

**Dr. Öğr. Üyesi FATMA DERYA
BULUT**



Kişisel Bilgiler

İş Telefonu: [+90 322 338 6060](tel:+903223386060) Dahili: 3256

İş Telefonu: [+90 322 338 6060](tel:+903223386060) Dahili: 3252

Fax Telefonu: [+90 322 338 6931](tel:+903223386931)

Web: <https://avesis.cu.edu.tr//2395>

Uluslararası Araştırmacı ID'leri

ORCID: 0000-0003-0529-2404

Publons / Web Of Science ResearcherID: J-8564-2018

Yoksis Araştırmacı ID: 119268

Eğitim Bilgileri

Tıpta Yandal Uzmanlık, Çukurova Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri, Türkiye 2015 - 2018

Tıpta Uzmanlık, Çukurova Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Türkiye 2009 - 2014

Lisans, Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Türkiye 2003 - 2009

Yabancı Diller

İngilizce, C1 İleri

Yaptığı Tezler

Tıpta Uzmanlık, Büyüme hormonu tedavisi alan hastaların tedavi yanıtlarının değerlendirilmesi ve multipl hipofizer hormon yetmezliği olan olguların genetik etiyolojilerinin araştırılması, Çukurova Üniversitesi, Tıp Fakültesi, 2014

Araştırma Alanları

Pediyatrik Endokrinoloji ve Metabolizma

Akademik Unvanlar / Görevler

Öğretim Görevlisi Dr., Çukurova Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri, 2021 - Devam Ediyor

SCI, SSCI ve AHCI İndekslerine Giren Dergilerde Yayımlanan Makaleler

- Early diagnostic clues of mucopolysaccharidosis 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. **Actions speak louder than words: Home visits and its effect on dietary adherence in patients with phenylketonuria**
Bulut F. D., Kor D., Kilavuz S., Cicek E., Koseci B., Kara E., Burgac E., Kaplan İ., Mungan N. O.
J Paediatr Child Health, cilt.59, sa.11, ss.1238-1243, 2023 (SCI-Expanded)
- III. **Perspectives of adult patients with lysosomal storage diseases on the transition from pediatric to adult healthcare in Turkey**
Bulut F. D., Seydaoğlu G., Kor D., Kilavuz S., Boz A., Önenli Mungan N.
ARCHIVES DE PEDIATRIE, cilt.30, sa.7, ss.450-454, 2023 (SCI-Expanded)
- IV. **Hematopoietic stem cell transplantation with reduced toxicity conditioning regimen in mitochondrial neurogastrointestinal encephalopathy syndrome**
Ozek G., Aksoylar S., Ucar S. K., Canda E., Akcan M., Carti O., Sivis Z. O., Oymak Y., Yazici H., Bax B., et al.
PEDIATRIC BLOOD AND CANCER, cilt.70, sa.7, ss.30304, 2023 (SCI-Expanded)
- V. **Expanding the phenotypic landscape of Gaucher disease type 3c with a novel entity - Transient neonatal cholestasis**
Bulut F. D., Kor D., Şeker Yılmaz B., Kilavuz S., Kaplan İ., Ekinci F., Burgaç E., Varol F. İ., Köşeci B., Tuğ Bozdoğan S., et al.
EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.66, sa.6, ss.104764, 2023 (SCI-Expanded)
- VI. **A NOVEL VARIATION OF GAMT IN CEREBRAL CREATINE DEFICIENCY SYNDROME, FIRST COMPLETE HOMOZYGOUS DELETION OF GAMT**
Ucar H. K., Bulut F. D., Gurbuz B. B., Dilek O., Guney I.
Genetika Belgrade, cilt.55, sa.1, ss.415-426, 2023 (SCI-Expanded)
- VII. **Real-world patient data on immunity and COVID-19 status of patients with MPS, Gaucher, and Pompe diseases from Turkey**
Kilavuz S., Kor D., BULUT F. D., Serbes M., Karagoz D., Altintas D. U., Bisgin A., Seydaoglu G., Mungan H. N. O.
ARCHIVES DE PEDIATRIE, cilt.29, sa.6, ss.415-423, 2022 (SCI-Expanded)
- VIII. **A rare cause of microcephaly, thin corpus callosum and refractory epilepsy due to a novel SLC1A4 gene mutation**
Sarigecili E., BULUT F. D., Anlas O.
CLINICAL NEUROLOGY AND NEUROSURGERY, cilt.218, 2022 (SCI-Expanded)
- IX. **Diagnostic value of plasma lysosphingolipids levels in a Niemann-Pick disease type C patient with transient neonatal cholestasis**
Bulut F. D., Bozbulut N. E., Ozalp O., DALGIÇ B., Mungan N. O., Ucar H. K., BİBEROĞLU G.
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.35, ss.681-685, 2022 (SCI-Expanded)
- X. **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, cilt.40, ss.498-507, 2022 (SCI-Expanded)
- XI. **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, cilt.52, sa.05, ss.358-369, 2021 (SCI-Expanded)
- XII. **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, cilt.16, sa.1, 2021 (SCI-Expanded)
- XIII. **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)
- XIV. **Congenital erythropoietic porphyria with erythrodontia: A case report**
Çiftçi V., Kilavuz S., Bulut F. D., Mungan H. N., Bişgin A., Doğan M. C.
INTERNATIONAL JOURNAL OF PAEDIATRIC DENTISTRY, cilt.29, ss.542-548, 2019 (SCI-Expanded)

