAZ B., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
. 19. Çukurova Pediatri Günleri, 19 - 20 March 2021
- LXVI. **Hipobetalipoproteinemili bir hasta yolculuğu**
ÇABUK T., KOR D., KARTAL T., KÖŞECİ B., BURGAÇ E., KARA E., KAPLAN İ., BULUT F. D., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
19. Çukurova Pediatri Günleri, 19 - 20 March 2021
- LXVII. **Nadirin de nadiri; çoklu kalıtsal hastalık birliktelikleri**
BURGAÇ E., BULUT F. D., KARA E., KÖŞECİ B., KAPLAN İ., KOR D., BİŞGİN A., CEYLANER G., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
19. Çukurova Pediatri Günleri, 19 - 20 March 2021
- LXVIII. **Pediatri penceresinden kolestaza farklı bir bakış: MPV17 mutasyonunun neden olduğu mitokondriyal hepatopatiler.**
KÖŞECİ B., BURGAÇ E., KARA E., KOR D., BULUT F. D., KILAVUZ S., ŞEKER YILMAZ B., TÜMGÖR G., TUĞ BOZDOĞAN S., HERGÜNER M. Ö., et al.
19. Çukurova Pediatri Günleri, 19 - 20 March 2021
- LXIX. **Lizozomal depo hastalıklarında immünite, otoimmünite ve COVID-19 enfeksiyonu: Çukurova deneyimi.**
KILAVUZ S., KOR D., BULUT F. D., SERBES M., ÖZCAN D., ALTINTAŞ D. U., BİŞGİN A., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
19. Çukurova Pediatri Günleri, 19 - 20 March 2021
- LXX. **Çocuk Yoğun Bakım Ünitelerinde Metabolik Hastalık Tanılı Olguların Değerlendirilmesi**
ÖZGÜR HOROZ Ö., YÜKSELMEŞ U., MUNGAN N., KÖR D., SARI M., YILDIZDAŞ R. D., MELEKOĞLU A.
IX. Ulusal çocuk acil tıp ve yoğun bakım kongresi, Ankara, Turkey
- LXXI. **Çocuk Yoğun Bakım Ünitelerinde Metabolik Hastalık Tanılı Olguların Değerlendirilmesi**
ÖZGÜR HOROZ Ö., YÜKSELMEŞ U., MUNGAN N., KÖR D., SARI M., YILDIZDAŞ R. D., MELEKOĞLU A.
IX. Ulusal çocuk acil tıp ve yoğun bakım kongresi, Ankara, Turkey
- LXXII. **Ataksi, Dizartri, Distoni, Vertikal Bakış Paralizisi: Niemann Pick Tip C Hastalığı.**
GÜL MERT G., GÜNER ÖZCANYÜZ D., HERGÜNER M. Ö., İNCECİK F., ALTUNBAŞAK Ş., BULUT F. D., KOR D., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
Çocuk Metabolizma Hastalıkları Akademisi (CMAK) Metabolik Hastalıklarda Hareket Bozuklukları Sempozyumu, 5 - 07 March 2020
- LXXIII. **Glutarik asidüri Tip 1: 41 hasta ile Çukurova Üniversitesi deneyimi**
KILAVUZ S., BULUT F. D., KOR D., ŞEKER-YILMAZ B., ÖZCAN N., ONAN H. B., CEYLANER G., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
18. ÇUKUROVA PEDIATRİ GÜNLERİ, Turkey, 20 - 21 February 2020
- LXXIV. **Güncel pediatri pratiğinde ketojenik diyet uygulamaları: Çukurova Üniversitesi deneyimi**
ÇİÇEK E., KARTAL T., KOR D., BULUT F. D., KILAVUZ S., ŞEKER-YILMAZ B., ÖNENLİ MUNGAN H. N., HERGÜNER M. Ö., ALTUNBAŞAK Ş.
18. ÇUKUROVA PEDIATRİ GÜNLERİ, Turkey, 20 - 21 February 2020
- LXXV. **Hiperfenilalanineminin nadir bir nedeni: iki olguyla dihidropteridinredüktaz eksikliği**
KOÇAK Z., KILAVUZ S., KOR D., BULUT F. D., ÖZCAN N., TUĞ BOZDOĞAN S., KARTAL T., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
18. ÇUKUROVA PEDIATRİ GÜNLERİ, Turkey, 20 - 21 February 2020
- LXXVI. **Hepatosplenomegali ayırıcı tanısında nadir bir kalıtsal metabolik hastalık: herediter fruktoz intoleransı**
KARA E., KOR D., BULUT F. D., KILAVUZ S., ŞEKER-YILMAZ B., KÖŞECİ B., DİLEK S., TÜMGÖR G., TUĞ BOZDOĞAN S.,

ÖNENLİ MUNGAN H. N.

18. ÇUKUROVA PEDIATRİ GÜNLERİ, Turkey, 20 - 21 February 2020

LXXXVII. **Primer hiperoksalüri Tip-1'de erken dönemde başarılı bir karaciğer nakli**

KOR D., ATMIŞ B., KILAVUZ S., CEVİZLİ D., BULUT F. D., KARABAY BAYAZIT A., TÜMGÖR G., ARIKAN Ç., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

18. ÇUKUROVA PEDIATRİ GÜNLERİ, Turkey, 20 - 21 February 2020

LXXXVIII. **İnfantil pompe hastalığında yüksek doz enzim replasman tedavisi ile ventilatör bağımsız sağ kalım ve kardiyak değerlendirme**

Hacıoğlu C., Demir F., Erdem S., Başaran S., Kor D., Şeker-Yılmaz B., Bulut F. D., Kılavuz S., Kara E., Köşeci B., et al.

18. ÇUKUROVA PEDIATRİ GÜNLERİ, Adana, Turkey, 20 - 21 February 2020

LXXXIX. **Nadir bir kolestaz nedeni: Tip-2 sitrülünemili olgu sunumu**

İPLİK G., KILAVUZ S., KOR D., BULUT F. D., KÜPELİ S., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

18. ÇUKUROVA PEDIATRİ GÜNLERİ, Turkey, 20 - 21 February 2020

LXXX. **Nöbet etiolojisinde nadir bir kalıtsal metabolik hastalık: Canavanhastalığı**

BAŞARAN Z., KÖŞECİ B., KARA E., KOR D., ÖZCANYÜZ D., BULUT F. D., KILAVUZ S., Şeker-Yılmaz B., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

18. ÇUKUROVA PEDIATRİ GÜNLERİ, Turkey, 20 - 21 February 2020

LXXXI. **Nadir bir kolestaz nedeni mitokondriyal DNA deplezyon sendromu 6**

KÖŞECİ B., KARA E., YAVUZ S., KILAVUZ S., KOR D., BULUT F. D., TÜMGÖR G., Ceylaner S., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

18. ÇUKUROVA PEDIATRİ GÜNLERİ, Turkey, 20 - 21 February 2020

LXXXII. **Nieman Pick tip A: karaciğer transplantasyonu bir tedavi yöntemi mi?**

BEZİRGANOĞLU B. Ö., KOR D., YAVUZ S., EKİNCİ F., ÇELİK Ü., GÜL MERT G., ERDEM E., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

18. ÇUKUROVA PEDIATRİ GÜNLERİ, Turkey, 20 - 21 February 2020

LXXXIII. **Hepatosplenomegalinin çok nadir bir nedeni: Tangier hastalığı**

BULUT F. D., KOR D., KILAVUZ S., KURAN S., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

18. ÇUKUROVA PEDIATRİ GÜNLERİ, Turkey, 20 - 21 February 2020

LXXXIV. **Epilepsinin nadir bir nedeni Glut-1 eksikliği**

DEMİREL Y., BULUT F. D., KILAVUZ S., KOR D., DEMİR İ., KARTAL T., GÜNEŞ D., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

18. ÇUKUROVA PEDIATRİ GÜNLERİ, Turkey, 20 - 21 February 2020

LXXXV. **Hipotoni ve epilepsi nedeni ile takip edilen sptan1 gen mutasyonu saptanan epileptik ensefalopati tip 5 vakası**

FİDAN B. H., KOR D., BULUT F. D., KILAVUZ S., KARA E., KÖŞECİ B., Şeker-Yılmaz B., BİŞGİN A., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

18. ÇUKUROVA PEDIATRİ GÜNLERİ, Turkey, 20 - 21 February 2020

LXXXVI. **First case report of Gaucher disease and Graves' thyroiditis**

Mungan N. O., KOR D., Kılavuz S., Bulut D., Yılmaz B. S.

16th Annual Research Meeting of the WORLDSymposium(TM), Florida, United States Of America, 10 - 14 February 2020, vol.129

LXXXVII. **Nöroregresyonla Seyreden Nadir Bir Kalıtsal Metabolik Hastalık Krabbe Hastalığı**

YILMAZ S., KILAVUZ S., KOR D., YÖNTEM A., EKİNCİ F., ÖZCAN N., HERGÜNER M. Ö., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

5. Genç Pediatristler Kongresi, Turkey, 29 November - 01 December 2019

LXXXVIII. **Üre Döngüsü Enzim Defektleri**

KOR D.

Klinik Endokrinoloji ve Diyabet Kongresi, Turkey, 2 - 06 October 2019

LXXXIX. **VLCAD deficiency with pericardial effusion: a case report**

Kılavuz S., Kor D., Bulut F. D., Şeker Yılmaz B., Erdem S., Demir F., Ekinci F., Özcan N., Önenli Mungan H. N.

SSIEM 2019: Annual symposium of the society for the study of inborn errors of metabolism, Rotterdam, Netherlands, 3 - 06 September 2019, vol.42, pp.348

XC. **Serine Biosynthesis Defect: A Case Report from Turkey**

ÖNENLİ MUNGAN H. N., BULUT F. D., Şeker-Yılmaz B., KILAVUZ S., KOR D., GÜL MERT G., YÖNTEM A., KARABAY BAYAZIT A.

- Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 3 - 06 September 2019
- XCI. **Effectiveness of diets for children with phenylketonuria: recommended and consumed dietary habits.**
KARTAL T., KOR D., KILAVUZ S., BULUT F. D., gönkek s., çiçek e., keleş h., kartal e.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 3 - 06 September 2019
- XCII. **Different phenylketonuria phenotypes in the same family with unaffected children from maternal phenylketonuria**
Bulut F. D., Kılavuz S., Kor D., Şeker-Yılmaz B., Büyükkurt S., Bişgin A., Hergüner M. Ö., Önenli Mungan H. N.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Rotterdam, Netherlands, 3 - 06 September 2019
- XCIII. **Carnitine-Acylcarnitine Translocase Deficiency: A Patient with Severe Neonatal Hyperammonemia**
KILAVUZ S., Şeker-Yılmaz B., BULUT F. D., KOR D., YILDIZDAŞ H., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 3 - 06 September 2019
- XCIV. **L-arginine:glycine amidinotransferase deficiency and Tay-Sachs Disease: report of a Turkish family**
KOR D., BULUT F. D., KILAVUZ S., Şeker-Yılmaz B., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 3 - 06 September 2019
- XCV. **Short-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency: two siblings with two distinct phenotypes**
Şeker-Yılmaz B., KILAVUZ S., KOR D., BULUT F. D., YILDIZDAŞ R. D., TOLUNAY İ., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Rotterdam, The Netherlands, 3 - 06 September 2019
- XCVI. **First Case Report of Δ^4 -3-oxosteroid 5β -reductase Deficiency from Turkey**
KOR D., KILAVUZ S., Şeker-Yılmaz B., BULUT F. D., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 3 - 06 September 2019
- XCVII. **Outcome of 38 Gaucher type III patients: experience of Çukurova University**
BULUT F. D., Şeker-Yılmaz B., KOR D., KILAVUZ S., ÖZCANYÜZ D., ÖZBARLAS N., ERDEM E., AKILLI R., DENİZ A., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 3 - 06 September 2019
- XCVIII. **Different phenylketonuria phenotypes in the same family with unaffected children from maternal phenylketonuria**
BULUT F. D., KILAVUZ S., KOR D., ŞEKER YILMAZ B., BÜYÜKKURT S., BIŞGIN A., HERGÜNER M. Ö., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
SSIEM 2019, 3 - 06 September 2019
- XCIX. **An Interesting Case Diagnosed As Both Phenylketonuria And Maternal Phenylketonuria**
Öz S., Kor D., Kılavuz S., Bulut F. D., Şeker-Yılmaz B., Demir F., Kartal T., Önenli Mungan H. N.
9th Europaediatrics, Dublin, Ireland, 13 - 15 June 2019
- C. **Munchausen by proxy syndrome in three siblings diagnosed as isovaleric acidemia**
öz s., KILAVUZ S., KOR D., BULUT F. D., Şeker-Yılmaz B., KARABAY BAYAZIT A., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
9th Europaediatrics, 13 - 15 June 2019
- CI. **Fanconi bickel syndrome and renal tubular dysfunction**
ata sever yıldırım g., BULUT F. D., ATMIŞ B., KILAVUZ S., KOR D., KARABAY BAYAZIT A., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
9th Europaediatrics, 13 - 15 June 2019
- CII. **Buzdağın Görünmeyen Kısmı: Kalıtsal Metabolik Hastalıklar**
KOR D., KILAVUZ S., BULUT F. D., SAPMAZ M., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
55. Türk Pediatri Kongresi, Turkey, 28 April - 02 May 2019
- CIII. **Genotypic and Phenotypic Features of 673 Phenylketonuria Patients in Çukurova University**
BULUT F. D., öz s., KILAVUZ S., TUĞ BOZDOĞAN S., Ceylaner S., KOR D., Şeker-Yılmaz B., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
INTERNATIONAL INBORN ERRORS OF METABOLISM AND NUTRITION CONGRESS, 10 - 14 April 2019
- CIV. **Cognitive Assessment of 342 Hyperphenylalaninemia Patients Followed-up in Çukurova University Pediatric Metabolism Department**
öz s., KILAVUZ S., BULUT F. D., Şeker-Yılmaz B., KOR D., SEYDAOĞLU G., ONAN H. B., kartal t., altun s., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

