

## Assoc. Prof. LEMAN DAMLA KOTAN

### Personal Information

**Email:** dkotan@cu.edu.tr

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

### International Researcher IDs

ORCID: 0000-0001-6176-8986

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

Yoksis Researcher ID: 228900

### Education Information

Post Doctorate, Cukurova University, Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Turkey 2014 - 2015

Doctorate, Cukurova University, Fen Bilimleri Enstitüsü, Biyoteknoloji Abd, Turkey 2010 - 2014

Postgraduate, Cukurova University, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Adli Tıp Abd, Turkey 2007 - 2010

Undergraduate, Cukurova University, Fen Edebiyat Fakültesi, Biyoloji Bölümü, Turkey 2003 - 2007

### Certificates, Courses and Trainings

Education Management and Planning, Uygulamalı Yeni Nesil Dizi Analizi Kursu, Ege Üniversitesi, 2017

Health&Medicine, 1. Pediatrik Endokrinolojiye Giriş Kursu, Çocuk Endokrinolojisi ve Diyabet Derneği, 2015

Health&Medicine, Kalıtsal Metabolik Hastalıklarda Moleküler Analizler Kursu, Çocuk Beslenme ve Metabolizma Derneği, 2015

Health&Medicine, Cinsiyet Gelişim Bozukluklarında Kullanılan Moleküler Genetik Yöntemler Kursu, Ege Üniversitesi, 2015

Health&Medicine, Perinatal Ölümler Kursu, Çukurova Üniversitesi Adli Tıp ABD., 2010

Education Management and Planning, Ulusal ve Uluslararası Projelerin Hazırlanması Başvuru ve Yönetimi Kursu, Çukurova Üniversitesi, 2008

### Dissertations

Doctorate, İNSAN PÜBERTE SÜRECİNDE ROL ALAN YENİ BİR GENİN BELİRLENMESİ, Cukurova University, Fen Bilimleri Enstitüsü, Biyoteknoloji Abd, 2014

Postgraduate, SİLİKA METODU İLE KEMİKTEN DNA EKSTRAKSİYONU, Cukurova University, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Adli Tıp Abd, 2010

### Research Areas

Medicine, Health Sciences, Internal Medicine Sciences, Child Health and Diseases, Pediatric Endocrinology and Metabolism, Life Sciences, Molecular Biology and Genetics, Genomics, Natural Sciences

### Academic Titles / Tasks

## Published journal articles indexed by SCI, SSCI, and AHCI

- I. **Novel CUL3 Variant in Pseudohypoadosteronism Type 2**  
TURAN İ., KOTAN L. D., ATMIŞ B., KARABAY BAYAZIT A., YÜKSEL B.  
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, vol.95, no.SUPPL 2, pp.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, vol.34, no.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, vol.94, no.9-10, pp.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, vol.141, no.2, pp.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, vol.14, pp.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, vol.23, no.6, pp.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, vol.34, no.5, pp.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, vol.12, no.3, pp.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, vol.63, no.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, vol.91, pp.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., Ozsu E., BEREKET A., Ozbek M. N., YÜKSEL B., TOPALOĞLU A. K.  
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, vol.91, pp.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, vol.95, no.2, pp.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, vol.88, pp.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, vol.5, pp.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, vol.93, pp.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, vol.4, pp.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, vol.9, no.2, pp.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, vol.102, no.6, pp.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, vol.88, pp.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, vol.88, pp.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, vol.88, pp.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, vol.88, pp.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, vol.88, pp.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, vol.8, pp.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, vol.157, pp.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, vol.86, pp.431-432, 2016 (SCI-Expanded)
- XXVII. **Idiopathic Hypogonadotrophic 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, vol.86, pp.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, vol.29, pp.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, vol.85, no.2, pp.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, vol.86, pp.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, vol.82, no.3, pp.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**  
Topaloglu 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, vol.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, vol.1844, no.7, pp.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, vol.35, no.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, vol.80, no.3, pp.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, vol.366, no.7, pp.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, vol.4, no.3, pp.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, vol.87, no.6, pp.757-767, 2010 (SCI-Expanded)
- XXXIX. **Molecular causes of hypogonadotropic hypogonadism**  
TOPALOĞLU A. K., KOTAN L. D.  
CURRENT OPINION IN OBSTETRICS & GYNECOLOGY, vol.22, no.4, pp.264-270, 2010 (SCI-Expanded)
- XL. **Neurokinin B Signalling in Human Puberty**  
TOPALOĞLU A. K., KOTAN L. D., YÜKSEL B.  
JOURNAL OF NEUROENDOCRINOLOGY, vol.22, no.7, pp.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, vol.94, no.10, pp.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, vol.41, no.3, pp.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, vol.72, pp.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, vol.72, pp.49-50, 2009 (SCI-Expanded)

## Articles Published in Other Journals

- 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 (Peer-Reviewed Journal)
- 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 (Peer-Reviewed Journal)

**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., no.3, pp.281-282, 2011 (Peer-Reviewed Journal)

**Books & Book Chapters**

**I. Human Genetics of GnRH Neuron Function**

TOPALOĞLU A. K., KOTAN L. D.

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

**Refereed Congress / Symposium Publications in Proceedings**

**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, Turkey, 19 - 21 March 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, Turkey, 12 March 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, Turkey, 26 November 2020

**IV. Kalıtsal Hipofosfatemli 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, Turkey, 30 October 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, Turkey, 30 October 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, Turkey, 30 October 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., BEREKET A., özbek m. n., YÜKSEL B., TOPALOĞLU A. K.