- XV. **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, cilt.61, sa.3, ss.330-336, 2019 (SCI-Expanded)
- XVI. **Coexistence of 2 rare autosomal recessively inherited disorders manifesting with immune deficiency; IL-12 receptor beta 1 and biotinidase deficiencies**
DOĞRUEL D., BULUT F. D., YILMAZ M., Onenli-Mungan N., ALTINTAŞ D. U.
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.60, sa.5, ss.584-587, 2018 (SCI-Expanded)
- XVII. **Four Gaucher disease type II patients with three novel mutations: a single centre experience from Turkey.**
BULUT F. D., KÖR D., ŞEKER-YILMAZ B., Hergüner Ö., CEYLANER S., ÖZKINAY F., KILAVUZ S., ÖNENLI-MUNGAN N.
Metabolic brain disease, cilt.33, ss.1223-1227, 2018 (SCI-Expanded)
- XVIII. **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, cilt.33, sa.3, ss.977-979, 2018 (SCI-Expanded)
- XIX. **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, cilt.59, sa.4, ss.434-441, 2017 (SCI-Expanded)
- XX. **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, cilt.30, sa.7, ss.713-718, 2017 (SCI-Expanded)
- XXI. **An ignored cause of red urine in children: rhabdomyolysis due to carnitine palmitoyltransferase II (CPT-II) deficiency.**
MELEK E., BULUT F. D., ATMIŞ B., YILMAZ B. S., BAYAZIT A., MUNGAN N. O.
Journal of pediatric endocrinology & metabolism : JPEM, cilt.30, sa.2, ss.237-239, 2017 (SCI-Expanded)
- XXII. **A Desensitization Method to Maintain Enzyme Replacement Therapy in Mucopolysaccharidosis Type VI.**
KOR D., Şeker Y., BULUT F. D., Önenli M., Ufuk A.
Journal of investigational allergology & clinical immunology, cilt.26, ss.130-2, 2016 (SCI-Expanded)
- XXIII. **TYROSINEMIA TYPE 1 AND NEUROGENIC CRISIS: A CASE REPORT**
BULUT F. D., KOR D., Onenli-Mungan N., Yükselmiş U., İNCECİK F., Yildizdas D.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.35, 2012 (SCI-Expanded)

Diğer Dergilerde Yayınlanan Makaleler

- I. **Evaluation of Patients Diagnosed with Congenital Glycosylation Defects: A Rainbow of Inherited Metabolic Disorders**
Kilavuz 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, cilt.23, ss.31-40, 2023 (Hakemli Dergi)
- II. **Clinical spectrum of early onset "Mediterranean" (homozygous p. P131L mutation) mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy**
KALKAN UÇAR S., YAZICI H., CANDA E., ER E., BULUT F. D., ERASLAN C., ONAY H., bax b. e., ÇOKER M.
JIMD REPORTS, cilt.63, sa.5, ss.484-493, 2022 (Scopus)
- III. **Etiological Evaluation of Patients with Hepatomegaly, Splenomegaly and Hepatosplenomegaly Referred to a Pediatric Metabolism Unit**
BULUT F. D., BİLGİNER GÜRBÜZ B.
Acıbadem Üniversitesi Sağlık Bilimleri Dergisi, cilt.13, sa.3, ss.369-373, 2022 (Hakemli Dergi)
- IV. **Herediter Tirozinemi Tip-1 ve Tip-1 Diabetes Mellitus Birlikteliğinde Diyet Yönetimi: Olgu Sunumu**

Kartal T., Bulut F. D., Kor D., Köşeci B., Celiloğlu C., Kara E., Dilek S. Ö., Yüksel B., Mungan N. Ö.
Beslenme ve Diyet Dergisi, cilt.49, sa.3, ss.115-120, 2022 (Hakemli Dergi)

