

## Doç. Dr. LEMAN DAMLA KOTAN

### Kişisel Bilgiler

E-posta: dkotan@cu.edu.tr

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

### Uluslararası Araştırmacı ID'leri

ORCID: 0000-0001-6176-8986

Publons / Web Of Science ResearcherID: A-2474-2015

Yoksis Araştırmacı ID: 228900

### Eğitim Bilgileri

Post Doktora, Çukurova Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Türkiye 2014 - 2015

Doktora, Çukurova Üniversitesi, Fen Bilimleri Enstitüsü, Biyoteknoloji Abd, Türkiye 2010 - 2014

Yüksek Lisans, Çukurova Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Adli Tıp Abd, Türkiye 2007 - 2010

Lisans, Çukurova Üniversitesi, Fen Edebiyat Fakültesi, Biyoloji Bölümü, Türkiye 2003 - 2007

### Sertifika, Kurs ve Eğitimler

Eğitim Yönetimi ve Planlama, Uygulamalı Yeni Nesil Dizi Analizi Kursu, Ege Üniversitesi, 2017

Sağlık ve Tıp, 1. Pediatrik Endokrinolojiye Giriş Kursu, Çocuk Endokrinolojisi ve Diyabet Derneği, 2015

Sağlık ve Tıp, Kalıtsal Metabolik Hastalıklarda Moleküler Analizler Kursu, Çocuk Beslenme ve Metabolizma Derneği, 2015

Sağlık ve Tıp, Cinsiyet Gelişim Bozukluklarında Kullanılan Moleküler Genetik Yöntemler Kursu, Ege Üniversitesi, 2015

Sağlık ve Tıp, Perinatal Ölümler Kursu, Çukurova Üniversitesi Adli Tıp ABD., 2010

Eğitim Yönetimi ve Planlama, Ulusal ve Uluslararası Projelerin Hazırlanması Başvuru ve Yönetimi Kursu, Çukurova Üniversitesi, 2008

### Yaptığı Tezler

Doktora, İNSAN PÜBERTE SÜRECİNDE ROL ALAN YENİ BİR GENİN BELİRLENMESİ, Çukurova Üniversitesi, Fen Bilimleri Enstitüsü, Biyoteknoloji Abd, 2014

Yüksek Lisans, SİLİKA METODU İLE KEMİKTEN DNA EKSTRAKSİYONU, Çukurova Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Adli Tıp Abd, 2010

### Araştırma Alanları

Tıp, Sağlık Bilimleri, Dahili Tıp Bilimleri, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Pediatrik Endokrinoloji ve Metabolizma, Yaşam Bilimleri, Moleküler Biyoloji ve Genetik, Genomiks, Temel Bilimler