INTERNATIONAL INBORN ERRORS OF METABOLISM AND NUTRITION CONGRESS, 10 - 14 April 2019

- CV. **Roots to Branche: A Challenging Case Report**
KOR D.
INTERNATIONAL INBORN ERRORS OF METABOLISM AND NUTRITION CONGRESS, 10 - 14 April 2019
- CVI. **Effect of the Whole Exome and Mitochondrial DNA Sequencing in Diagnosis of 70 Patients Referred to Çukurova University with a Suspicion of an Inherited Metabolic Disease**
KILAVUZ S., KOR D., Şeker-Yılmaz B., BULUT F. D., BİŞGİN A., ceylaner g., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
INTERNATIONAL INBORN ERRORS OF METABOLISM AND NUTRITION CONGRESS, 10 - 14 April 2019
- CVII. **Alpha-methylacyl-CoA Racemase Deficiency: Report of an Adult Patient**
ÖNENLİ MUNGAN H. N., KILAVUZ S., Şeker-Yılmaz B., KOR D., ERDEM E., SEMİNE Ö., ÖZCANYÜZ D., HERGÜNER M. Ö., ALTUNBAŞAK Ş., BIÇAKÇI Ş.
International Inborn Errors of Metabolism and Nutrition Congress, 10 - 14 April 2019
- CVIII. **Cerebral creatine deficiency syndrome: A case report**
ÖZCAN N., HERGÜNER M. Ö., KOR D., KILAVUZ S., ŞEKER YILMAZ B., BULUT F. D., YILDIZDAŞ R. D., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
International Inborn Error of Metabolism and Nutrition Congress, 10 - 14 April 2019
- CIX. **Alpha-methylacyl-CoA Racemase Deficiency: Report of an Adult Patient**
ÖNENLİ MUNGAN H. N., KILAVUZ S., ŞEKER YILMAZ B., KOR D., ERDEM E., ÖZDEMİR S., GÜNER ÖZCANYÜZ D., HERGÜNER M. Ö., ALTUNBAŞAK Ş., BIÇAKCI Ş.
International Inborn Error of Metabolism and Nutrition Congress, 10 - 14 April 2019
- CX. **A Rare Cause of Vision Loss in Childhood: Two Case Reports with Leber'xxs Hereditary Optic Neuropathy**
HACIOĞLU C., KOR D., Şeker-Yılmaz B., KILAVUZ S., BULUT F. D., SIZMAZ S., BALLI H. T., HERGÜNER M. Ö., ALTUNBAŞAK Ş., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
International Inborn Errors of Metabolism and Nutrition Congress, 10 - 14 April 2019
- CXI. **Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation Type-8: Two Siblings with A Novel Mutation**
Şeker-Yılmaz B., KOR D., KILAVUZ S., BULUT F. D., DENİZ A., KOÇ F., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
International Inborn Errors of Metabolism and Nutrition Congress, 10 - 14 April 2019
- CXII. **Carnitine Deficiency in Cystinosis: Report of 17 patients**
KOR D., BULUT F. D., KILAVUZ S., Şeker-Yılmaz B., KARABAY BAYAZIT A., SOYUPAK S., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
International Inborn Errors of Metabolism and Nutrition Congress, 10 - 14 April 2019
- CXIII. **Hereditary Fructose Intolerance: An Interesting Case Report with Liver Failure**
KARAKAŞ A., KOR D., KILAVUZ S., BULUT F. D., Şeker-Yılmaz B., EKİNCİ F., BİLEN S., GÖNKEK S., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
International Inborn Errors of Metabolism and Nutrition Congress, 10 - 14 April 2019
- CXIV. **A Rare Cause of Vision Loss in Childhood: Two Case with Leber'xxs Hereditary Optic Neuropathy**
HACIOĞLU C., KOR D., ŞEKER YILMAZ B., KILAVUZ S., BULUT F. D., SIZMAZ S., HERGÜNER M. Ö., ALTUNBAŞAK Ş.
International Inborn Error of Metabolism and Nutrition Congress, 10 - 14 April 2019
- CXV. **MPV17-related Hepatocerebral Mitochondrial DNA Depletion Syndrome: Report of Three Cases**
Şeker-Yılmaz B., BULUT F. D., KOR D., KILAVUZ S., özcan n., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
International Inborn Errors of Metabolism and Nutrition Congress, 10 - 14 April 2019
- CXVI. **First Case Report of Methylmalonic Acidemia with Combined Liver/Kidney Transplantation**
ÖNENLİ MUNGAN H. N., KARABAY BAYAZIT A., acarlı k., KOÇAK B., BULUT F. D., KOR D., Şeker-Yılmaz B., MELEK E., KILAVUZ S.
INTERNATIONAL INBORN ERRORS OF METABOLISM AND NUTRITION CONGRESS, 10 - 14 April 2019
- CXVII. **A confusing Case Report of a Methylmalonic Acidemia**
İSMAYİLOVA R., BULUT F. D., KOR D., Şeker-Yılmaz B., KILAVUZ S., GÜL MERT G., ÖZGÜR HOROZ Ö., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
International Inborn Errors of Metabolism and Nutrition Congress, 10 - 14 April 2019
- CXVIII. **Molybdenum Cofactor Deficiency: Report of A Patient with a New Homozygous Mutation in MOCS2 Gene**

ÇALKAN M., Şeker-Yılmaz B., BULUT F. D., KILAVUZ S., ÖZCAN N., KOR D., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

International Inborn Errors of Metabolism and Nutrition Congress, 10 - 14 April 2019

CXIX. Current Dietary Status Of 61 Adult Phenylketonuria Patients

kartal t., çiçek e., keleş h., BULUT F. D., KILAVUZ S., KOR D., kartal e., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

INTERNATIONAL INBORN ERRORS OF METABOLISM AND NUTRITION CONGRESS, 10 - 14 April 2019

CXX. PHENOTYPIC HETEROGENITY OF FOUR CASES WITH GLYCOGEN STORAGE DISEASE TYPE 1B

YILDIRIM S. C., ŞEKER YILMAZ B., KOR D., BULUT F. D., KILAVUZ S., YAVUZ S., BALCI ÇETİNKAYA S., YÖNTEM A., ASLAN V. N., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

INTERNATIONAL INBORN METABOLISM ERRORS OF METABOLISM AND NUTRITION CONGRESS, İstanbul, Turkey, 10 - 14 April 2019

CXXI. Neonatal Hiperamonemide Kalıtsal Metabolik Hastalıkların İpuçları: Dört Farklı Tanı ile Dört Olgu Sunumu

KILAVUZ S., KOR D., BULUT F. D., Şeker-Yılmaz B., SATAR M., NARLI N., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

41. Pediatri Günleri, Turkey, 7 - 10 April 2019

CXXII. Hipoglisemi Nedeniyle Tanı Alan Glikojen Depo Tip IXD Hastası ve PHKA1 Geninde Yeni Bir Mutasyon

KOR D., KILAVUZ S., BIŞGIN A., TUĞ BOZDOĞAN S., BULUT F. D., ŞEKER YILMAZ B., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

Çocuk Metabolizma Hastalıkları Akademisi Kalıtsal Metabolik Hastalıkların Nörolojisi Kursu, Ankara, Turkey, 8 - 09 March 2019

CXXIII. Fenilketonüri ve Glikojen Depo Hastalığı Birlikteliği: Olgu Sunumu

GÖKAHMETOĞLU Z., KARTAL T., BULUT F. D., KILAVUZ S., KOR D., Şeker-Yılmaz B., YAVUZ S., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

XVII. Çukurova Pediatri Günleri, Turkey, 21 - 22 February 2019

CXXIV. Nadir Bir BH4 Metabolizma Bozukluğu: Geç Yaşta Primapterinüri Tanısı Alan Olgu Sunumu

BULUT F. D., KOR D., KILAVUZ S., ŞEKER YILMAZ B., kartal t., çiçek e., ÖZCAN N., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

XVII. Çukurova Pediatri Günleri 2019, 21 - 22 February 2019

CXXV. Mukopolisakkaridozlu Hastalarda Vitamin B12 düzeyleri ve Hastalık Seyrine Etkisi

KOR D., KILAVUZ S., BULUT F. D., Şeker-Yılmaz B., İNAL T. C., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

XVII. Çukurova Pediatri Günleri, Turkey, 21 - 22 February 2019

CXXVI. PEX 12 Mutasyonu Saptanan Nadir Bir Peroksizomal Hastalıklı Olgu Sunumu

HACIOĞLU C., KILAVUZ S., KOR D., BULUT F. D., Şeker-Yılmaz B., ARIKAN Ç., GÖKÇAY G., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

XVII. Çukurova Pediatri Günleri, Turkey, 21 - 22 February 2019

CXXVII. Yenidoğan Nöbetlerinin Nadir Görülen Bir Sebebi: Pridoksin-Bağımlı Epilepsi

Şeker-Yılmaz B., BULUT F. D., KILAVUZ S., KOR D., ÇELİK T., ALTUNBAŞAK Ş., CEYLANER G., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

XVII. Çukurova Pediatri Günleri, Turkey, 21 - 22 February 2019

CXXVIII. Ağır Osteoporoz ve Nöbet Etyolojisinde Nadir Bir Kalıtsal Metabolik Hastalık: Lowe Sendromu

KILAVUZ S., KOR D., BULUT F. D., Şeker-Yılmaz B., SAPMAZ M., GÜL MERT G., ATMIŞ B., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

XVII. Çukurova Pediatri Günleri, Turkey, 21 - 22 February 2019

CXXIX. Nadir Bir BH4 Metabolizma Bozukluğu: Geç Yaşta Primapterinüri Tanısı Alan Olgu Sunumu

BULUT F. D., KOR D., KILAVUZ S., Şeker-Yılmaz B., KARTAL T., ÇİÇEK E., ÖZCAN N., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

XVII. Çukurova Pediatri Günleri, Turkey, 21 - 22 February 2019

CXXX. Çukurova Üniversitesi Pediatrik Metabolizma Bilim Dalı'nda Hiperfenilalaninemi Tanısıyla İzlenen 673 Hastanın Sosyodemografik Özellikleri ve Bunların Prognoza Etkileri

ÖZ S., KOR D., BULUT F. D., KILAVUZ S., Şeker-Yılmaz B., SEYDAOĞLU G., KARTAL T., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

XVII. Çukurova Pediatri Günleri, Turkey, 21 - 22 February 2019

CXXXI. Mukopolisakkaridozlu Hastalarda Vitamin B12 düzeylerinin Hastalık Seyrine Etkisi

KOR D., KILAVUZ S., BULUT F. D., ŞEKER YILMAZ B., İNAL T. C., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

XVII. Çukurova Pediatri Günleri, Adana, Turkey, 21 - 22 February 2019

CXXXII. 17 years of Gaucher Disease Experience from Çukurova University

BULUT F. D., KILAVUZ S., ŞEKER YILMAZ B., KÖR D., BALLI H. T., ONAN H. B., ÖZCAN N., GÜRKAN E., DENİZ A., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

Gaucher Disease Symposium 2018, İstanbul, Turkey, 21 - 22 October 2018

- CXXXIII. **EVALUATION OF BONE MANIFESTATIONS IN PATIENTS WITH GAUCHER DISEASE**
KÖR D., ŞEKER YILMAZ B., BULUT F. D., KILAVUZ S., SOYUPAK S., BİŞGİN A., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
Gaucher Disease Symposium 2018, İstanbul, Turkey, 21 - 22 October 2018
- CXXXIV. **Results of treatment with Taliglucerase-alfafor six months in three patients with Gaucher disease**
KÖR D., KILAVUZ S., BULUT F. D., ŞEKER YILMAZ B., öktem m., bozdoğan tuğcan s., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
Gaucher Disease Symposium 2018, İstanbul, Turkey, 21 - 22 October 2018
- CXXXV. **17 YEARS OF GAUCHER DISEASE EXPERIENCE FROM ÇUKUROVA UNIVERSTY**
BULUT F. D., ŞEKER YILMAZ B., KILAVUZ S., KOR D., BALLI H. T., ONAN H. B., ÖZCAN N., GÜRKAN E., DENİZ A., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
GAUCHER DISEASE SYMPOSIUM 2018, 21 - 22 October 2018
- CXXXVI. **Fenilketonüride aynı ailede farklı klinik seyir: Yenidoğan taramasıyla tanı alan 2 kardeş ve aile taramasıyla 25 yaşında tanı alabilen anneleri**
YAĞINÇ Ö., KILAVUZ S., BULUT F. D., Şeker-Yılmaz B., KOR D., BAYRI D., ÖZ S., KARTAL E., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
4. Genç Pediatristler Kongresi, Turkey, 30 November - 02 December 2018
- CXXXVII. **Pediatric pratiğinde Rabdomiyoliz ve Kalıtsal Metabolik Hastalıklar: Çukurova Deneyimi**
KILAVUZ S., KOR D., BULUT F. D., Şeker-Yılmaz B., GÜL MERT G., EKİNCİ F., KARACA M., AKBAL M., İNAL T. C., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
4. Genç Pediatristler Kongresi, Turkey, 30 November - 02 December 2018
- CXXXVIII. **İntoksikasyon kliniği ile başvuran Glutaric Asidüri tip 2 olgusu**
BAYRI D., KOR D., KILAVUZ S., BULUT F. D., Şeker-Yılmaz B., YAĞINÇ Ö., ÖZGÜR HOROZ Ö., YILDIZDAŞ R. D., İNCECİK F., ÖZCAN N., et al.
4. Genç Pediatristler Kongresi, Turkey, 30 November - 02 December 2018
- CXXXIX. **An interesting case report of type 3 gaucher disease with vasculitis like skin manifestations**
ŞEKER YILMAZ B., KÖR D., BULUT F. D., KILAVUZ S., YILMAZ M., İNCECİK F., balcı s., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
Gaucher Disease Symposium, 9 December - 21 November 2018
- CXL. **GAZİANTEP İLİNDE 15-19 YAŞ LİSE ÖĞRENCİLERİNDE UYKUyla İLİŞKİLİ SORUNLAR**
KOR D., YILMAZ K.
4. International academic research congress, 30 October - 03 November 2018
- CXLI. **Is There a Difference Between the Onset of Visceral Symptoms and Genotype of Gaucher Disease Type 1 and Type 3? Çukurova University Experience.**
Kılavuz S., Kor D., Şeker-Yılmaz B., Bulut F. D., Hergüner M. Ö., Yöntem A., Demir F., Önenli Mungan H. N.
Gaucher Disease Symposium, İstanbul, Turkey, 21 - 22 October 2018
- CXLII. **17 years of Gaucher Disease Experience from Çukurova University.**
BULUT F. D., KILAVUZ S., Şeker-Yılmaz B., KOR D., BALLI H. T., ONAN H. B., ÖZCAN N., GÜRKAN E., DENİZ A., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
Gaucher Disease Symposium, 21 - 22 October 2018
- CXLIII. **Early Onset of Acute Neuronopathic Gaucher Disease Mimicking Apneic Spells: A Case Report with a Novel Mutation**
Şeker-Yılmaz B., EROL İ., BULUT F. D., KILAVUZ S., KOR D., Ceylaner S., YILDIZDAŞ R. D., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
Gaucher Disease Symposium, 21 - 22 October 2018
- CXLIV. **Evaluation of Bone Mineral Density in Patients with Gaucher Disease.**
KOR D., Şeker-Yılmaz B., BULUT F. D., KILAVUZ S., SOYUPAK S., BİŞGİN A., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
Gaucher Disease Symposium, 21 - 22 October 2018
- CXLV. **Gaucher Disease Type 1 and Keratoconus: A Very Rare Manifestation in Three Siblings.**
KOR D., Şeker-Yılmaz B., KILAVUZ S., BULUT F. D., ERDEM E., LEBLEBİSATAN G., GÜL MERT G., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
Gaucher Disease Symposium, 21 - 22 October 2018
- CXLVI. **Prevalence of significant genetic variants in glycogen storage disease via custom NGS panel in a single center hospital based study.**
BİŞGİN A., Boga İ., ÖNENLİ MUNGAN H. N., KÖR D., TUĞ BOZDOĞAN S., SÖNMEZLER Ö.
American Society of Human Genetics 68th Annual Meeting, 16 - 20 October 2018