European Society for Paediatric Endocrinology, 19 - 21 September 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, Turkey, 19 - 21 September 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 October 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 September 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, Turkey, 17 - 21 April 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, Turkey, 17 - 21 April 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, Turkey, 7 - 09 March 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, Turkey, 19 - 20 October 2018
- XV. **Aldosteron Sentez Defekti Veya Direncine Bağlı Hipoaldosteronizm Olgu 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, Turkey, 18 - 22 April 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, Denmark, 27 - 30 May 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, Turkey, 26 - 30 April 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 October 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 October 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, Turkey, 26 - 28 October 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, Turkey, 26 - 28 October 2016
- XXII. **Kallmann Syndrome Due to a Homozygous Missense c.217CT (p.R73C) Mutation Detected in the**

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

özbek m. n., DEMİR BİLEK H., KOTAN GEDİK L. D., BAYSAL B., ocal m., TOPALOĞLU A. K.  
European Society for Paediatric Endocrinology 2016, 10 - 12 September 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., mngen e., TURAN İ., et al.  
55th Annual Meeting of the European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE), Paris, 10 - 12 September 2016, vol.86, pp.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, Turkey, 28 April 2016
- XXV. **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.  
2016 Çocuk Endokrinolojisi Olgu Sunumları-8, Turkey, 29 - 30 April 2016
- XXVI. **İzole Büyüme Hormonu Eksikliğinde Tedavi Yanıtlarının Değerlendirilmesi**  
BULUT F. D., mngen e., GÜRBÜZ F., TOPALOĞLU A. K., YÜKSEL B., KOTAN GEDİK L. D.  
18. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Kongresi, Turkey, 5 - 08 November 2014
- XXVII. **Idiopathic Hypogonadotropic Hypogonadism due to a GNRH1 Mutation**  
mngen 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 September 2014, vol.82, pp.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 September 2014
- XXIX. **Adrenal Yetmezliğin Nadir Bir Nedeni: Konjenital Lipoid Adrenal Hiperplazi**  
GÜRBÜZ F., KOTAN GEDİK L. D., mngen e., TOPALOĞLU A. K., YÜKSEL B.  
6. Çocuk Endokrinolojisi Olgu Sunumları, Turkey, 18 - 19 April 2014
- XXX. **Nikotinamid Nükleotid Transhidrogenaz Kodlayan NNT Genindeki Mutasyona Bağlı Familial Glukokortikoid Eksikliği**  
GÜRBÜZ F., TEMİZ F., mngen e., KOTAN GEDİK L. D., TOPALOĞLU A. K., YÜKSEL B.  
Çocuk Endokrinolojisi Olgu Sunumları-5 Toplantısı, Turkey, 12 - 13 April 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., mngen e., YÜKSEL B., TOPALOĞLU A. K.  
European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE) 51st Annual Meeting, Leipzig, September 2012, 20 - 23 September 2012, vol.78
- XXXII. **Normosmik İdyopatik Hipogonadotropik Hipogonadizme Neden Olan KISS1R Geninde Yeni Mutasyon**  
özbek 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, Turkey, 23 - 26 November 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 September 2011, vol.76



## Supported Projects

YÜKSEL B., KOTAN L. D., TOPALOĞLU A. K., Project Supported by Higher Education Institutions, Püberte Biyolojisinde Rol Alan Yeni Genlerin Belirlenmesi, 2016 - 2019

YÜKSEL B., KOTAN L. D., TOPALOĞLU A. K., Project Supported by Higher Education Institutions, Püberte Fiziyojisinde Görevli Yeni Genlerin Saptanması, 2016 - 2019

TOPALOĞLU A. K., KOTAN L. D., Project Supported by Higher Education Institutions, Ergenlik Döneminin Başlamasında Rol Alan Yeni Genlerin Belirlenmesi, 2016 - 2017

TUBITAK Project, İnsanda Püberte Sürecinde Rol Alan Yeni Genlerin Belirlenmesi Ve Fonksiyonel Analizleri, 2010 - 2013

## Memberships / Tasks in Scientific Organizations

Çocuk Endokrinolojisi ve Diyabet Derneği, Member, 2015 - Continues

## Metrics

Publication: 82

Citation (WoS): 1395

Citation (Scopus): 1491

H-Index (WoS): 14

H-Index (Scopus): 13

## Congress and Symposium Activities

22. UPEK, Attendee, Antalya, Turkey, 2018

21. UPEK, Attendee, Antalya, Turkey, 2017

2. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, Attendee, İzmir, Turkey, 2017

PES, Attendee, İstanbul, Turkey, 2016

8. Çocuk Endokrinolojisi Olgu Sunumları, Attendee, Adana, Turkey, 2016

54. ESPE, Attendee, Paris, France, 2015

19. UPEK, Attendee, İstanbul, Turkey, 2015

3. Çukurova Biyoteknoloji Günleri, Attendee, Adana, Turkey, 2015

13. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Attendee, Adana, Turkey, 2015

1. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, Attendee, İzmir, Turkey, 2015

British Society for Neuroendocrinology, Attendee, United Kingdom, 2011

Çocuk İstismarını ve İhmalini Önleme Kongresi, Attendee, Ankara, Turkey, 2009

ATUD Kış Toplantısı, Attendee, Adana, Turkey, 2009

8. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Attendee, Çanakkale, Turkey, 2008

EMBO Young Scientists Forum, Attendee, İstanbul, Turkey, 2008

1. Çukurova Bölgesel Adli Tıp Toplantısı, Attendee, Adana, Turkey, 2008

## Awards

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

## Non Academic Experience

University of Cambridge  
The Wellcome Sanger Institute  
Ankara Üniversitesi Biyoteknoloji Enstitüsü