### Akademik Unvanlar / Görevler

Uzman, Çukurova Üniversitesi, Rektörlük, Rektörlük, 2015 - Devam Ediyor

## SCI, SSCI ve AHCI İndekslerine Giren Dergilerde Yayınlanan Makaleler

- I. **Novel CUL3 Variant in Pseudohypoaldosteronism Type 2**  
TURAN İ., KOTAN L. D., ATMIŞ B., KARABAY BAYAZIT A., YÜKSEL B.  
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, cilt.95, sa.SUPPL 2, ss.429-430, 2022 (SCI-Expanded)
- II. **PLXNB1 mutations in the etiology of idiopathic hypogonadotropic hypogonadism**  
Welch B. A., Cho H., Ucakturk S. A., Farmer S. M., Cetinkaya S., ABACI A., AKKUŞ G., ŞİMŞEK E., KOTAN L. D., TURAN İ., et al.  
JOURNAL OF NEUROENDOCRINOLOGY, cilt.34, sa.4, 2022 (SCI-Expanded)
- III. **DLG2 Mutations in the Etiology of Pubertal Delay and Idiopathic Hypogonadotropic Hypogonadism**  
TURAN İ., DEMİR K., Mengen E., KOTAN L. D., GÜRBÜZ F., YÜKSEL B., Topaloglu A. K.  
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, cilt.94, sa.9-10, ss.364-368, 2022 (SCI-Expanded)
- IV. **Inactivating NHLH2 variants cause idiopathic hypogonadotropic hypogonadism and obesity in humans.**  
Topaloglu A. K., ŞİMŞEK E., Kocher M. A., Mammadova J., BÖBER E., KOTAN L. D., TURAN İ., Celiloglu C., GÜRBÜZ F., YÜKSEL B., et al.  
Human genetics, cilt.141, sa.2, ss.295-304, 2022 (SCI-Expanded)
- V. **Comparative Analyses of Turkish Variome and Widely Used Genomic Variation Databases for the Evaluation of Rare Sequence Variants in Turkish Individuals: Idiopathic Hypogonadotropic Hypogonadism as a Disease Model.**  
Kotan L. D.  
Journal of clinical research in pediatric endocrinology, cilt.14, ss.293-301, 2022 (SCI-Expanded)
- VI. **Loss-of-function variants in SEMA3F and PLXNA3 encoding semaphorin-3F and its receptor plexin-A3 respectively cause idiopathic hypogonadotropic hypogonadism**  
KOTAN L. D., Ternier G., Cakir A. D., EMEKSİZ H. C., TURAN İ., Delpouve G., Kardelen A. D., Ozcabi B., Isik E., Mengen E., et al.  
GENETICS IN MEDICINE, cilt.23, sa.6, ss.1008-1016, 2021 (SCI-Expanded)
- VII. **Experience with the targeted next-generation sequencing in the diagnosis of hereditary hypophosphatemic rickets.**  
Turan I., Erdem S., Kotan L. D., Ozdemir Dilek S., Tastan M., Gurbuz F., Bişgin A., Karabay Bayazit A., Topaloglu A. K., Yuksel B.  
Journal of pediatric endocrinology & metabolism : JPEM, cilt.34, sa.5, ss.639-648, 2021 (SCI-Expanded)
- VIII. **Mutations Within the Transcription Factor PROP1 in a Cohort of Turkish Patients with Combined Pituitary Hormone Deficiency**  
BULUT F. D., Dilek S. O., KOTAN L. D., Mengen E., GÜRBÜZ F., YÜKSEL B.  
JOURNAL OF CLINICAL RESEARCH IN PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY, cilt.12, sa.3, ss.261-268, 2020 (SCI-Expanded)
- IX. **21-Hydroxylase deficiency: Mutational spectrum and Genotype-Phenotype relations analyses by next-generation sequencing and multiplex ligation-dependent probe amplification**  
Turan I., Tastan M., Boga D. D., GÜRBÜZ F., KOTAN L. D., TULİ A., YÜKSEL B.  
EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.63, sa.4, 2020 (SCI-Expanded)
- X. **BMP4 mutations as a novel cause of normosmic hypogonadotropic hypogonadism**  
Topaloglu A. K., Yildirim R., KOTAN L. D., Akkus G., Unal E., Turan I., Dilek S., Tastan M., GÜRBÜZ F., YÜKSEL B.  
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, cilt.91, ss.113-114, 2019 (SCI-Expanded)
- XI. **CHD7 mutations in patients with anosmic or normosmic idiopathic hypogonadotropic hypogonadism**  
KOTAN L. D., ANIK A., Mengen E., Turan I., Akkus G., Ozsü E., BEREKET A., Ozbek M. N., YÜKSEL B., TOPALOĞLU A. K.  
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, cilt.91, ss.92, 2019 (SCI-Expanded)
- XII. **Prevalence and associated phenotypes of PLXNA1 variants in normosmic and anosmic idiopathic hypogonadotropic hypogonadism**  
KOTAN L. D., Isik E., TURAN İ., Mengen E., AKKUŞ G., Tastan M., GÜRBÜZ F., YÜKSEL B., TOPALOĞLU A. K.  
CLINICAL GENETICS, cilt.95, sa.2, ss.320-324, 2019 (SCI-Expanded)
- XIII. **Molecular genetic studies in a case series of isolated hypoaldosteronism due to biosynthesis defects**

**or aldosterone resistance.**

TURAN İ., Kotan L. D., TASTAN M., GURBUZ F., TOPALOĞLU A. K., YÜKSEL B.  
Clinical endocrinology, cilt.88, ss.799-805, 2018 (SCI-Expanded)