- V. **GM2 gangliosidoses: evaluation of clinical, biochemical and genetic findings of patients with three novel mutations**
BİLGİNER GÜRBÜZ B., BULUT F. D., KOÇ UÇAR H., SARIGEÇİLİ E., SARIKEPE B., ÖZALP Ö.
CUKUROVA MEDICAL JOURNAL, cilt.46, sa.3, ss.1201-1207, 2021 (ESCI)
- VI. **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, cilt.14, sa.2, ss.354-359, 2021 (Hakemli Dergi)
- VII. **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, cilt.8, sa.2, ss.206-208, 2021 (ESCI)
- VIII. **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 (Hakemli Dergi)
- IX. **COEXISTENCE OF TWO RARE DISORDERS GALACTOSEMIA AND SITUS INVERSUS TOTALIS: A CASE REPORT**
Demir I., BULUT F. D., Orhan Z., Kilavuz S., ALINÇ ERDEM S., Balli T., KOR D., Onenli Mungan N.
JOURNAL OF ISTANBUL FACULTY OF MEDICINE-ISTANBUL TIP FAKULTESİ DERGISI, cilt.83, sa.2, ss.168-171, 2020 (ESCI)
- X. **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)
- XI. **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 (Hakemli Dergi)
- XII. **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., Kilavuz S., Mungan N. O.
JOURNAL OF PEDIATRIC RESEARCH, cilt.5, sa.1, ss.54-56, 2018 (ESCI)
- XIII. **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, cilt.5, sa.1, ss.7-11, 2018 (ESCI)
- XIV. **Hypercarotenemia**
Ovetti N. H. C., Mungan H. N. O., Yılmaz B. S., BULUT F. D.
CUKUROVA MEDICAL JOURNAL, cilt.43, sa.2, ss.500-501, 2018 (ESCI)
- XV. **Munchausen by proxy sendromu: Bir olgu sunumu**
AKGÜNDÜZ E., KAYA K., KALAOĞLU E., BULUT F. D., HİLAL A.
Ahi Evran Medical Journal, cilt.1, sa.1, ss.16-18, 2018 (Hakemli Dergi)
- XVI. **Komplet ve İnkompakt Lesch-Nyhan Sendromlu Üç Olgu Sunumu ve İlk Kez Situs İnvorsus Totalis Birlikteliği**
burgaç e., BULUT F. D., yılmaz b., ATMIŞ B., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
Archives Of Pediatrics & Adolescent Medicine, cilt.2, sa.1, ss.13-15, 2017 (Hakemli Dergi)
- XVII. **Tekrarlayan Fasiyal Paralizili bir Olgu: MelkerssonRosenthal Sendromu**
BULUT F. D., GÜL MERT G., İNCECİK F., HERGÜNER M. Ö., ALTUNBAŞAK Ş.
CUKUROVA MEDICAL JOURNAL, cilt.39, sa.4, ss.918-921, 2014 (Hakemli Dergi)

Kitap & Kitap Bölümleri

- I. **Aromatik L-Aminoasit Dekarboksilaz Eksikliği**
KARA E., BULUT F. D.
Türkiye Klinikleri Çocuk Metabolizma Hastalıkları Özel Konular: Nörotransmitter Hastalıkları, Zübarioğlu Tanyel, Editör, Türkiye Klinikleri-Ortadoğu Reklam Tanıtım Yayıncılık Turizm Eğitim İnşaat Sanayi ve Ticaret A.Ş., Ankara, ss.23-30, 2023
- II. **TİROZİN METABOLİZMA BOZUKLUKLARI**
BULUT F. D., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
İZMİR DR. BEHÇET UZ ÇOCUK HASTANESİ PEDIATRİ, Özkan, Behzat; Can, Demet; Meşe, Timur; Ünalp, Aycan; Ağın, Hasan; Devrim, İlker, Editör, Ankara Nobel Tıp Kitabevleri, Ankara, ss.427-429, 2022
- III. **ÜRE DÖNGÜSÜ BOZUKLUKLARI ve BESLENME TEDAVİSİ**
BULUT F. D., çiçek e.
Kalıtsal Metabolik Hastalıklarda Beslenme Tedavisi, Doç. Dr. Fatma Tuba Eminoğlu Prof. Dr.Yusuf Kenan Haspolat Prof. Dr. Coşkun Çeltik Prof. Dr. Kürşat Bora Çarman Doç. Dr. Ulaş Emre Akbulut Uzm. Dr. Taşkın Taş, Editör, Orient Yayınları, Ankara, ss.373-392, 2021
- IV. **Safra Asit Sentez ve Transport Kusurları**
BULUT F. D.
Türkiye Klinikleri Çocuk Metabolizma Hastalıkları Özel Konular: Seçilmiş Kalıtsal Metabolik Hastalıklarda Güncel Tanı ve Tedavi Yaklaşımları, Prof. Dr. Sema Kalkan Uçar, Editör, Türkiye Klinikleri - Ortadoğu Reklam Tanıtım Yayıncılık Turizm Eğitim İnşaat Sanayi ve Ticaret A.Ş., Ankara, ss.83-91, 2021
- V. **METABOLİK HASTALIKLAR**
BULUT F. D., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
Çocuklarda Bulgudan Taniya Algoritmalar, Prof. Dr. Ergün ÇİL Prof. Dr. Özlem M. BOSTAN Doç. Dr. Erdal EREN Doç. Dr. Fahrettin UYSAL, Editör, İSTANBUL TIP KİTABEVLERİ, İstanbul, ss.521-529, 2021
- VI. **GIS Kanamaları**
BULUT F. D.
Reçete Örnekleri ile Aile Hekimleri için Pediatri, Prof. Dr. Ersin Akpınar, Dr. Öğr. Üyesi Gülen Gül Mert, Dr. Öğr. Üyesi Mustafa Kurthan Mert, Editör, Akademisyen Kitabevi, Ankara, ss.196-204, 2018

Hakemli Kongre / Sempozyum Bildiri Kitaplarında Yer Alan Yayınlar

- I. **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 Mayıs 2023
- II. **Psikomotor Retardasyon ve Korneal Opositenin 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 Mayıs 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 Mayıs 2023
- IV. **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 Mayıs 2023
- V. **Lizozomal Hastalıklarda Kraniyal Görüntüleme.**
KAYA Ö., BULUT F. D.
VIII. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, 3 - 07 Mayıs 2023