- CXLVII. **A novel missense homozygous mutation in SLC1A4 gene in two cousins with hydrocephalus and polyneuropathy.**
KOR D., Şeker-Yılmaz B., KILAVUZ S., BULUT F. D., ÖZGÜR HOROZ Ö., GÜL MERT G., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism., ATİNA, Greece, 4 - 07 September 2018
- CXLVIII. **A novel FASTKD2 gene mutation presenting with mitochondrial cytochrome c oxidase deficiency.**
Şeker-Yılmaz B., KOR D., BULUT F. D., KILAVUZ S., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism., ATİNA, Greece, 4 - 07 September 2018
- CXLIX. **Motor function evaluation of 17 Turkish infantile Pompe patients: Çukurova University experience.**
KILAVUZ S., BAŞARAN S., KOR D., BULUT F. D., Şeker-Yılmaz B., ERDEM S., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism., ATİNA, Greece, 4 - 07 September 2018
- CL. **A single center experience of thirty five Glutaric Aciduria type 1 patients.**
KILAVUZ S., BULUT F. D., KOR D., Şeker-Yılmaz B., ÖZCAN N., ŞAHİN M., CEYLANER G., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism., ATİNA, Greece, 4 - 07 September 2018
- CLI. **3-MCC deficiency: Seven cases with different clinical severity ranging from an asymptomatic mother to a bedridden course.**
ÖNENLİ MUNGAN H. N., KOR D., KIRIK S., KILAVUZ S., Şeker-Yılmaz B., BULUT F. D., KELEŞ H., HAYTOĞLU Z., YILDIZDAŞ R. D., OKUYAZ Ç.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism., ATİNA, Greece, 4 - 07 September 2018, vol.41, pp.114
- CLII. **Mukopolisakkaridozlu hastalarda 25OH vitamin D düzeyleri ve hastalık seyrine etkisi**
KOR D., BULUT F. D., KILAVUZ S., ŞEKER YILMAZ B., keleş h., İNAL T. C., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
Türk Pediatri Kongresi 2018, 6 - 09 May 2018
- CLIII. **Son dönem böbrek yetmezliği ve Sistinozis:41 yaşında göz muayenesi ile tanı alabilen bir olgu sunumu.**
DEMİR İ., Şeker-Yılmaz B., KILAVUZ S., KOR D., BULUT F. D., ERDEM E., ÖNENLİ MUNGAN H. N., PAYDAŞ S.
VI. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Turkey, 11 - 15 April 2018
- CLIV. **Mukopolisakkaridoz tip II ve tip VI tanılı iki olguda başarılı kranioservikal stenoz cerrahisi**
GÜNEŞ D., YILMAZ D., BULUT F. D., KILAVUZ S., KOR D., Şeker-Yılmaz B., ÖZGÜR HOROZ Ö., ONAN H. B., HERGÜNER M. Ö., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
VI. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Turkey, 11 - 15 April 2018
- CLV. **Eklem hareket kısıtlılığı ile başvuran bir adolesan: Mukopolisakkaridoz tip III olgusu**
İNAN H., BULUT F. D., KILAVUZ S., Şeker-Yılmaz B., KOR D., HAYTOĞLU Z., KESKİN M., YILMAZ M., BAŞARAN S., BİŞGİN A., et al.
VI. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Turkey, 11 - 15 April 2018
- CLVI. **Erişkin Lizozomal Depo Tanılı Hastaların Çocuk Metabolizma Polikliniği'nde İzlemlerine Bakış Açıları: Odak Grup Çalışması.**
Bulut F. D., Seydaoğlu G., Kılavuz S., Kor D., Şeker-Yılmaz B., Boz A., Önenli Mungan H. N.
VI. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Antalya, Turkey, 11 - 15 April 2018
- CLVII. **Farber Hastalığı: Üç Olgu Sunumu Ve Bir Yeni Mutasyon.**
Şeker-Yılmaz B., KILAVUZ S., KOR D., BULUT F. D., EKİNCİ R., BİŞGİN A., VARAN C., HAYTOĞLU Z., BALLI H. T., GÜZEL R., et al.
VI. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Turkey, 11 - 15 April 2018
- CLVIII. **Yürüme ve konuşma bozukluğu ile başvuran bir olgu: Nöronal Seroid Lipofuksinozis Tip 6**
HACIOĞLU C., Şeker-Yılmaz B., BULUT F. D., KILAVUZ S., KOR D., ÇELİK G., ALTUNBAŞAK Ş., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
VI. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Turkey, 11 - 15 April 2018
- CLIX. **Mukopolisakkaridoz tanısı ile takip edilen hastalarımızın değerlendirilmesi:181 olgu ile Çukurova Üniversitesi Deneyimi**

KOR D., BULUT F. D., ŞEKER YILMAZ B., KILAVUZ S., ÖZTÜRK HİŞMİ B., CEYLANER S., KIZILTAŞ A., ASLAN V. N., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

VI. Uluslararası katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Antalya, Turkey, 11 - 15 April 2018

CLX. Mukopolisakkaridoz tip IIIC ve IIID tanılı iki olgu VI.

ÖZCAN N., KILAVUZ S., KOR D., BULUT F. D., Şeker-Yılmaz B., DEMİR F., BEŞEN Ş., HERGÜNER M. Ö., CEYLANER G., TEMİZ F., et al.

VI. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Turkey, 11 - 15 April 2018

CLXI. 23 aylık Mukopolisakkaridoz tipIV-A tanılı hastada 2 yıllık enzim replasman tedavisinin olumlu sonuçları.

KOR D., BAŞARAN S., KILAVUZ S., Şeker-Yılmaz B., BULUT F. D., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

VI. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Turkey, 11 - 15 April 2018

CLXII. İnfantil tip 1 GM1 Gangliosidoz tanısı alan 3 olgu sunumu

KILAVUZ S., BULUT F. D., Şeker-Yılmaz B., KOR D., EKİNCİ F., EROL İ., SIZMAZ S., TUĞ BOZDOĞAN S., SOYUPAK S., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

VI. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Turkey, 11 - 15 April 2018

CLXIII. Mukopolisakkaridoz Tanısıyla Takip Edilen Hastalarımızın Değerlendirilmesi: 181 Olgu ile Çukurova Üniversitesi Deneyimi.

KOR D., BULUT F. D., Şeker-Yılmaz B., KILAVUZ S., HİŞMİ ÖZTÜRK B., Ceylaner S., KIZILTAŞ A., ASLAN N., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

VI. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Turkey, 11 - 15 April 2018

CLXIV. Lizozomal Depo Hastalığı Tanısıyla Takip Edilen Hastalar ve Ebeveynlerinin Enzim Replasman Tedavisine Bakış Açılırları İle Bu Tedavinin Yaşam Kaliteleri Üzerine Etkileri

Kılavuz S., Seydaoğlu G., Kor D., Bulut F. D., Şeker-Yılmaz B., Boz A., Pınarbaşı A., Önenli Mungan H. N.

VI. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Antalya, Turkey, 11 - 15 April 2018

CLXV. Mukopolisakkaridozlu Olguda Enzim Replasman Tedavisinin Kalp Bulguları Üzerine Etkileri

KOR D., ERDEM S., BULUT F. D., Şeker-Yılmaz B., KILAVUZ S., ÖNENLİ MUNGAN H. N., ÖZBARLAS N.

VI. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Turkey, 11 - 15 April 2018

CLXVI. Üç yeni mutasyon tanımlanan 4 Gaucher tip II olgusu

BULUT F. D., KOR D., Şeker-Yılmaz B., KILAVUZ S., Ceylaner S., ÖZBEK M. N., GÜL MERT G., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

VI. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Turkey, 11 - 15 April 2018

CLXVII. Mukopolisakkaridoz Ti II ve Tip VI Tanılı İki Olguda Başarılı Kranioservikal Stenoz Cerrehsisi

GÜNEŞ D., YILMAZ D. M., BULUT F. D., KILAVUZ S., KÖR D., ŞEKER YILMAZ B., ÖZGÜR HOROZ Ö., HERGÜNER M. Ö., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

VI. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Turkey, 11 - 15 April 2018

CLXVIII. Eklem hareket kısıtlılığı ile başvuran bir ailede: Mukopolisakkaridoz tip III olgusu

İNAN A. H., BULUT F. D., KILAVUZ S., ŞEKER YILMAZ B., KÖR D., HAYTOĞLU Z., Keskin M., YILMAZ M., BAŞARAN S., BİŞGİN A., et al.

VI. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Turkey, 11 - 15 April 2018

CLXIX. Yirmiyedi Sistinozis Hastasının Uzun Dönem Tedavi Sonuçları

ŞEKER YILMAZ B., KOR D., BULUT F. D., KILAVUZ S., ATMIŞ B., MELEK E., KARABAY BAYAZIT A., ERDEM E., NOYAN Z. A., CEYLANER S., et al.

VI. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Antalya, Turkey, 11 - 15 April 2018

CLXX. Mukopolisakkaridoz Tip IIIC ve IIID Tanılı İki Olgu

Özcan N., Kılavuz S., Kör D., Bulut F. D., Şeker Yılmaz B., Demir F., Beşen Ş., Hergüner M. Ö., Ceylaner G., Önenli Mungan H. N.

VI. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Antalya, Turkey, 11 - 15 April 2018

CLXXI. 104 Mukopolisakkaridozlu Olguda Enzim Replasman Tedavisinin Kalp Bulguları Üzerine Etkileri.

KOR D., ERDEM S., BULUT F. D., ŞEKER YILMAZ B., KILAVUZ S., ÖNENLİ MUNGAN H. N., ÖZBARLAS N.

VI. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi 2018, 11 - 15 April 2018

CLXXII. A CASE WITH PALLISTERKILIANSYNDROME MISDIAGNOSED AS MUCOPOLYSACCHARIDOSIS

ÖNENLİ MUNGAN H. N., KILAVUZ S., BULUT F. D., KOR D., ŞEKER YILMAZ B., CEYLANER S.

- 14th MEMG Meeting, Atina, Greece, 9 - 11 February 2018
- CLXXIII. **Congenital erythropoietic porphyria: A case report.**
KILAVUZ S., KOR D., BULUT F. D., Şeker-Yılmaz B., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
14th MEMG meeting, ATİNA, Greece, 8 - 11 February 2018
- CLXXIV. **An interesting family: A cousin with carbonic anhydrase deficiency type II together with Galloway-Mowat Syndrome and another two cousins with arginase deficiency.**
ÖNENLİ MUNGAN H. N., KOR D., BULUT F. D., Şeker-Yılmaz B., KILAVUZ S.
14th MEMG meeting, ATİNA, Greece, 8 - 11 February 2018
- CLXXV. **Two late diagnosed cases: GTPCH deficiency and DHPR deficiency.**
BULUT F. D., Şeker-Yılmaz B., KILAVUZ S., KOR D., HERGÜNER M. Ö., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
14th MEMG meeting, ATİNA, Greece, 8 - 11 February 2018
- CLXXVI. **Hepatocerebral Mitochondrial DNA Depletion Syndrome: A Turkish Case with a MPV17 gene mutation.**
Şeker-Yılmaz B., BULUT F. D., KILAVUZ S., KOR D., ARIKAN Ç., AĞIN M., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
14th MEMG meeting, 8 - 10 February 2018
- CLXXVII. **Mucopolysaccharidosis type VI, 9 siblings and 1 set of three siblings: single center experience from Turkey.**
MUNGAN N. O., BULUT F. D., KÖR D., YILMAZ B. S., KILAVUZ S., ONAN B., BAŞARAN S., BESEN S., DAĞKIRAN M., DEMİR F., et al.
World Symposium 2018 and Lysosomal Disease Network, Floransa, Italy, 5 - 09 February 2018
- CLXXVIII. **Early onset alpha-mannosidosis: A case report**
ÖNENLİ MUNGAN H. N., ŞEKER YILMAZ B., KÖR D., BULUT F. D., KILAVUZ S., ERDEM S.
14th Annual Lysosomal Diseases (WORLD) Symposium, 5 - 09 February 2018
- CLXXIX. **Mucopolysaccharidosis type VI, 9 sibling pairs and 1 set of three siblings: single center experience from Turkey**
MUNGAN N., BULUT F. D., KOR D., SEKER-YILMAZ B., KILAVUZ S., ONAN B., BAŞARAN S., BESEN S., DAĞKIRAN M., DEMİR F., et al.
We're Organizing Research for Lysosomal Diseases (WORLD) Symposium, California, United States Of America, 5 - 09 February 2018, vol.123
- CLXXX. **A case with Pallister-Killian syndrome misdiagnosed as mucopolysaccharidosis**
Mungan N., Kilavuz S., Bulut D., KOR D., Yılmaz B., Ceylaner S.
We're Organizing Research for Lysosomal Diseases (WORLD) Symposium, California, United States Of America, 5 - 09 February 2018, vol.123
- CLXXXI. **Cukurova University experience of lysosomal diseases in adulthood: Report of 57 patients**
MUNGAN N., BULUT F. D., SEKER-YILMAZ B., KILAVUZ S., KOR D., Koc F., GÜRKAN E., PAYDAŞ S., GÜVENÇ B., ATMIŞ B., et al.
We're Organizing Research for Lysosomal Diseases (WORLD) Symposium, California, United States Of America, 5 - 09 February 2018, vol.123
- CLXXXII. **Early onset alpha-mannosidosis: A Turkish case**
Mungan N., Yılmaz B. S., KOR D., Bulut D., Kilavuz S., ALINÇ ERDEM S.
We're Organizing Research for Lysosomal Diseases (WORLD) Symposium, California, United States Of America, 5 - 09 February 2018, vol.123
- CLXXXIII. **İLK VERİLER IŞIĞINDA BİYOTİNİDAZ EKSİKLİĞİNDE YENİDOĞAN TEARAMA PROGRAMI EŞİK DEĞERİ NE OLMALI: ÇUKUROVA DENEYİMİ**
KILAVUZ S., KOR D., Şeker-Yılmaz B., BULUT F. D., ŞAHİN N., ökte m., ALTINSU T., HAYTOĞLU Z., AKBAL M., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
3. GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ, Turkey, 1 - 03 December 2017
- CLXXXIV. **LEPR Geninde Yeni Tanımlanmış Mutasyon ile İlişkili Obezite ve Tedavide Fluvoxamine Kullanımının Klinik Sonuçları**
KOR Y., ÇELİK T., YANAR H., CELİLOĞLU C., KOR D.
4. GÜNEY İLLERİ ÇOCUK ENDOKRİNOLOJİSİ TOPLANTISI, Turkey, 02 December 2017