- XIV. **A Novel Frameshift Mutation in ESCO2 Gene in Roberts Syndrome**  
MENGEN E., KOTAN L. D., Uçaktürk S. A., TOPALOĞLU A. K., YÜKSEL B.  
JCPSP-JOURNAL OF THE COLLEGE OF PHYSICIANS AND SURGEONS PAKISTAN, cilt.5, ss.403-405, 2018 (SCI-Expanded)
- XV. **Novel inactivating mutations of the DCAF17 gene in American and Turkish families cause male infertility and female subfertility in the mouse model.**  
GURBUZ F., DESAI S., DIAO F., TURKKAHRAMAN D., WRANITZ F., WOOD-TRAGESER M., SHIN Y., Kotan L. D., JIANG H., WITCHEL S., et al.  
Clinical genetics, cilt.93, ss.853-859, 2018 (SCI-Expanded)
- XVI. **Novel Inactivating Mutations of the DCAF17 gene in American and Turkish families cause male infertility and female subfertility in the mouse model**  
KOTAN L. D., TOPALOĞLU A. K., YÜKSEL B., GÜRBÜZ F., WOOD-TRAGESER M.  
CLINICAL GENETICS, cilt.4, ss.853-859, 2018 (SCI-Expanded)
- XVII. **Hypogonadotropic Hypogonadism due to Novel FGFR1 Mutations**  
AKKUŞ G., KOTAN L. D., Durmaz E., Mengen E., TURAN İ., Ulubay A., GÜRBÜZ F., YÜKSEL B., Tetiker T., TOPALOĞLU A. K.  
JOURNAL OF CLINICAL RESEARCH IN PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY, cilt.9, sa.2, ss.95-100, 2017 (SCI-Expanded)
- XVIII. **CCDC141 Mutations in Idiopathic Hypogonadotropic Hypogonadism**  
TURAN İ., Hutchins B. I., Hacıhamdioğlu B., KOTAN L. D., GÜRBÜZ F., Ulubay A., Mengen E., YÜKSEL B., Wray S., TOPALOĞLU A. K.  
JOURNAL OF CLINICAL ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.102, sa.6, ss.1816-1825, 2017 (SCI-Expanded)
- XIX. **COMBINATION OF HIRSCHSPRUNG DISEASE AND A NOVEL DEFINED MUTATION RELATED CONGENITAL ADRENAL HYPERPLASIA IN CYP21A2 GENE: CASE PRESENTATION**  
Mengen E., KOTAN L. D., TOPALOĞLU A. K., YÜKSEL B.  
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, cilt.88, ss.432, 2017 (SCI-Expanded)
- XX. **AN INFANTILE HYPOPHOSPHATASIA CASE DUE TO A NOVEL MUTATION IN TNSALP GENE**  
Mengen E., KOTAN L. D., Topaloglu K., YÜKSEL B.  
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, cilt.88, ss.91-92, 2017 (SCI-Expanded)
- XXI. **CHILDHOOD METASTATIC ADRENOCORTICAL CARCINOMA: CASE PRESENTATION**  
Mengen E., KOTAN L. D., TOPALOĞLU A. K., YÜKSEL B.  
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, cilt.88, ss.431-432, 2017 (SCI-Expanded)
- XXII. **A NOVEL FRAMESHIFT MUTATION IN ESCO2 GENE CAUSE ROBERTS SYNDROME: CASE PRESENTATION**  
Mengen E., KOTAN L. D., TOPALOĞLU A. K., YÜKSEL B.  
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, cilt.88, ss.381, 2017 (SCI-Expanded)
- XXIII. **A CASE OF SEX DEVELOPMENT DISORDER DUE TO A NOVEL MUTATION IN 5 ALFA REDUCTASE (SRD5A2) GENE**  
Mengen E., KOTAN L. D., YÜKSEL B., TOPALOĞLU A. K.  
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, cilt.88, ss.370, 2017 (SCI-Expanded)
- XXIV. **Idiopathic Hypogonadotropic Hypogonadism Caused by Inactivating Mutations in SRA1.**  
Kotan L. D., COOPER C., DARCAN Ş., CARR I., ÖZEN S., YAN Y., HAMEDANI M., Gürbüz F., MENGEN E., TURAN İ., et al.  
Journal of clinical research in pediatric endocrinology, cilt.8, ss.125-34, 2016 (SCI-Expanded)
- XXV. **CCDC141 Mutation Identified in Anosmic Hypogonadotropic Hypogonadism (Kallmann Syndrome) Alters GnRH Neuronal Migration.**  
HUTCHINS B., Kotan L. D., TAYLOR-BURDS C., OZKAN Y., CHENG P., Gurbuz F., TIONG J., MENGEN E., Yuksel B., Topaloglu A. K., et al.  
Endocrinology, cilt.157, ss.1956-66, 2016 (SCI-Expanded)
- XXVI. **Kallmann Syndrome Due to a Homozygous Missense c.217C > T (p.R73C) Mutation Detected in the**

## **Exon-2 of the PROK2 Gene**

Ozturk M. N., Demirbilek H., KOTAN L. D., Baysal B., Ocal M., TOPALOĞLU A. K.  
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, cilt.86, ss.431-432, 2016 (SCI-Expanded)