- VI. **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 Mayıs 2023
- VII. **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 Mayıs 2023
- VIII. **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 Mayıs 2023
- IX. **Mukopolisakkaridozlu 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 MUNGAN H. N.
VIII. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, 3 - 07 Mayıs 2023
- X. **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 Mayıs 2023
- XI. **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 Mayıs 2023
- XII. **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 Mayıs 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 MUNGAN H. N.
Genç Pediatristler Kongresi 2022, 2 - 04 Aralık 2022
- XIV. **Olgularla Metabolik Hastalıklar: Çocuk Hekimi İlk Müdahaleyi Nasıl Yapmalı?**
kaplan f., BULUT F. D.
7. Genç Pediatristler Kongresi, 2 - 04 Aralık 2022
- XV. **"19 Yıl Çok Geç" Erişkinde Tanı Konan Bir Çocukluk Çağı Hastalığı: Serebrotendinöz Ksantomatozis**
ÖNENLİ MUNGAN H. N., BULUT F. D.
16. Çukurova Nöroloji Günleri, 30 Eylül - 02 Ekim 2022
- XVI. **Creatine Deficiency Syndromes Cukurova University Experience.**
BURGAÇ E., KAPLAN İ., KÖŞECİ B., kara e., KOR D., BULUT F. D., İNCECİK F., PIŞKIN F. C., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism Annual Symposium, Sydney, Avustralya, 30 Ağustos - 02 Eylül 2022
- XVII. **Cystinosis and bone health; case series of 53 patients from Çukurova University.**
ÖNENLİ MUNGAN 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, Avustralya, 30 Ağustos - 02 Eylül 2022
- XVIII. **Evaluation Of Bone Health In 25 Classic Galactosemia Patients.**
KÖŞECİ B., kara e., KAPLAN İ., BURGAÇ E., BULUT F. D., KOR D., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism Annual Symposium, Sydney, Avustralya, 30 Ağustos - 02 Eylül 2022
- XIX. **Challenges in diagnosis of Ethylmalonic Encephalopathy with four Turkish cases.**
ÖNENLİ MUNGAN 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, Avustralya, 30 Ağustos - 02 Eylül 2022

- XX. **Clinical Findings and Long-Term Follow-up Results of Glycogen Storage Disease Patients with Liver Involvement.**
ÜNAL UZUN Ö., KARAKAYA MOLLA G., KASAPKARA Ç. S., KARDAŞ F., GÖKSOY E., ERDÖL Ş., ARSLAN GÜLTEN Z., DORUM S., TEKE KISA P., KILIÇ YILDIRIM G., et al.
Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism Annual Symposium, Sydney, Avustralya, 30 Ağustos - 02 Eylül 2022
- XXI. **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, Avustralya, 30 Ağustos - 02 Eylül 2022
- XXII. **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, Avustralya, 30 Ağustos - 02 Eylül 2022
- XXIII. **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, Avustralya, 30 Ağustos 2022
- XXIV. **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, Türkiye, 1 - 05 Haziran 2022
- XXV. **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 Haziran 2022
- XXVI. **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 Haziran 2022
- XXVII. **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 Haziran 2022
- XXVIII. **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 Haziran 2022
- XXIX. **Çocuklarda Vitamin ve Mineral Desteği.**
BULUT F. D.
20. Çukurova Pediatri Kongresi, 1 - 05 Haziran 2022
- XXX. **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 Haziran 2022
- XXXI. **Transaminaz Yüksekliği Etiyolojisinde Bir Kalıtsal Metabolik Hastalık: HHH Sendromu Tanısı Alan İki Olgu.**
ocak i., kara e., BULUT F. D., EKŞİ BOZBULUT N., KAPLAN İ., BURGAÇ E., KÖŞECİ B., ÖNENLİ Mungan H. N.

20. Çukurova Pediatri Kongresi, 1 - 05 Haziran 2022
- XXXII. **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 Haziran 2022
- XXXIII. **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 Haziran 2022
- XXXIV. **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 Haziran 2022
- XXXV. **Sıklık 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 Haziran 2022
- XXXVI. **Bir Olgu İle Gaucher Hastalığı Tip 3 ve Sistinüri Birlikteliği.**
BECERİK B., BULUT F. D., ATMIŞ B., KÖŞECİ B., kara e., BURGAÇ E., KAPLAN İ., SARIBAŞ E., ÇAĞLI Ç., KARABAY BAYAZIT A., et al.
20. Çukurova Pediatri Kongresi, 1 - 05 Haziran 2022
- XXXVII. **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., BIŞGİN A., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
20. Çukurova Pediatri Kongresi, 1 - 05 Haziran 2022
- XXXVIII. **İzlemde Gözlenen Komplikasyonlarla Herediter 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 Mayıs - 01 Haziran 2022
- XXXIX. **Kolestatik Karaciğer Hastalıklarının Teşhisinde Yeni Nesil Dizileme Tek Merkez Deneyimi:**
DEMİR E., BULUT F. D., BİLGİNER GÜRBÜZ B., Döğen M. E., İŞLEK A., ÜREL DEMİR G.
20. Çukurova Pediatri Kongresi, Türkiye, 01 Haziran 2022
- XL. **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 Mayıs - 01 Haziran 2022
- XLI. **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 Mayıs - 01 Haziran 2022
- XLII. **Gliserol 3-fosfat dehidrogenaz-1 geninde novel homozigot mutasyona bağlı geçici infantil hipertrigliseridemi ile izlenen iki olgu**
EKŞİ BOZBULUT N., BULUT F. D., BİLGİN H., ANLAŞ Ö.
XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, 28 Mayıs - 01 Haziran 2022
- XLIII. **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 Mayıs - 01 Haziran 2022
- XLIV. **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 MUNGAN H. N.

- XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, 28 Mayıs - 01 Haziran 2022
- XLV. **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 Mayıs - 01 Haziran 2022
- XLVI. **Hipertrigliseridemi Saptanan Bir Yenidoğanda Diyet Tedavisi Ve Sonuçları.**
gönkek s., üveyik s., çiçek e., kartal t., KAPLAN İ., BURGAÇ E., kara e., KÖŞECİ B., YAPICIOĞLU YILDIZDAŞ H., BULUT F. D., et al.
XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, 28 Mayıs - 01 Haziran 2022
- XLVII. **Aynı Ailede İki Farklı Pompe Fenotipi**
Burgaç E., Köşeci B., Kaplan İ., Kara E., Bulut F. D., Ekinci F., Demir F., Sucu M., Uçar M. A., Tuğ Bozdoğan S., et al.
XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Hatay, Türkiye, 28 Mayıs - 01 Haziran 2022
- XLVIII. **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 Mayıs - 01 Haziran 2022
- XLIX. **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 MÜNGAN H. N.
XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Hatay, Türkiye, 28 Mayıs 2022, ss.485-486
- L. **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 Mayıs - 01 Haziran 2022
- LI. **Mukopolisakkaridoz Tanılı Hastalarda Psikolojik Sağlık, Bakım Yükü ve Psikolojik Dayanıklılık Arasındaki İlişki**
altun s., ÖNENLİ MÜNGAN H. N., KOR D., BULUT F. D., KÖŞECİ B., kara e., BURGAÇ E., KAPLAN İ.
XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, 28 Mayıs - 01 Haziran 2022
- LII. **Kronik Karaciğer Transaminaz Yüksekliği Olgu Sunumu: Glikojen Depo Hastalığı Tip 6**
GARİP S., BULUT F. D., ANLAŞ Ö.
XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, 28 Mayıs - 01 Haziran 2022
- LIII. **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 Mayıs - 01 Haziran 2022
- LIV. **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 Mayıs - 01 Haziran 2022
- LV. **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 Mayıs - 01 Haziran 2022
- LVI. **Vakalar Eşliğinde Gaucher Hastalığında Güncellemeler ve Uzun Dönem İmigluseraz Deneyimi**
EMİNOĞLU F. T., BULUT F. D.
XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, 28 Mayıs - 01 Haziran 2022
- LVII. **Subcutaneous nodules as a clinical biomarker of Farber disease.**
mitchell j., harmatz p., selim l., el din i. g., ÖNENLİ MÜNGAN H. N., BULUT F. D., lampe c., grant c., ferreira c. r., puri r. d., et al.
18th Annual Research Meeting WORLDSymposium™, San Diego, Amerika Birleşik Devletleri, 7 - 11 Şubat 2022

- LVIII. Farber disease clinical impact: Patient reported outcomes as a measure of disease burden.**
mitchell j, harmatz p., selim l., el din i. g., ÖNENLİ MUNGAN H. N., BULUT F. D., lampe c., grant c., ferreira c. r., puri r. d., et al.
18th Annual Research Meeting WORLDSymposium™, San Diego, Amerika Birleşik Devletleri, 7 - 11 Şubat 2022
- LIX. 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 Kasım 2021
- LX. Farklı Fenotipik Özellikleriyle Mukolipidoz II Ve III Tanılı 24 Olgu**
BURGAÇ E., KAPLAN İ., KÖŞECİ B., BULUT F. D., KOR D., kara e., PIŞKİN F. C., KILAVUZ S., DAĞLIOĞLU G., İNCECİK F., et al.
VII. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, 25 - 27 Kasım 2021
- LXI. 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 Kasım 2021
- LXII. 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 Kasım 2021
- LXIII. 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 Kasım 2021
- LXIV. 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 MUNGAN H. N.
VII. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, 25 - 27 Kasım 2021
- LXV. Aril Sülfataz-A Geninde Görülen Novel Mutasyona Bağlı Ortaya Çıkan Geç İnfantil Metakromatik Lökodistrofi Olgusu**
SARIGEÇİLİ E., BULUT F. D.
VII. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, 25 - 27 Kasım 2021
- LXVI. Gaucher HASTALIĞI ALT TİPLERİNİN 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, Türkiye, 25 Kasım 2021
- LXVII. 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, Avustralya, 21 - 24 Kasım 2021
- LXVIII. 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 Kasım 2021
- LXIX. 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 Kasım 2021
- LXX. Is Awareness of Inherited Metabolic Diseases Rising Progressively with Years of Education of Medical Students?**
ÖNENLİ MUNGAN 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 Kasım 2021