- CLXXXV. **İlk Veriler Işığında Biotinidaz Eksikliğinde Yenidoğan Tarama Eşik Değeri Ne Olmalı? Çukurova Deneyimi**
KILAVUZ S., KÖR D., ŞEKER YILMAZ B., BULUT F. D., şahin n., ökte m., altınsu t., HAYTOĞLU Z., akbal m., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
3. Genç Pediatristler Kongresi, Turkey, 1 - 03 December 2017
- CLXXXVI. **İlk veriler ışığında biotinidaz eksikliğindeyenidoğan tarama programı eşik değeri ne olmalı:Çukurova deneyimi**
KILAVUZ S., KÖR D., ŞEKER YILMAZ B., BULUT F. D., ŞAHİN N., ÖKTEM M., ALTUNSU T., HAYTOĞLU Z., AKBAL M., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
3. Genç Pediatristler Kongresi, İstanbul, Turkey, 1 - 03 December 2017
- CLXXXVII. **A CASE OF NEONATAL DIABETES ASSOCIATED WITH NOVEL MUTATION IN PTF1A GENES**
kör y., reşitoğlu s., mert k., GÜLAŞI S., KÖR D.
10TH INTERNATIONAL MEETING OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY, 14 - 17 September 2017
- .LXXXVIII. **CAN OBESITY ASSOCIATED WITH LEPR GENE MUTATIONS BE TREATED WITH FLUVOXAMINE? A CASE REPORT**
kör y., KÖR D.
10TH INTERNATIONAL MEETING OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY, 14 - 17 September 2017
- CLXXXIX. **A case report of a 6 years old Turkish patient with neonatal adrenoleukodystrophy and mutation in the PEX26 gene.**
KILAVUZ S., BULUT F. D., Şeker-Yılmaz B., KOR D., YÜKSEL B., HERGÜNER M. Ö., CEYLANER G., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
13 th International Congress of Inborn Errors of Metabolism., Rio de Janeiro, Brazil, 5 - 08 September 2017
- CXC. **The clinical features and diagnosis of metachromatic leukodystrophy: a case series of Turkish pediatric patients with three novel mutations.**
Şeker-Yılmaz B., KILAVUZ S., BULUT F. D., KOR D., HERGÜNER M. Ö., AKBAL M., ÖZCAN N., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
13 th International Congress of Inborn Errors of Metabolism., Rio de Janeiro, Brazil, 5 - 08 September 2017
- CXCI. **Efficiency of Sapropterin dihydrochloride in 112 Turkish phenylketonuria patients.**
KILAVUZ S., Şeker-Yılmaz B., SEYDAOĞLU G., KOR D., BULUT F. D., Ceylaner S., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
13 th International Congress of Inborn Errors of Metabolism., Rio de Janeiro, Brazil, 5 - 08 September 2017
- CXCII. **Next generation exome sequencing in the molecular diagnosis of primary hypobetalipoproteinemias: report of four Turkish cases.**
Şeker-Yılmaz B., TARUGİ P., KOR D., DÍ E L., BULUT F. D., RABACCHİ C., KILAVUZ S., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
13 th International Congress of Inborn Errors of Metabolism., Rio de Janeiro, Brazil, 5 - 08 September 2017
- CXCIII. **The clinical and demographic features of 23 Niemann-Pick type A/B patients from south and southeast parts of Turkey.**
ÖNENLİ MUNGAN H. N., KOR D., Şeker-Yılmaz B., BULUT F. D., KILAVUZ S.
13 th International Congress of Inborn Errors of Metabolism., Rio de Janeiro, Brazil, 5 - 08 September 2017
- CXCIV. **Mutations of Phenylalanine Hydroxylase Gene Detected in 536 Patients From Southeastern Part of Turkey**
KILAVUZ S., CEYLANER g., BULUT F. D., kor d., BIŞGİN A., ÖZTÜRK HİSMİ b., ÖZ S., SEYDAOĞLU G., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
ICIEM, 5 - 08 September 2017
- CXCV. **Autosomal recessive infantile osteopetrosis: three cases with three novel mutations.**
Şeker-Yılmaz B., KOR D., BULUT F. D., KILAVUZ S., BAYRAM İ., LEBLEBİSATAN G., ŞAŞMAZ H. İ., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
13 th International Congress of Inborn Errors of Metabolism., Rio de Janeiro, Brazil, 5 - 08 September 2017
- CXCVI. **L-2-hydroxyglutaric aciduria case series.**
BULUT F. D., KOR D., KILAVUZ S., Şeker-Yılmaz B., İNCECİK F., HERGÜNER M. Ö., ökte m., DEMİRKIRAN D. M., ALTUNBAŞAK Ş., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
13 th International Congress of Inborn Errors of Metabolism., Rio de Janeiro, Brazil, 5 - 08 September 2017
- CXCVII. **TMEM70 mutation in an Turkish infant with volvulus, hypertrophic cardiomyopathy, wolff parkinson**

white syndrome, hypotonia, and dysmorphism.

Önenli Mungan H. N., Bulut F. D., Demir F., Kılavuz S., Kor D., Şeker-Yılmaz B., Altunbaşak Ş., Özgür Horoz Ö., Erdem S., Özbarlas N.

13 th International Congress of Inborn Errors of Metabolism, Rio De Janeiro, Brazil, 5 - 08 September 2017

CXCVIII. Mucopolysaccharidosis Type III: Case Series From Turkey

BULUT F. D., KÖR D., ŞEKER YILMAZ B., KILAVUZ S., ozbek m. n., SOYUPAK S., ERDEM E., BALLI H. T., İNCECİK F., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

13th International Congress on Inborn Errors of Metabolism, Brazil, 5 - 08 September 2017

CXCIX. Recurrent Acute Liver Failure in a Family With NBAS Gene Mutation and Successful Liver Transplantation: First Cases From Turkey

ÖNENLİ MUNGAN H. N., YILDIZDAŞ R. D., arıkan ç., TÜMGÖR G., KÖR D., BULUT F. D., ŞEKER YILMAZ B., KILAVUZ S.

The Journal of Inborn Errors of Metabolism Screening, 13th International Congress on Inborn Errors of Metabolism, 5 - 08 September 2017

CC. TMEM70 Mutation in an Turkish infant with volvulus, hypertrophic cardiomyopathy, Wolff Parkinson White Syndrome, hypotonia, and dysmorphism

ÖNENLİ MUNGAN H. N., BULUT F. D., DEMİR F., KILAVUZ S., KÖR D., ŞEKER YILMAZ B., ALTUNBAŞAK Ş., ÖZGÜR HOROZ Ö., ERDEM S., ÖZBARLAS N.

13th International Congress of Inborn Errors of Metabolism Rio De Janerio, Brazil September 5-8, 2017, 5 - 08 September 2017

CCI. L-2-Hidoksiglutarik Asdüri Case Series

BULUT F. D., KÖR D., KILAVUZ S., ŞEKER YILMAZ B., İNCECİK F., HERGÜNER M. Ö., ÖKTEM M., DEMİRKIRAN D. M., ALTUNBAŞAK Ş., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

13. Internatinal Congress of Inborn Error of Metabolism, 5 - 08 September 2017

CCII. A Case Report of a 6 Years Old Turkish Patient with Neonatal Adrenoleucodystrophy and a Mutation in the PEX26 Gene

KILAVUZ S., BULUT F. D., ŞEKER YILMAZ B., KÖR D., YÜKSEL B., HERGÜNER M. Ö., CEYLANER G., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

13. International Congress of Inborn Error of Metabolism, 5 - 08 September 2017

CCIII. Next Generation Exome Sequencing in the Molecular Diagnosis of Primary Hypobetalipoproteinemias

YILMAZ M., tarugi p., KÖR D., di leo e., BULUT F. D., rabacchi c., KILAVUZ S., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

13th International Congress on Inborn Errors of Metabolism, Brazil, 5 - 08 September 2017

CCIV. Efficiency of Sapropterin Dihydrochloride in 112 Turkish Phenylketonuria Patients

KILAVUZ S., ŞEKER YILMAZ B., SEYDAOĞLU G., KÖR D., BULUT F. D., CEYLANER S., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

13th International Congress on Inborn Errors of Metabolism, Brazil, 5 - 08 September 2017

CCV. The Clinical Features and Diagnosis Metachromatic Leucodystrophy: A Case Series of Turkish Pediatric Patients with Three Novel Mutations

ŞEKER YILMAZ B., KILAVUZ S., BULUT F. D., KÖR D., HERGÜNER M. Ö., AKBAŞ M., ÖZCAN N., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

13. International Congress of Inborn Error of Metabolism, 5 - 08 September 2017

CCVI. Clinical- Molecular Features and Outcome of 20 Turkish Patients With Urea Cycle Disorders

KÖR D., ŞEKER YILMAZ B., BULUT F. D., KILAVUZ S., SATAR M., HERGÜNER M. Ö., ÖZTÜRK HİŞMİ b., sarı gökay s., TOLU KENDİR ö., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

The Journal of Inborn Errors of Metabolism Screening, 13th International Congress on Inborn Errors of Metabolism, 5 - 08 September 2017

CCVII. CLINICAL MOLECULAR FEATURES AND OUTCOME OF 20 TURKISH PATİENTS WITH UREA CYCLE DISORDER

KÖR D., ŞEKER YILMAZ B., BULUT F. D., KILAVUZ S., SATAR M., HERGÜNER M. Ö., ÖZTÜRK HİSMİ B., TOLU Ö., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

13. Internatinal Congress of Inborn Error of Metabolism, 5 - 08 September 2017

CCVIII. The Clinical and Demographic Features of 23 Niemann Pick Type A/B Patients From South and Southeast Part of Turkey

ÖNENLİ MUNGAN H. N., KÖR D., YILMAZ M., BULUT F. D., KILAVUZ S.

13th International Congress on Inborn Errors of Metabolism, Brazil, 5 - 08 September 2017

- CCIX. **Primer ailesel hiperlipidemi tanılı 80 çocuk ve adölesanda klinik özellikleri ve bunların mutasyon analizleri sonuçlarıyla ilişkisi**
KAPLAN İ., ÖNENLİ MUNGAN H. N., KÖR D., ŞEKER YILMAZ B., BULUT F. D., SEYDAOĞLU G., ERDEM S., CEYLANER S., İNAL T. C., KILAVUZ S.
14. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Turkey, 26 - 30 April 2017
- CCX. **Üç farklı klinik prezentasyonla lizinürik protein intoleransı: atlanan/geciken bir tanı mı?**
KILAVUZ S., BULUT F. D., KOR D., Şeker-Yılmaz B., YILMAZ M., LEBLEBİSATAN G., ONAN H. B., BİŞGİN A., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
14. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi. Bodrum, Turkey, 26 - 30 April 2017
- CCXI. **Psikomotor retardasyon ve renal tübüler disfonksiyonun çok nadir bir nedeni: konjenital glikolizasyon defekti tip-IIk.**
BULUT F. D., KILAVUZ S., ÖZGÜR HOROZ Ö., ATMIŞ B., ÖZCAN N., KARABAY BAYAZIT A., Şeker-Yılmaz B., KOR D., BEŞEN Ş., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
14. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi., Turkey, 26 - 30 April 2017
- CCXII. **EXOM sekanslama ile MEGDEL sendromu tanısı alan ve farklı klinik bulgular sergileyen olgu sunumları**
KOR D., Şeker-Yılmaz B., BULUT F. D., KILAVUZ S., AĞIN M., ÖNENLİ MUNGAN H. N., EREN H., ERDEM E., ÖZER S.
14. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Turkey, 26 - 30 April 2017
- CCXIII. **PTF1A geninde yeni tanımlanan mutasyona bağlı gelişen neonatal diyabet olgusu.**
KOR Y., REŞİTOĞLU S., MERT K., GÜLAŞI S., YURTÇU E., TOKER A., KAYA S., KOR D.
XXI. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Kongresi, Turkey, 26 - 30 April 2017
- CCXIV. **Neonatal dönemde zellweger sendromu tanısı alan iki olgu.**
KILAVUZ S., BULUT F. D., KOR D., Şeker-Yılmaz B., öktem m., CEYLANER G., BALLI H. T., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
14. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi., Turkey, 26 - 30 April 2017
- CCXV. **Wolfram sendromu: WFS geninde WES ile yeni bir mutasyon tanımlanan olgu sunumu.**
KOR D., YÜKSEL B., BULUT F. D., TOPALOĞLU A. K., KILAVUZ S., TEMİZ F., GÜRBÜZ F., SIZMAZ S., MENGEN E., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
14. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Turkey, 26 - 30 April 2017
- CCXVI. **Malonik asidüri: hafif klinik seyirli bir olgu sunumu.**
Şeker-Yılmaz B., ÖNENLİ MUNGAN H. N., BULUT F. D., KOR D., KILAVUZ S.
14. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Turkey, 26 - 30 April 2017
- CCXVII. **5 olgu ve 2 yeni mutasyon: nonketotik hiperglisinemi.**
BURKAÇ E., BULUT F. D., Şeker-Yılmaz B., KOR D., KILAVUZ S., ÖZCAN N., EKİNCİ F., AKBAL Ş. M., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
14. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi., Turkey, 26 - 30 April 2017
- CCXVIII. **Glikojen depo hastalığı tip IV: GBE1 geninde yeni mutasyon tanımlanan bir olgu sunumu.**
KOR D., BULUT F. D., Şeker-Yılmaz B., KILAVUZ S., ŞİİN Y., Ceylaner S., ONAN H. B., TÜMGÖR G., DORAN F., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
14. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Turkey, 26 - 30 April 2017
- CCXIX. **Alkaptonüri tanılı 36 hasta: Çukurova deneyimi.**
KILAVUZ S., BULUT F. D., KOR D., Şeker-Yılmaz B., BAŞARAN S., SARPEL T., ÖNENLİ MUNGAN H. N., ÖZEL C.
14. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi., Turkey, 26 - 30 April 2017
- CCXX. **Hiperhomosisteinimiyle seyreden 3 farklı kalıtsal metabolik hastalıkla betain tedavisi MTHFR, kobalamin C, ve sistatyonin beta sentetaz eksiklikleri.**
KILAVUZ S., BULUT F. D., ÖZTÜRK HİŞMİ B., LEBLEBİSATAN G., Şeker-Yılmaz B., KOR D., BAYRAM İ., ÖNENLİ MUNGAN H. N., KELEŞ H.
14. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi. Bodrum, Turkey, 26 - 30 April 2017
- CCXXI. **Tirozinemi tip-I tanılı hastalarımızın uzun dönem izlem sonuçları.**
KOR D., Şeker-Yılmaz B., BULUT F. D., KILAVUZ S., ÖZTÜRK HİŞMİ B., BALLI H. T., TEMİZ F., öktem m., YILDIZDAŞ R.