- XXVII. **Idiopathic Hypogonadotropic Hypogonadism Caused by Inactivating Mutations in SRA1**  
KOTAN L. D., Cooper C., DARCAN Ş., Carr I., ÖZEN S., Yan Y., Hamedani M. K., GÜRBÜZ F., Mengen E., TURAN İ., et al.  
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, cilt.86, ss.58-59, 2016 (SCI-Expanded)
- XXVIII. **Genetics of Hypogonadotropic Hypogonadism**  
TOPALOĞLU A. K., KOTAN L. D.  
PUBERTY FROM BENCH TO CLINIC: LESSONS FOR CLINICAL MANAGEMENT OF PUBERTAL DISORDERS, cilt.29, ss.36-49, 2016 (SCI-Expanded)
- XXIX. **Complete idiopathic hypogonadotropic hypogonadism due to homozygous GNRH1 mutations in the mutational hot spots in the region encoding the decapeptide**  
MENGEN E., TUNC S., KOTAN L. D., NALBANTOĞLU O., Demir K., GÜRBÜZ F., TURAN İ., ŞEKER G., YÜKSEL B., TOPALOĞLU A. K.  
Hormone Research in Paediatrics, cilt.85, sa.2, ss.107-111, 2016 (SCI-Expanded)
- XXX. **Inactivating Mutations in CCDC141 Causing Idiopathic Hypogonadotropic Hypogonadism/Kallmann Syndrome**  
TURAN İ., Hutchins B. I., Hacıhamdioğlu B., Ozbek M. N., KOTAN L. D., ÖZKAN Y., Stoner H., Cheng P. J., GÜRBÜZ F., Mengen E., et al.  
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, cilt.86, ss.58, 2016 (SCI-Expanded)
- XXXI. **Normosmic idiopathic hypogonadotropic hypogonadism due to a novel homozygous nonsense c.C969A (p.Y323X) mutation in the KISS1R gene in three unrelated families**  
Demirbilek H., Ozbek M. N., Demir K., KOTAN L. D., Cesur Y., Dogan M., Temiz F., Mengen E., GÜRBÜZ F., YÜKSEL B., et al.  
CLINICAL ENDOCRINOLOGY, cilt.82, sa.3, ss.429-438, 2015 (SCI-Expanded)
- XXXII. **Loss-of-Function Mutations in PNPLA6 Encoding Neuropathy Target Esterase Underlie Pubertal Failure and Neurological Deficits in Gordon Holmes Syndrome**  
Topaloğlu A. K., Lomniczi A., Kretzschmar D., Dissen G. A., Kotan L. D., Mcardle C. A., Koç A. F., Hamel B. C., Guclu M., Papatya E. D., et al.  
JOURNAL OF CLINICAL ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.99, 2014 (SCI-Expanded)
- XXXIII. **A rare variant in human fibroblast activation protein associated with ER stress, loss of enzymatic function and loss of cell surface localisation**  
Osborne B., Yao T., Wang X. M., Chen Y., KOTAN L. D., Nadvi N. A., Herdem M., McCaughan G. W., Allen J. D., Yu D. M. T., et al.  
BIOCHIMICA ET BIOPHYSICA ACTA-PROTEINS AND PROTEOMICS, cilt.1844, sa.7, ss.1248-1259, 2014 (SCI-Expanded)
- XXXIV. **Loss of Function Mutations in PNPLA6 Encoding Neuropathy Target Esterase Cause Pubertal Failure and Cerebellar Ataxia (Gordon Holmes Syndrome)**  
KOTAN L. D., LOMNICZI A., Kretzschmar D., Dissen G. A., McArdle C. A., Koc F., Hamel B. C., Guclu M., Papatya E. D., Eren E., et al.  
ENDOCRINE REVIEWS, cilt.35, sa.3, 2014 (SCI-Expanded)
- XXXV. **The Novel Mutation p.Trp147Arg of the Steroidogenic Acute Regulatory Protein Causes Classic Lipoid Congenital Adrenal Hyperplasia with Adrenal Insufficiency and 46,XY Disorder of Sex Development**  
YÜKSEL B., Kulle A. E., GÜRBÜZ F., Welzel M., Kotan D., Mengen E., Holterhus P., TOPALOĞLU A. K., Groetzinger J., Riepe F. G.  
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, cilt.80, sa.3, ss.163-169, 2013 (SCI-Expanded)
- XXXVI. **Inactivating KISS1 mutation and hypogonadotropic hypogonadism.**  
TOPALOĞLU A. K., Tello J. A., KOTAN L. D., OZBEK M. B., YILMAZ M., ERDOĞAN Ş., GÜRBÜZ F., TEMİZ F., Millar R. P., YÜKSEL B.  
The New England journal of medicine, cilt.366, sa.7, ss.629-35, 2012 (SCI-Expanded)

- XXXVII. **Distribution of Gene Mutations Associated with Familial Normosmic Idiopathic Hypogonadotropic Hypogonadism**  
GÜRBÜZ F., KOTAN L. D., Mengen E., ŞIKLAR Z., BERBEROĞLU M., Dokmetas S., Kilicli M. F., Guven A., KİREL B., Saka N., et al.  
JOURNAL OF CLINICAL RESEARCH IN PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY, cilt.4, sa.3, ss.121-126, 2012 (SCI-Expanded)
- XXXVIII. **Temtamy Preaxial Brachydactyly Syndrome Is Caused by Loss-of-Function Mutations in Chondroitin Synthase 1, a Potential Target of BMP Signaling**  
LI Y., LAUE K., TEMTAMY S., AGLAN M., KOTAN L. D., YIGIT G., CANAN H., PAWLIK B., NUERNBERG G., WAKELING E. L., et al.  
AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.87, sa.6, ss.757-767, 2010 (SCI-Expanded)
- XXXIX. **Molecular causes of hypogonadotropic hypogonadism**  
TOPALOĞLU A. K., KOTAN L. D.  
CURRENT OPINION IN OBSTETRICS & GYNECOLOGY, cilt.22, sa.4, ss.264-270, 2010 (SCI-Expanded)
- XL. **Neurokinin B Signalling in Human Puberty**  
TOPALOĞLU A. K., KOTAN L. D., YÜKSEL B.  
JOURNAL OF NEUROENDOCRINOLOGY, cilt.22, sa.7, ss.765-770, 2010 (SCI-Expanded)
- XLI. **Hypogonadotropic Hypogonadism due to a Novel Missense Mutation in the First Extracellular Loop of the Neurokinin B Receptor**  
GÜRAN T., Tolhurst G., BEREKET A., Rocha N., Porter K., Turan S., Gribble F. M., KOTAN L. D., Akcay T., Atay Z., et al.  
JOURNAL OF CLINICAL ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.94, sa.10, ss.3633-3639, 2009 (SCI-Expanded)
- XLII. **TAC3 and TACR3 mutations in familial hypogonadotropic hypogonadism reveal a key role for Neurokinin B in the central control of reproduction**  
TOPALOĞLU A. K., REIMANN F., Guclu M., Yalin A. S., KOTAN L. D., PORTER K. M., SERİN A., MUNGAN N. O., COOK J. R., OZBEK M. N., et al.  
NATURE GENETICS, cilt.41, sa.3, ss.354-358, 2009 (SCI-Expanded)
- XLIII. **A novel missense mutation in the first extracellular loop of the neurokinin B receptor causes hypogonadotropic hypogonadism**  
GÜRAN T., Tolhurst G., BEREKET A., Porter K., DEMİRCİOĞLU S., Gribble F. M., KOTAN L. D., Akcay T., Atay Z., CANAN H., et al.  
HORMONE RESEARCH, cilt.72, ss.402, 2009 (SCI-Expanded)
- XLIV. **TAC3 and TACR3 mutations in familial hypogonadotropic hypogonadism reveal a key role for neurokinin B in human puberty**  
TOPALOĞLU A. K., Reimann F., Guclu M., Yalin A. S., KOTAN L. D., Porter K. M., SERİN A., MUNGAN N. O., Cook J. R., OZBEK M. N., et al.  
HORMONE RESEARCH, cilt.72, ss.49-50, 2009 (SCI-Expanded)