- LXXI. **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, Avustralya, 21 - 24 Kasım 2021
- LXXII. **Lipin1deficiency: A novel mutation in a patient with recurrent habdomyolysis**
HAYTOĞLU Z., KOR D., BULUT F. D., KILAVUZ S., KARA E., KÖŞECİ B., BURKAÇ E., kaplan i., TUĞ BOZDOĞAN S., ÖZCAN N., et al.
XIV International Congress of Inborn Errors of Metabolism, Avustralya, 21 Kasım 2021
- LXXIII. **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 MUNGAN H. N.
International Congress of Inborn Errors of Metabolism, 21 - 24 Kasım 2021
- LXXIV. **Farklı Yüzleriyle Fabry Hastalığının Yolculuğu.**
BULUT F. D.
5. Hipertansiyon, Nefroloji Diyaliz ve Transplantasyon Kongresi, 11 - 14 Kasım 2021
- LXXV. **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 Kasım 2021
- LXXVI. **Atipik seyirli bir abetalipoproteinemi olgu sunumu.**
EKREN A., KOR D., BULUT F. D., KILAVUZ S., KÖŞECİ B., kara e., TÜMGÖR G., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
56. Türk Pediatri Kongresi, 17 - 21 Ekim 2021
- LXXVII. **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 MUNGAN H. N.
53rd ESPN Annual Meeting, 16 - 19 Eylül 2021
- LXXVIII. **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 Mart 2021
- LXXIX. **Pediatric 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 Mart 2021
- LXXX. **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 Mart 2021
- LXXXI. **Hipogliseminin ender görülen bir nedeni: glikojen depo hastalığı Tip 0.**
aliyeva 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 Mart 2021
- LXXXII. **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 Mart 2021
- LXXXIII. **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 Mart 2021
- LXXXIV. **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 Mart 2021
- LXXXV. **Serebral Kreatin Eksikliği: Erken Tanı Hayat Kurtarır**

KOÇ UÇAR H., BİLGİNER GÜRBÜZ B., BULUT F. D., DİLEK O.

22. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi, Türkiye, 28 Ekim 2020

LXXXVI. Pediyatrik Metabolizma Penceresinden Gaucher Hastalığı: Buzdağının Görünen Kısmı: Olgularla Gaucher Hastalığı tip 3

BULUT F. D.

II. Klinik Endokrinoloji ve Diyabet Kongresi, Türkiye, 1 - 03 Ekim 2020

LXXXVII. 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 MÜNGAN H. N.

Çocuk Metabolizma Hastalıkları Akademisi (CMAK) Metabolik Hastalıklarda Hareket Bozuklukları Sempozyumu, 5 - 07 Mart 2020

LXXXVIII. 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 MÜNGAN H. N.

18. ÇUKUROVA PEDIATRİ GÜNLERİ, Türkiye, 20 - 21 Şubat 2020

LXXXIX. Hepatosplenomegalinin çok nadir bir nedeni: Tangier hastalığı

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

18. ÇUKUROVA PEDIATRİ GÜNLERİ, Türkiye, 20 - 21 Şubat 2020

XC. 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 MÜNGAN H. N.

18. ÇUKUROVA PEDIATRİ GÜNLERİ, Türkiye, 20 - 21 Şubat 2020

XCI. 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, Türkiye, 20 - 21 Şubat 2020

XCII. 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 MÜNGAN H. N.

18. ÇUKUROVA PEDIATRİ GÜNLERİ, Türkiye, 20 - 21 Şubat 2020

XCIII. Primer hiperoksalüri Tip-I'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 MÜNGAN H. N.

18. ÇUKUROVA PEDIATRİ GÜNLERİ, Türkiye, 20 - 21 Şubat 2020

XCIV. Glutarik asidüri Tip 1: 41 hasta ile Çukurova Üniversitesi deneyimi

KILAVUZ S., BULUT F. D., KOR D., Şeker-Yılmaz B., ÖZCAN N., ONAN H. B., CEYLANER G., ÖNENLİ MÜNGAN H. N.

18. ÇUKUROVA PEDIATRİ GÜNLERİ, Türkiye, 20 - 21 Şubat 2020

XCV. Güncel pediatri pratiğinde ketojenik diyet uygulamaları: Çukurova Üniversitesi deneyimi

ÇİÇEK E., KARTAL T., KOR D., BULUT F. D., KILAVUZ S., Şeker-Yılmaz B., ÖNENLİ MÜNGAN H. N., HERGÜNER M. Ö., ALTUNBAŞAK Ş.

18. ÇUKUROVA PEDIATRİ GÜNLERİ, Türkiye, 20 - 21 Şubat 2020

XCVI. 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 MÜNGAN H. N.

18. ÇUKUROVA PEDIATRİ GÜNLERİ, Türkiye, 20 - 21 Şubat 2020

XCVII. Hepatosplenomegali ayırıcı tanısında nadir bir kalıtsal metabolik hastalık: herediter fruktoz intoleransı

KARA E., KOR D., BULUT F. D., KILAVUZ S., Şeker-Yılmaz B., KÖŞECİ B., DİLEK S., TÜMGÖR G., TUĞ BOZDOĞAN S., ÖNENLİ MÜNGAN H. N.