- D., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
14. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Turkey, 26 - 30 April 2017
- CCXXII. **Nadir bir metilmalonik asidüri varyantı SUCLA2 mutasyonlu bir olgu sunumu**
ÖNENLİ MUNGAN H. N., BULUT F. D., KOR D., Şeker-Yılmaz B., İNCECİK F., KOLAŞIN P., KILAVUZ S., GÖNKEK S., LALELİ Y.
14. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Turkey, 26 - 30 April 2017
- CCXXIII. **Bir olguyla palmitoyl transferaz-2 eksikliği ve bezafibrat deneyimimiz.**
BULUT F. D., MELEK E., Şeker-Yılmaz B., KILAVUZ S., KOR D., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
14. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Turkey, 26 - 30 April 2017
- CCXXIV. **3-HMG koenzim A liyaz eksikliği: olgu sunumu.**
KAPLAN İ., BULUT F. D., KOR D., Şeker-Yılmaz B., KILAVUZ S., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
14. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Turkey, 26 - 30 April 2017
- CCXXV. **Primer Ailesel Hiperlipidemi Tanılı 80 Çocuk ve Adolesanda Klinik Özellikleri ve Bunların Mutasyon Analizi Sonuçlarıyla İlişkisi**
kaplan i., ÖNENLİ MUNGAN H. N., KOR D., Şeker-Yılmaz B., BULUT F. D., SEYDAOĞLU G., ERDEM S., İNAL T. C., KILAVUZ S.
XIV. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Turkey, 26 - 30 April 2017
- CCXXVI. **Myoadenilat deaminaz eksikliği: bir olgu sunumu**
BATUN İ., BULUT F. D., ŞEKER YILMAZ B., KILAVUZ S., KÖR D., HERGÜNER M. Ö., KOÇ A. F., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
XIV. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Turkey, 26 - 30 April 2017
- CCXXVII. **Farklı Klinik Prezantasyonlarla Glutarik Asidüri Tip-II: Beş Aile, Bir Olgu**
ÖNENLİ MUNGAN H. N., BULUT F. D., KOR D., Şeker-Yılmaz B., oflazer p., İNCECİK F., KILAVUZ S., ÖZGÜR HOROZ Ö., özbek m. n., YILDIZDAŞ R. D.
XIV. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Turkey, 26 - 30 April 2017
- CCXXVIII. **Çukurova Üniversitesi Erişkin Gaucher Deneyimi**
BULUT F. D., KOR D., Şeker-Yılmaz B., KILAVUZ S., SERT M., AKILLI R., bıçakçı ş., SOYUPAK S., GÜRKAN E., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
XIV. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Turkey, 26 - 30 April 2017
- CCXXIX. **Biotin tedavisi ve tiroit hormon direnci: biyokimyasal metotlar neden değiştirebiliyor?**
KOR D., ökten m., Şeker-Yılmaz B., BULUT F. D., KILAVUZ S., GÜRBÜZ F., YILDIZDAŞ H., KARTAL E., YOLBURUN G., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
14. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Turkey, 26 - 30 April 2017
- CCXXX. **Primer ailesel hiperlipidemi tanılı 80 çocuk ve adölesanda klinik özellikleri ve bunların mutasyon analizi sonuçlarıyla ilişkisi**
Kaplan İ., ÖNENLİ MUNGAN H. N., KOR D., ŞEKER YILMAZ B., BULUT F. D., şeydaoğlu g., ERDEM S., İNAL T. C., KILAVUZ S., CEYLANER S.
XIV. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Turkey, 26 - 30 April 2017
- CCXXXI. **Farklı Klinik Prezantasyonlarla Glutarik Asidüri Tip-II: Beş Aile, Bir Olgu**
ÖNENLİ MUNGAN H. N., BULUT F. D., KÖR D., ŞEKER YILMAZ B., oflazer p., İNCECİK F., KILAVUZ S., ÖZGÜR HOROZ Ö., özbek m. n., YILDIZDAŞ R. D.
XIV. Ulusal Metabolik Hastalıklar Ve Beslenme Kongresi, Turkey, 26 - 30 April 2017
- CCXXXII. **Multisistemik Yaklaşım: Multipl Sülfataz Eksikliği Tanısı Alan İki Olgu.**
BULUT F. D., KILAVUZ S., ŞEKER YILMAZ B., KOR D., batun i., altıntaş d., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
XVI. Çukurova Pediatri Günleri, 23 - 24 February 2017
- CCXXXIII. **Bir Olgu Nedeniyle Sturge Weber Sendromu ve Mukopolisakkaridoz Tip I Birlikteliği**
ÇELİK T., KOR D., BULUT F. D., KILAVUZ S., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
XVI. Çukurova Pediatri Günleri, 23 - 24 February 2017
- CCXXXIV. **Successful cardiovascular surgery experience and high dose enzyme replacement therapy in Gaucher disease type IIIC: report of three unrelated cases.**
ÖNENLİ MUNGAN H. N., BULUT F. D., OK S., GÜLCAN Ö., DENİZ A., ERDEM S., KOR D., Şeker-Yılmaz B., KILAVUZ S., ÖZBARLAS N.

13 th Annual World Symposium., 13 - 17 February 2017

- CCXXXV. **Successful cardiovascular surgery experience and enzyme replacement therapy in type 3C Gaucher disease**
Mungan N., Bulut D., Salih O., Gulcan O., DENİZ A., ALINÇ ERDEM S., KOR D., Yılmaz B., Acar S., ÖZBARLAS N.
13th Annual Research Meeting on We're Organizing Research for Lysosomal Diseases (WORLD), California, United States Of America, 13 - 17 February 2017, vol.120
- CCXXXVI. **Adana ilinde konjenital hipotiroidi tarama sonuçları**
KOR Y., KOR D.
60. Türkiye Milli Pediatri Kongresi., Turkey, 9 - 13 November 2016
- CCXXXVII. **Spastik Diplejili bir olguda arginaz eksikliği.**
KOR D., BULUT F. D., Şeker-Yılmaz B., ÇELİK T., KOR Y., KILAVUZ S., CEYLANER G., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
60. Türkiye Milli Pediatri Kongresi, Turkey, 9 - 13 November 2016
- CCXXXVIII. **Dilate kardiyomyopatinin nadir bir nedeni olan 3-metilcrotonil glisinürili bir olgu sunumu.**
KOR D., Şeker-Yılmaz B., KOR Y., BULUT F. D., ERDEM S., KILAVUZ S., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
60. Türkiye Milli Pediatri Kongresi, Turkey, 9 - 13 November 2016
- CCXXXIX. **Yeni mutasyon saptanan konjenital insülin dirençli olgu sunumu.**
KOR Y., EROĞLU İ., KOR D., BAŞPINAR H., KHATİP R., SARIBAŞ E., KÜÇÜK F., CELİLOĞLU C.
60. Türkiye Milli Pediatri Kongresi., Turkey, 9 - 13 November 2016
- CCXL. **Çocuklarda hiperkalseminin nadir bir nedeni olarak paratiroid bezinin benign neoplazmı: iki olgu sunumu.**
KOR Y., ÇELİK Z., BANLI CESUR İ., YILMAZ C., YANAR H., KÜÇÜK F., KOR D., CELİLOĞLU C., ÇELİK Ü.
60. Türkiye Milli Pediatri Kongresi, Turkey, 9 - 13 November 2016
- CCXLI. **Tek gen hastalığına bağlı diyabet olguların tanı dağılımı, klinik ve laboratuvar özellikleri.**
GÖKŞEN D., YEŞİLKAYA E., ÖZEN S., KOR Y., EREN E., KORKMAZ Ö., BERBEROĞLU M., KARAGÜZEL G., ABACI A., EVLİAYOĞLU O., et al.
XX. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Kongresi., Turkey, 5 - 09 November 2016
- CCXLII. **Vitamin D bağımlı rikets tip 2A olgu sunumu ve literatürün gözden geçirilmesi.**
KOR Y., CELİLOĞLU C., KOR D.
XX. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Kongresi., Turkey, 5 - 09 November 2016
- CCXLIII. **Yeni mutasyon saptananfamilial hipokalsiürik hiperkalsemi: olgu sunumu.**
KOR Y., KOR D., CELİLOĞLU C.
XX. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Kongresi., Turkey, 5 - 09 November 2016
- CCXLIV. **MİTOCHONDRIAL ENCEPAHALOMYOPATHY OR NOT A CASE WITH DIAGNOSTIC DILEMMA**
ÖNENLİ MUNGAN H. N., DURAN D., ŞEKER YILMAZ B., KÖR D., CEYLANER S., İNCECİK F., ÖZGÜR HOROZ Ö.
13TH MEMG MEETING, 28 - 30 October 2016
- CCXLV. **Renal impairment in methylmalonic aciduria a review of six case**
ŞEKER YILMAZ B., BULUT F. D., KÖR D., KARABAY BAYAZIT A., YILDIZDAŞ R. D., ANARAT A., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
Journal of Inherited Metabolic Disease, 8 - 11 October 2016
- CCXLVI. **KONJENİTAL HİPOTİROİDİ TARAMA SONUÇLARININ DEĞERLENDİRİLMESİ**
kor y., KOR D.
XX. ULUSAL PEDIATRİK ENDOKRİNOLOJİ DİYABET KONGRESİ, Turkey, 5 - 09 October 2016
- CCXLVII. **Mitochondrial Encephalomyopathy or not A case with diagnostic dilemma**
ÖNENLİ MUNGAN H. N., BULUT F. D., ŞEKER YILMAZ B., KÖR D., CEYLANER S., İNCECİK F., ÖZGÜR HOROZ Ö., LALELİ Y.
Middle East Metabolic Group 13. MEMG Meeting-2016, 27 - 29 September 2016
- CCXLVIII. **3 methylcrotonyl Coa Carboxylase Deficiency Presenting as West syndrome in the Neonatal Period**
ŞEKER YILMAZ B., BULUT F. D., KÖR D., CEYLANER S., OKUYAZ Ç., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
Middle East Metabolic Group 13. MEMG Meeting-2016, 27 - 29 September 2016
- CCXLIX. **Coexistence of Glycogen Storage Disease Type III and Haemophilia B in Two Brothers**
BULUT F. D., ŞEKER YILMAZ B., KÖR D., ŞİN Y., LEBLEBİSATAN G., TÜMGÖR G., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