## **Diğer Dergilerde Yayınlanan Makaleler**

- I. **Hipogonadotropik Hipogonadizm ve Kallmann Sendromunda Yeni Tanımlanan DCC/NTN1 Mutasyonları**  
KOTAN GEDİK L. D., ÖZDEMİR D. S., AKKUŞ G., TURAN İ., YÜKSEL B., TOPALOĞLU A. K.  
International Journal of Advances in Engineering and Pure Sciences, 2020 (Hakemli Dergi)
- II. **İdiyopatik Hipogonadotropik Hipogonadizme Neden Olan GNRH1 c.99delA Delesyonunun Klinik ve Genetik İncelemesi**  
KOTAN GEDİK L. D., EREN E., TURAN İ., Mengen e., YÜKSEL B., TOPALOĞLU A. K.  
International Journal of Advances in Engineering and Pure Sciences, 2020 (Hakemli Dergi)
- III. **Molecular structure and genealogical characterization of the DYS458.2 allelic variants founded in Turkey population samples**  
Serin A., CANAN H., ALPER B., Kotan L. D.  
Forensic Sci Int Genet Suppl., sa.3, ss.281-282, 2011 (Hakemli Dergi)

## Kitaplar

### I. Human Genetics of GnRH Neuron Function

TOPALOĞLU A. K., KOTAN L. D.

The GnRH Neuron and Its Control, Herbison A. E., Plant T. M., Editör, John Wiley & Sons, West Sussex, UK , Sussex, ss.443-467, 2018

## Hakemli Kongre / Sempozyum Bildiri Kitaplarında Yer Alan Yayınlar

- I. **COVID-19 Pandemisi Sürecinde Yeni Tanı Tip 1 Diyabet Hastalarında Tek Merkez Deneyimi**  
Özdemir Dilek S., CELİLOĞLU C., TURAN İ., KOTAN GEDİK L. D., GÜRBÜZ F., YÜKSEL B.  
XIX. Çukurova Pediatri Günleri, çevrimiçi, Türkiye, 19 - 21 Mart 2021
- II. **İDİOPATİK HİPOGONADOTROPİK HİPOGONADİZM'DE SEMA3F VE PLXNA3 MUTASYONLARI**  
KOTAN GEDİK L. D., Ternier G., Dağdeviren Çakır A., EMEKSİZ H. C., TURAN İ., Delpouve G., Kardelen A. D., ÖZCABI B., Işık E., MENGEN UÇAKTÜRK E., et al.  
4. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, çevrimiçi, Türkiye, 12 Mart 2021
- III. **DLG2 Mutations in Hypogonadotropic Hypogonadism**  
KOTAN GEDİK L. D., DEMİR K., TURAN İ., TOPALOĞLU A. K.  
4th International Congress of Turkish Neuroendocrinology Society (4th TNED Congress), çevrimiçi, Türkiye, 26 Kasım 2020
- IV. **Kalıtsal Hipofosfatemide Olgularında Moleküler Genetik Analiz Seçimi**  
TURAN İ., KOTAN GEDİK L. D., Özdemir Dilek S., TAŞTAN M., GÜRBÜZ F., BİŞGİN A., ERDEM S., KARABAY BAYAZIT A., TOPALOĞLU A. K., YÜKSEL B.  
XXIV. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji & Diyabet Kongresi, çevrimiçi, Türkiye, 30 Ekim 2020
- V. **İdiyopatik Hipogonadotropik Hipogonadizm'le İlişkili Nadir NDNF Varyantları**  
KOTAN GEDİK L. D., YILDIZ M., TURAN İ., Özdemir Dilek S., GÜRBÜZ F., YÜKSEL B., TOPALOĞLU A. K.  
XXIV. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji & Diyabet Kongresi, çevrimiçi, Türkiye, 30 Ekim 2020
- VI. **Tiroid Neoplazili Çocuk ve Adolesanların İzleminde Tek Merkez Deneyimi**  
Özdemir Dilek S., GÜRBÜZ F., TAŞTAN M., TURAN İ., GÜNEY İ. B., KILIÇ Ş. S., KOTAN GEDİK L. D., YÜKSEL B.  
XXIV. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji & Diyabet Kongresi, çevrimiçi, Türkiye, 30 Ekim 2020
- VII. **CHD7 Mutations in Patients with Anosmic or Normosmic Idiopathic Hypogonadotropic Hypogonadism**  
KOTAN GEDİK L. D., ANIK A., EDA M., TURAN İ., AKKUŞ G., ÖZSU E., BERKET A., özbek m. n., YÜKSEL B., TOPALOĞLU A. K.  
European Society for Paediatric Endocrinology, 19 - 21 Eylül 2019
- VIII. **BMP4 mutations as a novel cause of normosmichypogonadotropic hypogonadism**  
TOPALOĞLU A. K., YILDIRIM R., KOTAN GEDİK L. D., AKKUŞ G., TURAN İ., ünäl e., TAŞTAN M., özdemir dilek s., GÜRBÜZ F., YÜKSEL B.  
European Society for Paediatric Endocrinology 2019, Türkiye, 19 - 21 Eylül 2019
- IX. **Rare BMP4 sequence variants in patients with hypogonadotropic hypogonadism.**  
TOPALOĞLU A. K., YILDIRIM R., KOTAN GEDİK L. D., AKKUŞ G., ünäl e., TURAN İ., özdemir dilek s., gurbuz f., TAŞTAN M., YÜKSEL B.  
ASHG 2019, 15 - 19 Ekim 2019
- X. **A Rare Cause of Hypogonadotropic Hypogonadism: FGFR1Mutation**  
erbas i. m., PAKETÇİ A., acar s., KOTAN GEDİK L. D., DEMİR K., ABACI A., BÖBER E.  
European Society for Paediatric Endocrinology, 19 - 21 Eylül 2019
- XI. **21-Hidroksilaz Eksikliği Tanılı 113 Hastanın Mutasyon Dağılımları ve Fenotip-Genotip İlişkisi**  
TURAN İ., TAŞTAN M., boğa d., GÜRBÜZ F., KOTAN GEDİK L. D., TULİ A., TOPALOĞLU A. K., YÜKSEL B.  
23. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Kongresi, Türkiye, 17 - 21 Nisan 2019
- XII. **Normosmik ve Anosmik İdiyopatik Hipogonadotropik Hipogonadizmde PLXNA1 Varyanlarının**