18. ÇUKUROVA PEDIATRİ GÜNLERİ, Türkiye, 20 - 21 Şubat 2020

XCVIII. Nadir bir kolestaz nedeni: Tip-2 sitrölinemili olgu sunumu

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

18. ÇUKUROVA PEDIATRİ GÜNLERİ, Türkiye, 20 - 21 Şubat 2020

XCIX. Epilepsinin nadir bir nedeni Glut-1 eksikliği

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

18. ÇUKUROVA PEDIATRİ GÜNLERİ, Türkiye, 20 - 21 Şubat 2020

C. Acid ceramidase deficiency due to mutations in ASAH1, presenting as Farber Disease: Diagnostic data from the first-ever natural history study

solyom A., Ferreira C. R., Mitchell J., Guelbert N., ÖNENLİ MÜNGAN H. N., BULUT F. D., Magnusson B., Sundberg E., Lampe C., Arslan N., et al.

American Society of Human Genetics 69th Annual Meeting, 2019, Houston, Amerika Birleşik Devletleri, 15 - 19 Eylül 2019

CI. 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, Hollanda, 3 - 06 Eylül 2019, cilt.42, ss.348

CII. L-arginine:glycineamidinotransferase deficiency and Tay-Sachs Disease: report of a Turkish family

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

Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 3 - 06 Eylül 2019

CIII. 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 MÜNGAN H. N.

Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 3 - 06 Eylül 2019

CIV. 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, Hollanda, 3 - 06 Eylül 2019

CV. First Case Report of Δ 4-3-oxosteroid 5 β -reductase Deficiency from Turkey

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

Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 3 - 06 Eylül 2019

CVI. Serine Biosynthesis Defect: A Case Report from Turkey

ÖNENLİ MÜNGAN 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 Eylül 2019

CVII. Carnitine-Acylcarnitine Translocase Deficiency: A Patient with Severe Neonatal Hyperammonemia

KILAVUZ S., Şeker-Yılmaz B., BULUT F. D., KOR D., YILDIZDAŞ H., ÖNENLİ MÜNGAN H. N.

Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 3 - 06 Eylül 2019

CVIII. 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 MÜNGAN H. N.

Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Rotterdam, The Netherlands, 3 - 06 Eylül 2019

CIX. Acid ceramidase deficiency presenting as Farber disease: prospective and retrospective clinical data from an ongoing natural history study

Mitchell J., Lampe C., Grant C., Ferreira C., Selim L., Gamal el Din I., ÖNENLİ MÜNGAN H. N., BULUT F. D., Guelbert N., Magnusson B., et al.

Annual Symposium of Society for the study of Inborn Error of Metabolism, 3 - 06 Eylül 2019

CX. 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 Eylül 2019

CXI. 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 MÜNGAN H. N.

SSIEM 2019, 3 - 06 Eylül 2019

- CXII. 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.
9thEuropaediatrics, Dublin, İrlanda, 13 - 15 Haziran 2019
- CXIII. 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 MÜNGAN H. N.
9thEuropaediatrics, 13 - 15 Haziran 2019
- CXIV. Fanconi bickel syndrome and renal tubular dysfunction**
ata sever yıldırım g., BULUT F. D., ATMIŞ B., KILAVUZ S., KOR D., KARABAY BAYAZIT A., ÖNENLİ MÜNGAN H. N.
9thEuropaediatrics, 13 - 15 Haziran 2019
- CXV. Biotin-Tiamin cevaplı bazal ganglia hastalığı: Erken tanı ve tedavinin önemi**
TEKİN ORGUN L., BULUT F. D., OKUDUCU Y. K., TOLUNAY O.
21. Uluslararası Katılımlı Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi, Sarıgerme/Muğla, Türkiye, 1 - 05 Mayıs 2019
- CXVI. Buzdağının Görünmeyen Kısmı: Kalıtsal Metabolik Hastalıklar**
KOR D., KILAVUZ S., BULUT F. D., SAPMAZ M., ÖNENLİ MÜNGAN H. N.
55. Türk Pediatri Kongresi, Türkiye, 28 Nisan - 02 Mayıs 2019
- CXVII. 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 MÜNGAN H. N.
International Inborn Error of Metabolism and Nutrition Congress, 10 - 14 Nisan 2019
- CXVIII. 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 MÜNGAN H. N.
International Inborn Errors of Metabolism and Nutrition Congress, 10 - 14 Nisan 2019
- CXIX. PHENOTYPIC HETEROGENİTY OF FOUR CASES WITH GLYCOGEN STORAGE DİSEASE 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 MÜNGAN H. N.
INTERNATIONAL INBORN METABOLİSM ERRORS OF METABOLİSM AND NUTRİTİON CONGRESS, İstanbul, Türkiye, 10 - 14 Nisan 2019
- CXX. Current Dietary Status Of 61 Adult Phenylketonuria Patients**
kartal t., çiçek e., keleş h., BULUT F. D., KILAVUZ S., KOR D., kartal e., ÖNENLİ MÜNGAN H. N.
INTERNATIONAL INBORN ERRORS OF METABOLISM AND NUTRITION CONGRESS, 10 - 14 Nisan 2019
- CXXI. 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 MÜNGAN H. N.
International Inborn Errors of Metabolism and Nutrition Congress, 10 - 14 Nisan 2019
- CXXII. 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 MÜNGAN H. N.
International Inborn Errors of Metabolism and Nutrition Congress, 10 - 14 Nisan 2019
- CXXIII. A Rare Cause of Vision Loss in Childhood: Two Case with Leber'xs 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 Nisan 2019
- CXXIV. Carnitine Deficiency in Cystinosis: Report of 17 patients**
KOR D., BULUT F. D., KILAVUZ S., Şeker-Yılmaz B., KARABAY BAYAZIT A., SOYUPAK S., ÖNENLİ MÜNGAN H. N.
International Inborn Errors of Metabolism and Nutrition Congress, 10 - 14 Nisan 2019
- CXXV. 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 MÜNGAN H. N.
International Inborn Errors of Metabolism and Nutrition Congress, 10 - 14 Nisan 2019