ANNUAL SYMPOSIUM OF THE SOCIETY FOR THE STUDY OF INBORN ERRORS OF METABOLISM, 6 - 09 September 2016

- CCL. **Infantile sialic acid storage disease: a novel mutation in the SLC17A5.**
KOR D., Şeker-Yılmaz B., BULUT F. D., BİŞGİN A., İNCECİK F., ÖNENLİ MÜNGAN H. N.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism., ROMA, Italy, 6 - 09 September 2016
- CCLI. **Oxoprolinase deficiency report of three siblings and a case with two new compound heterozygous mutations and the clinical diversity even in the same family**
ÖNENLİ MÜNGAN H. N., ŞEKER YILMAZ B., BULUT F. D., OKTEM M., KÖR D., CEYLANER S., HERGÜNER M. Ö.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 6 - 09 September 2016
- CCLII. **Phenotypic and genotypic features and long term follow-up 36 Turkish galactosemia patients**
KOR D., Şeker-Yılmaz B., BULUT F. D., Öktem m., KOLAŞIN P., ÖNENLİ MÜNGAN H. N.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism., ROMA, Italy, 6 - 09 September 2016
- CCLIII. **Farber Disease A Case Report With A Novel Mutation**
ÖNENLİ MÜNGAN H. N., BULUT F. D., ŞEKER YILMAZ B., KÖR D., CEYLANER S.
SSIEM 2016 ROME, 6 - 09 September 2016
- CCLIV. **5 oxoprolinase deficiency report of three siblings and a case with two new compound heterozygous mutations and the clinical diversity even in the same family**
ÖNENLİ MÜNGAN H. N., ŞEKER YILMAZ B., BULUT F. D., Öktem m., KÖR D., ceylaner g., HERGÜNER M. Ö.
SSIEM 2016 ROME, 6 - 09 September 2016
- CCLV. **Coexistence of Glycogen Storage Disease Type III and Haemophilia B in two brothers**
BULUT F. D., ŞEKER YILMAZ B., KÖR D., PODSKARBY S., LEBLEBİSATAN G., GÖNKEK S., ÖNENLİ MÜNGAN H. N.
SSIEM 2016 ROME, 6 - 09 September 2016
- CCLVI. **Infantile Sialic acid storage disease a novel mutation in the SLC17A5 gene**
KÖR D., ŞEKER YILMAZ B., BULUT F. D., BİŞGİN A., İNCECİK F., ÖNENLİ MÜNGAN H. N.
SSIEM 2016 ROME, 6 - 09 September 2016
- CCLVII. **Apheresis Therapy in patients with homozygous familial Hypercholesterolemia**
KEKEÇ İ., ŞEKER YILMAZ B., KÖR D., BULUT F. D., TEKİNTURHAN F., EREN H., ÖNENLİ MÜNGAN H. N.
SSIEM 2016 ROME, 6 - 09 September 2016
- CCLVIII. **Development of a suspicion index tool to help diagnosis of Gaucher disease**
BULUT F. D., ŞEKER YILMAZ B., KÖR D., SEYDAOĞLU G., ŞAŞMAZ H. İ., CEYLANER S., ÖNENLİ MÜNGAN H. N.
SSIEM 2016 ROME, 6 - 09 September 2016
- CCLIX. **Two siblings with neonatal onset Dubin Johnson syndrome and hypothyroidism harboring a novel mutation in the ABCC2 gene**
KÖR D., ŞEKER YILMAZ B., BULUT F. D., CEYLANER S., TOPALOĞLU A. K., ÖNENLİ MÜNGAN H. N.
SSIEM 2016 ROME, 6 - 09 September 2016
- CCLX. **Phenotypic and genotypic features and long term follow up 36 Turkish galactosemia patients**
KÖR D., ŞEKER YILMAZ B., BULUT F. D., Öktem m., kolaşin p., ÖNENLİ MÜNGAN H. N.
ssiem 2016 rome, 6 - 09 September 2016
- CCLXI. **A novel mutation of the SLC4A4 gene in a turkish patient with isolated proximal renal tubular acidosis and systemic involvement**
ŞEKER YILMAZ B., KÖR D., BULUT F. D., MELEK E., CEYLANER G., EREN H., ÖNENLİ MÜNGAN H. N.
SSIEM 2016 ROME, 6 - 09 September 2016
- CCLXII. **30 Infantile Pompe patients with 40 mg kg biweekly enzyme replacement treatment and 23 survival a single center experience from Turkey**
Önenli Mungan H. N., Kör D., Şeker Yılmaz B., Bulut F. D., Erdem S., Demir F., Eren H., Özbarlas N.
SSIEM ROME 2016, Rome, Italy, 6 - 09 September 2016
- CCLXIII. **MPS Tip IVA Hasta Verileri: 5 Yeni Mutasyon.**
ŞEKER YILMAZ B., BULUT F. D., KOR D., BAŞARAN S., ERDEM E., SOYUPAK S., mart ö. ö., CEYLANER S., HERGÜNER M. Ö., ÖNENLİ MÜNGAN H. N.

5. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi Kongresi, 14 - 17 April 2016
- CCLXIV. **Böbrek transplantasyonu yapılan sistinozisli iki olgu sunumu.**
İREM K., KOR D., Şeker-Yılmaz B., BULUT F. D., KARABAY BAYAZIT A., DOĞAN H., ANARAT A.
V. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Turkey, 14 - 17 April 2016
- CCLXV. **Gaucher Hastalığı Tip III ve Epilepsi Birlikteliği**
BULUT F. D., ŞEKER YILMAZ B., KOR D., KARAER K., İNCECİK F., BALLI H. T., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
5. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi Kongresi, 14 - 17 April 2016
- CCLXVI. **Sandhoff hastalığı iki yeni mutasyon**
KÖR D., ŞEKER YILMAZ B., BULUT F. D., HERGÜNER M. Ö., CEYLANER S., ALTUNBAŞAK Ş., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
V. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Turkey, 14 - 17 April 2016
- CCLXVII. **Hunter Hastalığı Tipik Cilt Tutulumu Pebbling Bulgusu İle Başvuran Bir Olgu Sunumu.**
ŞEKER YILMAZ B., BULUT F. D., KOR D., CEYLANER G., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
5. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi Kongresi, 14 - 17 April 2016
- CCLXVIII. **Erişkin Fabry olgularında Çukurova deneyimi.**
KOR D., PAYDAŞ S., Şeker-Yılmaz B., BULUT F. D., AKILLI R., SIZMAZ S., KOÇ F., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Turkey, 14 - 17 April 2016
- CCLXIX. **Mukopolisakkaridozlu hastalardaki osteoporozda bifosfonat tedavisinin etkinliğinin değerlendirilmesi.**
ÖNENLİ MUNGAN H. N., KOR D., BULUT F. D., Şeker-Yılmaz B., BALLI H. T., SOYUPAK S.
V. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Turkey, 14 - 17 April 2016
- CCLXX. **Gaucher Hastalığı'nda Uzun Dönem Tedavi Sonuçlarımız.**
BULUT F. D., KOR D., ŞEKER YILMAZ B., SEYDAOĞLU G., ÖZBEK M. N., BALLI H. T., BAYRAM İ., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
5. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi Kongresi, 14 - 17 April 2016
- CCLXXI. **Beslenme alışkanlığının kalıtsal metabolik hastalık tanısı ve prognozundaki yeri: iki kardeş olgu**
ÖNENLİ MUNGAN H. N., Şeker-Yılmaz B., BULUT F. D., KOR D., GÖNKEK S., KARTAL T., CEYLANER G.
12. Uludağ Pediatri Kış Kongresi, Turkey, 13 - 16 March 2016
- CCLXXII. **Chanarin-Dorfman syndrome: A case report**
Mungan N. O., TUNCEZ E., YILMAZ B. S., LEBLEBİSATAN G., KUNT Z., BULUT D., KOR D.
12th Annual WORLD Symposium, California, United States Of America, 29 February - 04 March 2016, vol.117
- CCLXXIII. **Enzim replasman tedavisi alan infantil Pompe hastalarının kısa orta dönem sonuçları**
Demir F., Erdem S., Kör D., Güllü U. U., Şeker Yılmaz B., Demir H., Önenli Mungan H. N., Küçükosmanoğlu O., Özbarlas N., Halhoğlu Kılınç O.
XIV. Ulusal Pediatrik Kardiyoloji ve Kalp Damar Cerrahi Kongresi, Denizli, Turkey, 15 April 2015 - 18 January 2016
- CCLXXIV. **Kör D Şeker Yılmaz B Satar M Ceylaner G Bulut D Narlı N Laleli Y Önenli Mungan N Prropiyonik asidemili hastalarımızda 5 yeni mutasyon ve farklı klinik seyir X 14 18 Nisan 2015 Hilton Oteli Adana Kongre Kitabı S 208**
KÖR D., ŞEKER YILMAZ B., SATAR M., BULUT F. D., NARLI N., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Turkey, 14 - 18 April 2015, pp.208
- CCLXXV. **Erişkin Fabry hastalarında Çukurova deneyimi**
KÖR D., PAYDAŞ S., ŞEKER YILMAZ B., BULUT F. D., AKILLI R., SIZMAZ S., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
V. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Turkey, 14 - 17 April 2016
- CCLXXVI. **Bir Çocukta Epilepsi ve McArdle Birlikteliği**
İNCECİK F., HERGÜNER M. Ö., GÜL MERT G., ŞEYDA B., KÖR D., ŞEKER YILMAZ B., ÖNENLİ MUNGAN H. N., ALTUNBAŞAK Ş.
13. Ulusal Metabolik Hast ve Beslenme Kongresi, Adana, Turkey, 13 - 18 April 2015
- CCLXXVII. **Bir olgu nedeniyle ailevi hipertrigliseridemi ve konjenital adrenal hiperplazi birlikteliği.**
KOR D., TOPALOĞLU A. K., YÜKSEL B., Şeker-Yılmaz B., BULUT F. D., AĞIN M., Ceylaner S., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
59. Türkiye Milli Pediatri Kongresi, Turkey, 4 - 08 November 2015
- :CLXXVIII. **Nedeni bilinmeyen ateş etiolojisinde bir olgu nedeniyle konjenital ağrı duyarsızlığı-anhidrozis (CIPA).**

KOR D., Şeker-Yılmaz B., BULUT F. D., İNCECİK F., ÇETİN C., Ceylaner S., HERGÜNER M. Ö., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
59. Türkiye Milli Pediatri Kongresi, Turkey, 4 - 08 November 2015

CCLXXIX. Awareness study of Gaucher disease from southeast part of Turkey

BULUT F. D., KOR D., Şeker-Yılmaz B., özbek m. n., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

Annual Symposium of the Society for the Inborn Error of Metabolism, 1 - 04 September 2015

CCLXXX. Netherton syndrome: SPINK5 gene mutation found through whole exome sequencing

Şeker-Yılmaz B., KOR D., Ceylaner S., BULUT F. D., YILMAZ M., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

Annual Symposium of the Society for the Inborn Error of Metabolism, 1 - 04 September 2015

CCLXXXI. A desensitization method to maintain ERT in Mucopolysaccharidosis type VI

KOR D., Şeker-Yılmaz B., BULUT F. D., ALTINTAŞ D. U., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism., Lyon, France, 1 - 04 September 2015

CCLXXXII. Primary systemic carnitine deficiency: two turkish cases with two novel SLC22A5 mutations

Şeker-Yılmaz B., KOR D., OSMAN K., BULUT F. D., CEYLANER G., öktem m., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

Annual Symposium of the Society for the Inborn Error of Metabolism, 1 - 04 September 2015

:CLXXXIII. Report of five Turkish patients with ketolysis defects and four novel mutations.

ÖNENLİ MUNGAN H. N., Şeker-Yılmaz B., KOR D., BULUT F. D., öktem m., YILDIZDAŞ R. D., Ceylaner S., FUKAO T.

Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism., 1 - 04 September 2015

:CLXXXIV. Effect of divided daily doses of sapropterin in phenylketonuria.

KOR D., Şeker-Yılmaz B., BULUT F. D., YOLBURUN G., GÖNKEK S., ÖZAKÇAOĞLU T., Ceylaner S., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 1 - 04 September 2015

CCLXXXV. Fructose 1,6-biphosphatase (FBP) deficiency in early childhood: 5 Turkish cases

BULUT F. D., Şeker-Yılmaz B., KOR D., Ceylaner S., ÖZGÜR HOROZ Ö., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

Annual Symposium of the Society for the Inborn Error of Metabolism, 1 - 04 September 2015

:CLXXXVI. Mutations causing biotinidase deficiency in children detected by newborn screening in south eastern Turkey

Şeker-Yılmaz B., KOR D., Ceylaner S., öktem m., CEYLANER G., BULUT F. D., ALTINSU T., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

Annual Symposium of the Society for the Inborn Error of Metabolism, 1 - 04 September 2015

CLXXXVII. Ethylmalonic Encephalopathy: Diagnosis of a Turkish Case After Unknown Death of Two Children in The Family

ÖNENLİ MUNGAN H. N., KOR D., ŞEKER YILMAZ B., BULUT F. D., GÜL MERT G., İNCECİK F., CEYLANER S.

SSIEM 2015 Annual Symposium, France, 1 - 04 September 2015

:LXXXVIII. Fenilketonüride bölünmüş dozda sapropterin uygulamasının etkinliği

KOR D., ÖNENLİ MUNGAN H. N., Şeker-Yılmaz B., GÖNKEK S., KARTAL T., BULUT F. D.

XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi., Turkey, 14 - 18 April 2015

:CLXXXIX. Krabbe Hastalığı Erken İnfantil Bir Olgu

ŞEYDA B., İNCECİK F., ŞEKER YILMAZ B., KÖR D., HERGÜNER M. Ö., ÖNENLİ MUNGAN H. N., ALTUNBAŞAK Ş.

13. Ulusal Metabolik Hast ve Beslenme Kongresi, Adana, Turkey, 13 - 18 April 2015

CCXC. Glikojen depo hastalığında hepatik tutulum: 43 olgunun değerlendirilmesi

KOR D., Şeker-Yılmaz B., BİŞGİN A., CEYLANER G., GÖNKEK S., TÜMGÖR G., ÖZAKÇEOĞLU T., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

XIII. ULUSAL METABOLİK HASTALIKLAR VE BESLENME KONGRESİ, Turkey, 14 - 18 April 2015

CCXCI. NPC Tanısıyla İzlenen 10 hastanın Klinik Bulguları Ve Mutasyon Analiz Sonuçları

ÖNENLİ MUNGAN H. N., KÖR D., ŞEKER YILMAZ B., İNCECİK F., BULUT F. D., BIÇAKÇI Ş., BALLI H. T., CEYLANER S.