### **Prevalansı ve İlişkili Fenotipleri**

KOTAN GEDİK L. D., ışık e., TURAN İ., EDA M., AKKUŞ G., TAŞTAN M., GÜRBÜZ F., YÜKSEL B., TOPALOĞLU A. K.  
23. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Kongresi, Türkiye, 17 - 21 Nisan 2019

### **XIII. NORMOSMİK VE ANOSMİK İDİYOPATİK HİPOGONADOTROPİK HİPOGONADİZMDE PLXNA1 VARYANLARININ PREVALANSI VE İLİŞKİLİ FENOTİPLERİ**

KOTAN GEDİK L. D., IŞIK E., TURAN İ., MENGEN E., AKKUŞ G., TAŞTAN M., GÜRBÜZ F., YÜKSEL B., TOPALOĞLU A. K.  
3.EGE ENDOKRİN HASTALIKLAR VE GENETİK SEMPOZYUMU, İzmir, Türkiye, 7 - 09 Mart 2019

### **XIV. Adrenal Yetmezlik ve Hipogonadotropik Hipogonadizm Olmadan 46,XY Cinsiyet Gelişim Bozukluğu İle Gelen İki DAX1 Gen Mutasyonu Olgusu**

TAŞTAN M., TURAN İ., GÜRBÜZ F., KOTAN GEDİK L. D., YÜKSEL B.  
9. Çocuk Endokrinolojisi Olgu Sunumları, Türkiye, 19 - 20 Ekim 2018

### **XV. Aldosteron Sentez Defekti Veya Direncine Bağlı Hipoaldosteronizm Olgusu Serisinin Moleküler Genetik Araştırması**

TURAN İ., KOTAN GEDİK L. D., TAŞTAN M., GÜRBÜZ F., TOPALOĞLU A. K., YÜKSEL B.  
XXII. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Kongresi, Türkiye, 18 - 22 Nisan 2018

### **XVI. Kisspeptin Induce Aromatase Expression via Kisspeptin Receptor (GPR54) in MCF 7 Breast Cancer Cell Line**

YILMAZ M. B., Öksüz H., DEMİRHAN O., LÜLEYAP H. Ü., PAZARBAŞI A., KOCATÜRK SEL S., KOTAN GEDİK L. D., TOPALOĞLU A. K., YILMAZ M., Öztecik E., et al.

European Human Genetics Conference-ESHG 2017, Kopenhag, Danimarka, 27 - 30 Mayıs 2017

### **XVII. CASR Mutasyonuna Bağlı Yenidoğanın Ciddi Hiperparatiroidisinde Cinacalset Tedavi Etkinliği**

TURAN İ., TAŞTAN M., KÖR Y., KOTAN GEDİK L. D., MERT M. K., GÜRBÜZ F., TOPALOĞLU A. K., YÜKSEL B.  
XXI. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Kongresi, Antalya, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017

### **XVIII. Leptinin pubertal KISS1 KISS1R TAC2 ve TACR3 genlerinin ekspresyonlarına etkisinin gt 1 7hipotalamik hücre hattında değerlendirilmesi**

ILGAZ N. S., cömertpay g., ÖZPAK L., akbal e., öksüz h., yılmaz m., PAZARBAŞI A., KOTAN GEDİK L. D., TOPALOĞLU A. K., YILMAZ M. B.