13. Ulusal Metabolik Hast ve Beslenme Kongresi, Adana, Turkey, 13 - 18 April 2015

CCXCII. Primer sistemik karnitin eksikliği: Yeni bir homozigot SLC22A5 gen mutasyonu ve 14 yıllık izlem.

Şeker-Yılmaz B., KOR D., KÜÇÜKOSMANOĞLU O., Ceylaner S., ÖZBARLAS N., LALELİ Y., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Turkey, 14 - 18 April 2015

CCXCIII. Propiyonik asidemi tanılı hastalarımızda 5 yeni mutasyon ve farklı klinik seyir.

KOR D., Şeker-Yılmaz B., SATAR M., CEYLANER G., BULUT F. D., NARLI N., LALELİ Y., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Turkey, 14 - 18 April 2015

- CCXCIV. **Fanconi Bickel Sendromu: Yedi Olgu, Bir Yeni Mutasyon ve Glukoz Tolerans Bozukluğu**
Şeker-Yılmaz B., KOR D., KARABAY BAYAZIT A., Ceylaner S., topaloğlu a. k., YÜKSEL B., anarat a., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Turkey, 14 - 18 April 2015
- CCXCV. **İzole Metilmalonik Asidemi tanısıyla izlenen 16 olguda saptanan 5 yeni mutasyon ve uzun dönem komplikasyonlar.**
Şeker-Yılmaz B., KOR D., ÖZGÜR HOROZ Ö., Ceylaner S., YILDIZDAŞ R. D., ökten m., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Turkey, 14 - 18 April 2015
- CCXCVI. **Fenilketonüri hastalığı ötekileştiriyor mu? Sosyolojik bir değerlendirme.**
BURGUT Ö., GÜRSOY A., ÖNENLİ MUNGAN H. N., KOR D., Şeker-Yılmaz B.
XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Turkey, 14 - 18 April 2015
- CCXCVII. **NPC tanısıyla izlenen 10 hastanın klinik bulguları ve mutasyon analiz sonuçları.**
ÖNENLİ MUNGAN H. N., KOR D., Şeker-Yılmaz B., İNCECİK F., BULUT F. D., BIÇAKÇI Ş., BALLI H. T., Ceylaner S.
XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Turkey, 14 - 18 April 2015
- CCXCVIII. **Kalıtısal Metabolik Hastalık Tanılı Olguların Son 1 5 Yılda Çocuk Acil Birimine Başvurularının Değerlendirilmesi**
Tolu Kendir Ö., ÇELİK T., KÖR D., SARI GÖKAY S., ŞEKER YILMAZ B., BULUT F. D., YILMAZ H. L., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi Uluslararası Katılımlı, Turkey, 14 - 18 April 2015
- CCXCIX. **Kalıtısal matabolik hastalık tanılı olguların son 1,5 yılda çocuk acil birimine başvurularının değerlendirilmesi.**
TOLU KENDİR Ö., ÇELİK T., KOR D., GÖKAY S., Şeker-Yılmaz B., BULUT F. D., YILMAZ H. L., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Turkey, 14 - 18 April 2015
- CCC. **Primer Hiperlipidemi tanısıyla takip edilen hastalarımızın klinik ve labaratuvar bulgularıyla mutasyon analizlerinin ön değerlendirmesi.**
KAPLAN İ., KOR D., Şeker-Yılmaz B., DOĞAN H., SEYDAOĞLU G., BULUT F. D., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Turkey, 14 - 18 April 2015
- CCCI. **Metabolik asidozla başvuran hastalarımızda kalıtısal metabolik hastalık tanısına giden sürecin değerlendirilmesi.**
BULUT F. D., HÜSEYİN E., ŞAHİN B., YÖNTEM A., Şeker-Yılmaz B., KOR D., KOLAŞIN P., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Turkey, 14 - 18 April 2015
- CCCII. **Krabbe hastalığı: Erken infantil bir olgu**
BEŞEN Ş., İNCECİK F., Şeker-Yılmaz B., AYNACI E., KOR D., HERGÜNER M. Ö., ÖNENLİ MUNGAN H. N., ALTUNBAŞAK Ş.
XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Turkey, 14 - 18 April 2015
- CCCIII. **İnmeli olgularda Fabry hastalığı sıklığı.**
KOÇ F., PEKÖZ T., SATAR S., Şeker-Yılmaz B., KOR D., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Turkey, 14 - 18 April 2015
- CCCIV. **Glikojen depo hastalığı tip III ve akut lenfoblastik lösemi birlikteliği: Olgu sunumu.**
AY TUNCEL D., KILINÇ Y., KOR D., ŞAŞMAZ H. İ., Şeker-Yılmaz B., BULUT F. D., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Turkey, 14 - 18 April 2015
- CCCV. **Metabolik ve sosyolojik boyutuyla Adana'da 2 yıllık Fenilketonüri tarama programı.**
KOR D., Şeker-Yılmaz B., KARTAL E., KELEŞ H., EREN H., SEYDAOĞLU G., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Turkey, 14 - 18 April 2015
- CCCVI. **Fenilketonüride nörosekretuvar disfonksiyon.**
Şeker-Yılmaz B., KOR D., TOPALOĞLU A. K., Ceylaner S., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Turkey, 14 - 18 April 2015
- CCCVII. **İzole metilmalonik asidemi tanısıyla izlenen 16 olguda saptanan 5 yeni mutasyon ve uzun dönem komplikasyonlar**
ŞEKER YILMAZ B., KÖR D., ÖZGÜR HOROZ Ö., YILDIZDAŞ R. D., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi Uluslararası Katılımlı, Turkey, 15 April 2015

- CCCVIII. **Sitrin Eksikliği olgu sunumu Yeni bir mutasyon**
ŞEKER YILMAZ B., KÖR D., TÜMGÖR G., CEYLANER S., ÖNENLİ MÜNGAN H. N.
XIII. Ulusal metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Turkey, 14 - 18 April 2015
- CCCIX. **Akut pankreatit tanısı konulan hipertrigliseridemili olgularımız**
AĞIN M., TÜMGÖR G., ÖNENLİ MÜNGAN H. N., ŞEKER YILMAZ B., KÖR D.
XIII. Ulusal metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Turkey, 14 - 18 April 2015
- CCCX. **Bir Çocukta Epilepsi ve Mc Ardle Hastalığı Birlikteliği**
İNCECİK F., HERGÜNER M. Ö., GÜL MERT G., BEŞEN Ş., KOR D., ŞEKER YILMAZ B., ÖNENLİ MÜNGAN H. N., ALTUNBAŞAK Ş.
13. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Turkey, 14 - 18 April 2015
- CCCXI. **BİR ÇOCUKTA EPİLEPSİ VE MC ARDLE BİRLİKTELİĞİ**
İNCECİK F., HERGÜNER M. Ö., GÜL MERT G., BESEN Ş., KÖR D., ŞEKER YILMAZ B., ÖNENLİ MÜNGAN H. N., ALTUNBAŞAK Ş.
METABOLİK HASTALIKLAR VE BESLENME KONGRESİ, Turkey, 12 - 14 April 2015
- CCCXII. **Sistinozis ve herediter multiple ekzositoz birlikteliği**
KARABAY BAYAZIT A., ATMIŞ B., KOR D., ÖNENLİ MÜNGAN H. N., Anarat A.
8. Ulusal Çocuk Nefroloji Kongresi, Turkey, 29 October - 01 November 2014
- CCCXIII. **Glycogen storage disease XII complicated with hemizygous Duchenne muscular dystrophy mutation.**
ÖNENLİ MÜNGAN H. N., Şeker-Yılmaz B., KOR D., Ceylaner S., ZORLUDEMİR S., İNCECİK F., HERGÜNER M. Ö.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 2 - 05 September 2014
- CCCXIV. **A novel missense mutation in the AGK gene: Sengers syndrome.**
Şeker-Yılmaz B., KOR D., ÖNENLİ MÜNGAN H. N., ÖZGÜR HOROZ Ö., YILDIZDAŞ R. D., ERDEM S., Ceylaner S.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 2 - 05 September 2014
- CCCXV. **An asymptomatic mother diagnosed with 3-methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency after newborn screening.**
KOR D., ÖNENLİ MÜNGAN H. N., ökten m., Şeker-Yılmaz B., Ceylaner S.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 2 - 05 September 2014
- CCCXVI. **Disease perception among the mothers of PKU children.**
burgut ö., ÖNENLİ MÜNGAN H. N., gürsoy a., KOR D., Şeker-Yılmaz B.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 2 - 05 September 2014
- CCCXVII. **Bilateral inguinal herni ve ARSB geninde homozigot bir mutasyon: Mukopolisakkaridoz tip VI mı? polimorfizm mi?**
KOR D., Şeker-Yılmaz B., ÖNENLİ MÜNGAN H. N., METİN S., Ceylaner S.
IV. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Depo Hastalıkları Kongresi, Turkey, 17 - 20 April 2014
- CCCXVIII. **7 olgu nedeniyle Mukolipidoz tip II-III.**
KOR D., Şeker-Yılmaz B., ÖNENLİ MÜNGAN H. N., BULUT F. D.
IV. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Depo Hastalıkları Kongresi, Turkey, 17 - 20 April 2014
- CCCXIX. **Gaucher tip II'de iki farklı başvuru semptomu: Kollodioan baby-hepatosplenomegali.**
ÖNENLİ MÜNGAN H. N., Ceylaner S., KOR D., Şeker-Yılmaz B., ÖZKINAY F. F., İNCECİK F., HERGÜNER M. Ö.
IV. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Depo Hastalıkları Kongresi, Turkey, 17 - 20 April 2014
- CCCXX. **Mukopolisakkaridoz tip I: Olgularımız ve enzim replasman tedavisi.**
Şeker-Yılmaz B., KOR D., ÖNENLİ MÜNGAN H. N., ERDEM S., SIZMAZ S., BALLI H. T., ÖZBEK M., YILMAZ M., HERGÜNER M. Ö., ALTUNBAŞAK Ş.
IV. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Depo Hastalıkları Kongresi, Turkey, 17 - 20 April 2014
- CCCXXI. **10 pompe hastasında yüksek doz enzim replasman tedavisi sonuçları**
KOR D., Şeker-Yılmaz B., ERDEM S., Ceylaner S., ONAY H., icil s., ÖNENLİ MÜNGAN H. N.
IV. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Depo Hastalıkları Kongresi, Turkey, 17 - 20 April 2014
- CCCXXII. **Enzim replasman tedavisi altında tamamlanan bir gebelik: Gaucher tip I.**
Şeker-Yılmaz B., KOR D., BÜYÜKKURT S., ÖZKINAY F. F., KÜÇÜKGÖZ GÜLEÇ Ü., ÖNENLİ MÜNGAN H. N.
IV. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Depo Hastalıkları Kongresi, Antalya, Turkey, 17 - 20 April 2014
- CCCXXIII. **Nefropatik sistinozisli 2 olguda büyüme hormonu tedavisi**

ÖNENLİ MUNGAN H. N., ÖZBEK M., KARABAY BAYAZIT A., KOR D., Şeker-Yılmaz B., Ceylaner S., TOPALOĞLU A. K., YÜKSEL B.

IV. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Depo Hastalıkları Kongresi, Turkey, 17 - 20 April 2014

CCCXXIV. **Gaucher hastalığı tip III C ve senkoba neden olan ağır kardiyak kalsifikasyon.**

KOR D., Şeker-Yılmaz B., ERDEM S., SALİH O. K., ÖNENLİ MUNGAN H. N., HERGÜNER M. Ö., Ceylaner S., ÖZBARLAS N.

IV. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Depo Hastalıkları Kongresi, Antalya, Turkey, 17 - 20 April 2014

CCCXXV. **GM- 1 gangliosidoz olgu sunumu: yeni bir mutasyon.**

Şeker-Yılmaz B., KOR D., ÖNENLİ MUNGAN H. N., İNCECİK F., Ceylaner S.

IV. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Depo Hastalıkları Kongresi, Turkey, 17 - 20 April 2014

CCCXXVI. **Nöronal seroid lipofusinoz: Hint- Avrupa varyantına neden olan yeni bir mutasyon.**

Şeker-Yılmaz B., KOR D., ÖNENLİ MUNGAN H. N., İNCECİK F., GÜL MERT G., İÇİL S., Ceylaner S.

IV. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Depo Hastalıkları Kongresi, Turkey, 17 - 20 April 2014

CCCXXVII. **NPC 1 geninde yeni bir intronik mutasyon saptanan 2 erişkin olgu.**

KOR D., Şeker-Yılmaz B., BIÇAKÇI Ş., KOÇ F., Ceylaner S., KOKAÇYA M., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

IV. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Depo Hastalıkları Kongresi, Turkey, 17 - 20 April 2014

CCCXXVIII. **A First Turkish Case Report of a Colloidan Baby with a Postmortem Diagnosis of type II Gaucher Disease and a Novel Mutation Detected by Exom Sequencing.**

ÖNENLİ MUNGAN H. N., Ceylaner S., balcı s., KOR D., Şeker-Yılmaz B.

13 th Annual World Symposium, 10 - 13 February 2014

CCCXXIX. **Gaucher disease type II or type III: a case report of an intermediate form with a new mutation**

YILMAZ B. S., KOR D., İNCECİK F., Ozkinay F., HERGÜNER O. M., ONENLI-MUNGAN N.

10th Annual World Symposium of the Lysosomal-Disease-Network (LDN), California, United States Of America, 10 - 13 February 2014, vol.111

CCCXXX. **Hypertension in Mucopolysaccharidosis type I**

Şeker-Yılmaz B., KOR D., MELEK E., YÜCEL YILMAZ D., BALLI H. T., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

10th Middle East Metabolic Group Meeting, 5 - 07 December 2013

CCCXXXI. **Fanconi Bickel Sendromunda glukoz tolerans bozukluğu: dört olgu sunumu.**

ÖNENLİ MUNGAN H. N., Şeker-Yılmaz B., KOR D., MENGEN E., GÜRBÜZ F., TOPALOĞLU A. K., YÜKSEL B.

XVII. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Kongresi, Edirne, Turkey, 1 - 05 October 2013

CCCXXXII. **Cushing syndrome due to multinodular adrenal hyperplasia: case report.**

kor y., söker g., KOR D., TEMİZ F., YÜKSEL B.

9th Joint Meeting of Paediatric Endocrinology, 19 - 22 September 2013

CCCXXXIII. **Enzyme replacement therapy in 7 Turkish patients with infantile type Pompe disease.**

KOR D., ÖNENLİ MUNGAN H. N., ERDEM S., HERGÜNER M. Ö.

12th International Congress of Inborn Errors of Metabolism, 3 - 06 September 2013

CCCXXXIV. **Molecular analysis of 15 MPS VI patients from south Turkey and identification of one novel mutation.**

ÖNENLİ MUNGAN H. N., zanetti a., KOR D., özbek m. n., lenzini e., scarpa m., tomanin r.

12th International Congress of Inborn Errors of Metabolism, 3 - 06 September 2013

CCCXXXV. **Propionic acidemia: a case report of a successful pregnancy, labor, and lactation.**

ÖNENLİ MUNGAN H. N., KOR D., BÜYÜKKURT S., atmış a., KÜÇÜKGÖZ GÜLEÇ Ü.

12th International Congress of Inborn Errors of Metabolism, 3 - 06 September 2013

CCCXXXVI. **Two siblings with glycogen storage disease type IX very early need of transplantation in the younger one.**

ÖNENLİ MUNGAN H. N., KOR D., Şeker-Yılmaz B., BALLI H. T., podskarbi y.

12th International Congress of Inborn Errors of Metabolism, 3 - 06 September 2013

CCCXXXVII. **Self mutilasyon ve böbrek taşı: Parsiyel ve komplet Lesch-Nyhan Sendromlu iki olgu sunumu.**

ÖNENLİ MUNGAN H. N., KOR D., KARABAY BAYAZIT A., Ceylaner S., ERDEM S., İNCECİK F., ANARAT A.

49. Türk Pediatri Kongresi, İstanbul, Turkey, 10 - 13 June 2013

CCCXXXVIII. **Propiyonik asidemi: iki yeni mutasyon, iki farklı klinik seyir.**

KOR D., Ceylaner S., YAPICIOĞLU YILDIZDAŞ H., GÜNDÜZ M., KARTAL E., SATAR M., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

- XII. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Eskişehir, Turkey, 1 - 04 May 2013
:CCXXXIX. **PROPIYONİK ASİDEMİLİ BİR OLGU: SAĞLIKLI BİR GEBELİK, DOĞUM VE EMZİRME SÜRECİ**
ÖNENLİ MUNGAN H. N., KOR D., BÜYÜKKURT S., ÖZLÜ F., ÖZAKÇAOĞLU T., KÜÇÜKGÖZ GÜLEÇ Ü., EREN H., SATAR M.
- XII. ULUSAL METABOLİK HASTALIKLAR VE BESLENME KONGRESİ, Turkey, 1 - 04 May 2013
CCCXL. **Niemann-Pick tip C hastalığı: NPC2 ve NPC1 mutasyonları saptanan dört olgu.**
ÖNENLİ MUNGAN H. N., İNCECİK F., KOR D., ÖZGÜL R. K., HERGÜNER M. Ö., YILDIZDAŞ R. D., Ceylaner S., ALTUNBAŞAK Ş.
- XII. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Eskişehir, Turkey, 1 - 04 May 2013
CCCXLI. **Hipertransaminazemi etiolojisinde lizozomal asit lipaz eksikliği: DBS ile tanı konulan bir olgu sunumu.**
ÖNENLİ MUNGAN H. N., KOR D., TÜMGÖR G., BALLI H. T.
- XII. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Eskişehir, Turkey, 1 - 04 May 2013
CCCXLII. **Glutarik asidüri tip I'de yeni bir mutasyon tanımlanan olgu.**
UYDURAN ÜNAL N., KOR D., YÜCEL YILMAZ D., GÜL MERT G., GÖNKEK S., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
- XII. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Eskişehir, Turkey, 1 - 04 May 2013
CCCXLIII. **Sistinozisli olgularımızın klinik, moleküler özellikleri ve üç ailede bir yeni mutasyon.**
KOR D., KARABAY BAYAZIT A., CENGİZ N., YAĞMUR M., ANARAT A., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
- XII. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Eskişehir, Turkey, 1 - 04 May 2013
CCCXLIV. **Metilmalonik asidemide nadir bir komplikasyon kronik böbrek hastalığı gelişen olgu sunumu.**
ÖNENLİ MUNGAN H. N., KOR D., KARABAY BAYAZIT A., AKELOĞLU S., YÜKSEL B., ANARAT A.
- XII. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Eskişehir, Turkey, 1 - 04 May 2013
CCCXLV. **İki olgu nedeniyle Gaucher tip IIIC.**
KOR D., ÖNENLİ MUNGAN H. N., ERDEM S., İNCECİK F., EVRAN OLGUN M., GÜRKAN E., SALİH O. K., KILINÇ Y.
- XII. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Eskişehir, Turkey, 1 - 04 May 2013
CCCXLVI. **Nonketotik hiperglisinemi: yeni mutasyon saptanan bir olgu.**
ECE Ü., KOR D., KARDAŞ F., Ceylaner S., KENDİRCİ M., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
- XII. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Eskişehir, Turkey, 1 - 04 May 2013
CCCXLVII. **Çukurova bölgesinde glikojen depo hastalıkları profili.**
KOR D., ÖNENLİ MUNGAN H. N., PODSKARBİ Y., ÖZBEK M., TÜMGÖR G., ÖZAKÇAOĞLU T., ERDEM S., ALABAZ D., YILMAZ M., DORAN F., et al.
- XII. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Eskişehir, Turkey, 1 - 04 May 2013
:CCXLVIII. **Kronik karaciğer hastalığı etiolojisinde nadir bir durum, hipobetalipoproteinemi:Olgu sunumu.**
ÖNENLİ MUNGAN H. N., TÜMGÖR G., KOR D., SOYUPAK S., TARUGİ P.
- XII. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Eskişehir, Turkey, 1 - 04 May 2013
CCCXLIX. **Portal ven trombozu etiolojisinde nadir bir durum: MTHFR mutasyonlu olgu sunumu.**
BULUT F. D., ÖNENLİ MUNGAN H. N., TÜMGÖR G., KOR D., YILMAZ M., DORAN F., SOYUPAK S., KILINÇ Y.
- XII. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Eskişehir, Turkey, 1 - 04 May 2013
CCCL. **AĞIR LAKTİK ASİDOZ GELİŞEN MMA'xxLI BİR OLGUDA YÜKSEK DOZ ASKORBİK ASİT TEDAVİSİYLE SALAH**
ÖNENLİ MUNGAN H. N., KOR D., ÖZGÜR HOROZ Ö., YÜKSELMİŞ U., SARI M. Y., GÖNKEK S., ECE Ü., YILDIZDAŞ R. D.
- XII. ULUSAL METABOLİK HASTALIKLAR VE BESLENME KONGRESİ, Turkey, 1 - 04 May 2013
CCCLI. **L-2 Hidroksi Glutarik Asidüri: Üç Olgu Sunumu**
İNCECİK F., KOR D., GÜL MERT G., HERGÜNER M. Ö., ALTUNBAŞAK Ş., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
Uluslararası Katılımlı 12. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, 1 - 04 May 2013
- CCCLII. **Glutarik Asidüri Tip 1'de Yeni Mutasyon Tanımlanan Olgu**
ÜNAL N. U., KOR D., YÜCEL D., GÜL MERT G., GÜNTEK S., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
Uluslararası Katılımlı XII. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, 1 - 04 May 2013
- CCCLIII. **Ağır laktik asidoz gelişen MMA?lı bir olguda yüksek doz askorbik asit tedavisiyle salah**
KÖR D., ÖNENLİ MUNGAN H., Özgür Ö., Yükselmiş U., Sarı Y., Ece Ü., Güntek S., YILDIZDAŞ R. D.
. XII. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Eskişehir, Turkey, 1 - 04 May 2013

- CCCLIV. **Ađır laktik asidoz geliřen MMA?lı bir olguda yksek doz askorbik asit tedavisiyle salah**
KR D., NENLİ MUNGAN H., zgr ., Ykselmiş U., Sarı Y., Ece ., Gntek S., YILDIZDAř R. D.
. XII. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Eskiřehir, Turkey, 1 - 04 May 2013
- CCCLV. **Mucopolysaccharidosis type II: Clinical, enzymatic, and ERT data and four novel mutations of eight cases.**
MUNGAN N. O., KR D., Erdem S., Soyupak S., BAřARAN S.
Lysosomal Disease Network WORLD Symposium 2013, Florida, United States Of America, 12 - 15 February 2013, pp.571
- CCCLVI. **Epimerase deficiency galactosemia: a case report.**
KOR D., NENLİ MUNGAN H. N., Shin Podskarbi Y., BULUT F. D.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 4 - 07 September 2012
- CCCLVII. **Tyrosinemia type 1 and neurogenic crisis: a case report.**
BULUT F. D., KOR D., NENLİ MUNGAN H. N., ykselmiş u., İNCECİK F., YILDIZDAř R. D.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 4 - 07 September 2012
- CCCLVIII. **Mukopolisakkaridoz tip II : Olgularla klinik deneyimimiz**
KOR D., NENLİ MUNGAN H. N., ZBEK M., ERDEM S., TEMİZ F.
III.Uluslararası Katılımlı Lizozomal Depo Hastalıkları Kongresi, Girne, Cyprus (Kkct), 26 - 29 April 2012
- CCCLIX. **Multipl slfataz eksikliđi : Drt olgu.**
ZBEK M., İNCECİK F., GNGR R. S., PARLAKGMř D., KOR D., NENLİ MUNGAN H. N.
III.Uluslararası Katılımlı Lizozomal Depo Hastalıkları Kongresi, Girne, Cyprus (Kkct), 26 - 29 April 2012
- CCCLX. **Gaucher tip III :Aynı ailede farklı klinik seyir**
NENLİ MUNGAN H. N., KOR D., YKSEL B., TOPALOđLU A. K.
III.Uluslararası Katılımlı Lizozomal Depo Hastalıkları Kongresi, Girne, Cyprus (Kkct), 26 - 29 April 2012
- CCCLXI. **Yavař ilerleyen bir MPS VI olgusu**
NENLİ MUNGAN H. N., KOR D., KIZILTAř A., SOYUPAK S., TEMİZ F., TOPALOđLU A. K., YKSEL B.
III.Uluslararası Katılımlı Lizozomal Depo Hastalıkları Kongresi, Girne, Cyprus (Kkct), 26 - 29 April 2012
- CCCLXII. **Two cases with HDR syndrome (hypoparathyroidism, sensorineural deafness and renal disease).**
KESKİN M., kor y., yalçın a. s., uygun h., KESKİN ., KOR D.
50 th Annual Meeting of the European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE), 25 - 28 October 2011
- CCCLXIII. **Biyotinidaz eksikliđi nedeniyle biyotin kullanan hastalarda tiroid fonksiyon testleri.**
KOR Y., KESKİN M., KOR D., YALÇIN A. S.
XI. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, İzmır, Turkey, 14 - 16 April 2011
- CCCLXIV. **Mukopolisakkaridoz tanısı alan hastalarımızın deđerlendirilmesi.**
KOR Y., KESKİN M., KESKİN ., KOR D.
XI. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, İzmır, Turkey, 14 - 16 April 2011
- CCCLXV. **Lise ergenlerinde huzursuz bacaklar sendromu ve iliřkili durumlar.**
YILMAZ K., KILINÇASLAN A., AYDIN N., KOR D.
2. Adolesan Sađlıđı Sempozyumu, Turkey, 1 - 03 January 2011
- CCCLXVI. **HDR sendromu (Hipoparatiroidi, iřitme kaybı, renal hastalık) tanısı konulan iki olgu sunumu.**
KESKİN M., KOR Y., YALÇIN A. S., KESKİN ., KOR D.
XIV. Ulusal Pediatrik Endokrin ve Diyabet Kongresi, Muđla, Turkey, 4 - 10 October 2010
- CCCLXVII. **Byme hormonu ařırđ salınımı ve pititer gigantizm.**
KOR Y., KESKİN M., ERKUTLU İ., TUTAR E., KESKİN ., KOR D.
XIV. Ulusal Pediatrik Endokrin ve Diyabet Kongresi, Muđla, Turkey, 4 - 10 October 2010
- CCCLXVIII. **Bir olgu nedeniyle hipohidrotik ektodermal displazi.**
KOR D., KESKİN M., kor y.
XIII. Ulusal Pediatrik Endokrin ve Diyabet Kongresi, Antalya, Turkey, 17 - 21 November 2009
- CCCLXIX. **İki olgu sunumuyla rizomelik kondrodizplazia punktata.**
kor y., KESKİN M., KOR D., SİVASLI E., CİFTÇİ M.
XIII. Ulusal Pediatrik Endokrin ve Diyabet Kongresi, Antalya, Turkey, 17 - 21 November 2009
- CCCLXX. **Ektopik tiroid glandı olan bir olguda juvenil fibroadenom.**

- KESKİN M., kor y., CEYLAN H., ÖZSARAÇ C., KOR D.
XIII. Ulusal Pediatrik Endokrin ve Diyabet Kongresi, Antalya, Turkey, 17 - 21 November 2009
- CCCLXXI. **Pilositik astrositomlu hastada santral puberte prekoks.**
kor y., KESKİN M., GÜLER E., KOR D.
XIII. Ulusal Pediatrik Endokrin ve Diyabet Kongresi, Antalya, Turkey, 17 - 21 November 2009
- CCCLXXII. **Proteus sendromu olgu sunumu ve literatürün gözden geçirilmesi.**
kor y., KESKİN M., KOR D.
XIII. Ulusal Pediatrik Endokrin ve Diyabet Kongresi, Antalya, Turkey, 17 - 21 November 2009
- CCCLXXIII. **46 XY genotipli 21-hidroksilaz eksikliği ve vakasında kuşkulu genitalya.**
kor y., KESKİN M., SİVASLI E., KOR D.
XIII. Ulusal Pediatrik Endokrin ve Diyabet Kongresi, Antalya, Turkey, 17 - 21 November 2009
- CCCLXXIV. **Psödohipoparatiroidizm tanısı alan üç olgu sunumu.**
KESKİN M., kor y., KOR D., YILMAZ K.
XIII. Ulusal Pediatrik Endokrin ve Diyabet Kongresi, Antalya, Turkey, 17 - 21 November 2009
- CCCLXXV. **CMV enfeksiyonu ile ilişkili psödohipoaldosteronizm.**
kor y., KESKİN M., KESKİN Ö., KILIÇ DEMİRCİOĞLU B., BÜYÜKÇELİK M., KOR D.
XIII. Ulusal Pediatrik Endokrin ve Diyabet Kongresi, Antalya, Turkey, 17 - 21 November 2009
- CCCLXXVI. **Boy kısalığı nedeni ile başvuran ve 18q delesyon sendromu tanısı alan olgu sunumu.**
kor y., KESKİN M., CEYLANER G., Ceylaner S., KOR D.
XIII. Ulusal Pediatrik Endokrin ve Diyabet Kongresi, Antalya, Turkey, 17 - 21 November 2009
- CCCLXXVII. **Hiperkalsemi ile başvuran akut lenfoblastik lösemi.**
kor y., KESKİN M., GÜLER E., KOR D.
XIII. Ulusal Pediatrik Endokrin ve Diyabet Kongresi, Antalya, Turkey, 17 - 21 November 2009
- CCCLXXVIII. **Pediyatrik onkoloji hastalarında port katater kullanım sonuçları.**
GÜLER E., CEYLAN H., ÖZOKUTAN B. H., KOR D., ULUCA Ü.
XV. TPOG Ulusal Pediatrik Kanser Kongresi, İzmir, Turkey, 21 - 25 May 2008

Metrics

Publication: 415

Citation (WoS): 67

Citation (Scopus): 58

H-Index (WoS): 6

H-Index (Scopus): 5

Non Academic Experience

ADANA NUMUNE EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ
GAZİANTEP ÇOCUK HASTALIKLARI HASTANESİ