1. Uluslararası Akdeniz Bilim ve Mühendislik Kongresi, 26 - 28 Ekim 2016

### **XIX. İnsan meme kanseri mcf7 hücre hattında kisspeptinin aromataz ekspresyonu üzerine etkisinin incelenmesi**

öksüz h., barç e. d., öztecik e., KOTAN GEDİK L. D., TOPALOĞLU A. K., PAZARBAŞI A., yılmaz m., ILGAZ N. S., cömertpay g., YILMAZ M. B.

1. Uluslararası Akdeniz Bilim ve Mühendislik Kongresi, 26 - 28 Ekim 2016

### **XX. İnsan meme kanseri hücre hattında kisspeptinin aromataz ekspresyonu üzerine etkisinin incelenmesi**

Öksüz H., ÖZTECİK E., Barç E. D., KOTAN GEDİK L. D., Cömertpay G., ILGAZ N. S., TOPALOĞLU A. K., YILMAZ M., PAZARBAŞI A., YILMAZ M. B.

1st International Mediterranean Science and Engineering Congress. October 26-28, 2016. Adana, Turkey, Adana, Türkiye, 26 - 28 Ekim 2016

### **XXI. Leptinin pubertal Kiss1 Kiss1R TacR ve TacR3 genlerinin ekspresyonlarına etkisinin GT 1 7 hipotalamik hücre hattında değerlendirilmesi**

ILGAZ N. S., Cömertpay G., AKBAL E., ÖKSÜZ H., ÖZPAK L., TOPALOĞLU A. K., KOTAN GEDİK L. D., YILMAZ M., PAZARBAŞI A., YILMAZ M. B.

1st International Mediterranean Science and Engineering Congress. October 26-28, 2016. Adana, Turkey, Adana, Türkiye, 26 - 28 Ekim 2016

### **XXII. Kallmann Syndrome Due to a Homozygous Missense c.217CT (p.R73C) Mutation Detected in the Exon-2 of the PROK2 Gene**

özbeke m. n., DEMİRBELEK H., KOTAN GEDİK L. D., BAYSAL B., ocal m., TOPALOĞLU A. K.  
European Society for Paediatric Endocrinology 2016, 10 - 12 Eylül 2016

### **XXIII. Idiopathic Hypogonadotropic Hypogonadism Caused by Inactivating Mutations in SRA1 Hormone Research in Paediatrics, Vol. 86, Suppl. 1, 2016**

KOTAN GEDİK L. D., Cooper c., DARCAN Ş., carr i., ÖZEN S., yan y., hamedani M. k., GÜRBÜZ F., mengeni e., TURAN İ.,

et al.

55th Annual Meeting of the European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE), Paris, 10 - 12 Eylül 2016, cilt.86, ss.1-556

- XXIV. **ABCC8 Geninde Yeni Bir Splice Site Mutasyonuna Bağlı Hiperinsülinemik Hipoglisemi Olgusunun Sirolimus Tedavisi ile 6 Aylık İzlemi.**  
TURAN İ., KOTAN GEDİK L. D., FIRAT Z., Ulubay A., TOPALOĞLU A. K., YÜKSEL B.  
Çocuk Endokrinolojisi Olgu Sunumları 8., Adana, Türkiye, 28 Nisan 2016
- XXV. **ABCC8 Geninde Yeni Bir Splice Site Mutasyonuna Bağlı Hiperinsülinemik Hipoglisemi Olgusunun Sirolimus Tedavisi ile 6Aylık İzlemi**  
TURAN İ., KOTAN GEDİK L. D., FIRAT Z., ULUBAY A., TOPALOĞLU A. K., YÜKSEL B.  
2016 Çocuk Endokrinolojisi Olgu Sunumları-8, Türkiye, 29 - 30 Nisan 2016
- XXVI. **İzole Büyüme Hormonu Eksikliğinde Tedavi Yanıtlarının Değerlendirilmesi**  
BULUT F. D., mungen e., GÜRBÜZ F., TOPALOĞLU A. K., YÜKSEL B., KOTAN GEDİK L. D.  
18. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Kongresi, Türkiye, 5 - 08 Kasım 2014
- XXVII. **Idiopathic Hypogonadotropic Hypogonadism due to a GNRH1 Mutation**  
mungen e., KOTAN GEDİK L. D., GÜRBÜZ F., YÜKSEL B., TOPALOĞLU A. K.  
53rd Annual Meeting of the European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE). Dublin, Ireland, 18 - 20 Eylül 2014, cilt.82, ss.1-507
- XXVIII. **Loss of Function Mutations in pnp1a6 Cause Hypogonadotropic Hypogonadism due to Impaired LH Release from Pituitary Gonadotropes**  
TOPALOĞLU A. K., lomniczi A., Kretzschmar d., Dissen g., KOTAN GEDİK L. D., McArdle c., KOÇ A. F., hamel b., GÜÇLÜ M., papatya e., et al.  
ESPE 2014, 20 - 22 Eylül 2014
- XXIX. **Adrenal Yetmezliğin Nadir Bir Nedeni: Konjenital Lipoid Adrenal Hiperplazi**  
GÜRBÜZ F., KOTAN GEDİK L. D., mungen e., TOPALOĞLU A. K., YÜKSEL B.  
6. Çocuk Endokrinolojisi Olgu Sunumları, Türkiye, 18 - 19 Nisan 2014
- XXX. **Nikotinamid Nükleotid Transhidrogenaz Kodlayan NNT Genindeki Mutasyona Bağlı Familial Glukokortikoid Eksikliği**  
GÜRBÜZ F., TEMİZ F., mungen e., KOTAN GEDİK L. D., TOPALOĞLU A. K., YÜKSEL B.  
Çocuk Endokrinolojisi Olgu Sunumları-5 Toplantısı, Türkiye, 12 - 13 Nisan 2013
- XXXI. **A novel mutation in TACR3 gene leading to idiopathic hypogonadotropic hypogonadism with clinical reversibility in some affected family members** Horm Res Paediatr 2012;78(suppl 1):19-46  
GÜRBÜZ F., ÖZEN S., KOTAN GEDİK L. D., mungen e., YÜKSEL B., TOPALOĞLU A. K.  
European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE) 51st Annual Meeting, Leipzig, September 2012, 20 - 23 Eylül 2012, cilt.78
- XXXII. **Normoosmik İdyopatik Hipogonadotropik Hipogonadizme Neden Olan KISS1R Geninde Yeni Mutasyon**  
özbe m. n., KOTAN GEDİK L. D., DEMİR BİLEK H., CESUR Y., doğan m., GÜRBÜZ F., TEMİZ F., YÜKSEL B., TOPALOĞLU A. K.  
15. Ulusal Pediatrik Endokrin ve Diyabet Kongresi, Türkiye, 23 - 26 Kasım 2011
- XXXIII. **Novel mutations in the Steroidogenic Acute Regulatory Protein (StAR) in 46, XY cases with adrenal insufficiency and complete sex reversal, Hormone Research in Paediatrics, Vol. 76, Suppl. 2, 2011**  
GÜRBÜZ F., KOTAN GEDİK L. D., TEMİZ F., TOPALOĞLU A. K., YÜKSEL B.  
European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE) 50th Annual Meeting, Glasgow, September 2011, 25 - 28 Eylül 2011, cilt.76

## Desteklenen Projeler

YÜKSEL B., KOTAN L. D., TOPALOĞLU A. K., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Puberte Biyolojisinde Rol Alan Yeni Genlerin Belirlenmesi, 2016 - 2019



YÜKSEL B., KOTAN L. D., TOPALOĞLU A. K., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Püberte Fizyolojisinde Görevli Yeni Genlerin Saptanması, 2016 - 2019  
TOPALOĞLU A. K., KOTAN L. D., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Ergenlik Döneminin Başlamasında Rol Alan Yeni Genlerin Belirlenmesi, 2016 - 2017  
TÜBİTAK Projesi, İnsanda Püberte Sürecinde Rol Alan Yeni Genlerin Belirlenmesi Ve Fonksiyonel Analizleri, 2010 - 2013

## Bilimsel Kuruluşlardaki Üyelikler / Görevler

Çocuk Endokrinolojisi ve Diyabet Derneği, Üye, 2015 - Devam Ediyor

## Metrikler

Yayın: 82

Atıf (WoS): 1395

Atıf (Scopus): 1491

H-İndeks (WoS): 14

H-İndeks (Scopus): 13

## Kongre ve Sempozyum Katılımı Faaliyetleri

22. UPEK, Katılımcı, Antalya, Türkiye, 2018
21. UPEK, Katılımcı, Antalya, Türkiye, 2017
2. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, Katılımcı, İzmir, Türkiye, 2017
- PES, Katılımcı, İstanbul, Türkiye, 2016
8. Çocuk Endokrinolojisi Olgu Sunumları, Katılımcı, Adana, Türkiye, 2016
54. ESPE, Katılımcı, Paris, Fransa, 2015
19. UPEK, Katılımcı, İstanbul, Türkiye, 2015
3. Çukurova Biyoteknoloji Günleri, Katılımcı, Adana, Türkiye, 2015
13. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Katılımcı, Adana, Türkiye, 2015
1. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, Katılımcı, İzmir, Türkiye, 2015
- British Society for Neuroendocrinology, Katılımcı, Birleşik Krallık, 2011
- Çocuk İstismarını ve İhmalini Önleme Kongresi, Katılımcı, Ankara, Türkiye, 2009
- ATUD Kış Toplantısı, Katılımcı, Adana, Türkiye, 2009
8. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Katılımcı, Çanakkale, Türkiye, 2008
- EMBO Young Scientists Forum, Katılımcı, İstanbul, Türkiye, 2008
1. Çukurova Bölgesel Adli Tıp Toplantısı, Katılımcı, Adana, Türkiye, 2008

## Ödüller

KOTAN L. D., JCRPE dergisi orjinal makale birincilik ödülü, Çocuk Endokrinolojisi ve Diyabet Derneği, Eylül 2016

## Akademi Dışı Deneyim

University of Cambridge

The Wellcome Sanger Institute

Ankara Üniversitesi Biyoteknoloji Enstitüsü