- CXXVI. **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 Nisan 2019
- CXXVII. **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 Nisan 2019
- CXXVIII. **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 Nisan 2019
- CXXIX. **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 Nisan 2019
- CXXX. **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 Nisan 2019
- CXXXI. **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 Nisan 2019
- CXXXII. **A Rainbow of Inherited Metabolic Diseases: Report of Seven Complex CDG Cases**
Kılavuz S., Şeker-Yılmaz B., Bulut F. D., Kor D., Bişgin A., Demir F., Atmış B., Alabaz D., Önenli Mungan H. N., Yılmaz M.
INTERNATIONAL INBORN ERRORS OF METABOLISM AND NUTRITION CONGRESS, İstanbul, Türkiye, 10 - 14 Nisan 2019
- CXXXIII. **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, Türkiye, 7 - 10 Nisan 2019
- CXXXIV. **Hipoglisemi Nedeniyle Tanı Alan Glikojen Depo Tip IXD Hastası ve PHKA1 Geninde Yeni Bir Mutasyon**
KOR D., KILAVUZ S., BİŞGİN A., TUĞ BOZDOĞAN S., BULUT F. D., ŞEKER YILMAZ B., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
Çocuk Metabolizma Hastalıkları Akademisi Kalıtsal Metabolik Hastalıkların Nörolojisi Kursu, Ankara, Türkiye, 8 - 09 Mart 2019
- CXXXV. **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, Türkiye, 21 - 22 Şubat 2019
- CXXXVI. **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, Türkiye, 21 - 22 Şubat 2019
- CXXXVII. **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 Şubat 2019
- CXXXVIII. **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, Türkiye, 21 - 22 Şubat 2019
- CXXXIX. **Ağır Osteoporoz ve Nöbet Etiyolojisinde 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, Türkiye, 21 - 22 Şubat 2019
- CXL. **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, Türkiye, 21 - 22 Şubat 2019
- CXLI. **Nadir Bir BH4 Metabolizma Bozukluğu: Geç Yaşta Primaptenüri 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, Türkiye, 21 - 22 Şubat 2019
- CXLII. **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, Türkiye, 21 - 22 Şubat 2019
- CXLIII. **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, Türkiye, 21 - 22 Şubat 2019
- CXLIV. **Results of treatment with Taliglucerase-alfafor six months in three patients with Gaucher disease**
KÖR D., KILAVUZ S., BULUT F. D., ŞEKER YILMAZ B., ökten m., bozdoğan tuğcan s., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
Gaucher Disease Symposium 2018, İstanbul, Türkiye, 21 - 22 Ekim 2018
- CXLV. **17 years of Gaucher Disease Experiencefrom 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, Türkiye, 21 - 22 Ekim 2018
- CXLVI. **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, Türkiye, 21 - 22 Ekim 2018
- CXLVII. **17 YEARS OF GAUCHER DİSEASE EXPERİENCE FROM CUKUROVA 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 DİSEASE SYMPOSIUM 2018, 21 - 22 Ekim 2018
- CXLVIII. **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, Türkiye, 30 Kasım - 02 Aralık 2018
- CXLIX. **Pediatri 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, Türkiye, 30 Kasım - 02 Aralık 2018
- CL. **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, Türkiye, 30 Kasım - 02 Aralık 2018
- CLI. **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 Aralık - 21 Kasım 2018
- CLII. **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 Ekim 2018
- CLIII. **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 Ekim 2018
- CLIV. **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 MÜNGAN H. N.
Gaucher Disease Symposium, 21 - 22 Ekim 2018

- CLV. **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 MÜNGAN H. N.
Gaucher Disease Symposium, 21 - 22 Ekim 2018
- CLVI. **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, Türkiye, 21 - 22 Ekim 2018
- CLVII. **What Have We Learned from Cases? Case: Atypic Presentations.**
BULUT F. D.
Gaucher Disease Symposium 2018, Türkiye, 21 - 22 Ekim 2018
- CLVIII. **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 MÜNGAN H. N.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism., ATİNA, Yunanistan, 4 - 07 Eylül 2018
- CLIX. **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 MÜNGAN H. N.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism., ATİNA, Yunanistan, 4 - 07 Eylül 2018
- CLX. **A novel FASTKD2 gene mutation presenting with mitochondrial cytochrome c oxidase deficiency.**
Şeker-Yılmaz B., KOR D., BULUT F. D., KILAVUZ S., ÖNENLİ MÜNGAN H. N.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism., ATİNA, Yunanistan, 4 - 07 Eylül 2018
- CLXI. **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 MÜNGAN H. N.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism., ATİNA, Yunanistan, 4 - 07 Eylül 2018
- CLXII. **3-MCC deficiency: Seven cases with different clinical severity ranging from an asymptomatic mother to a bedridden course.**
ÖNENLİ MÜNGAN 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, Yunanistan, 4 - 07 Eylül 2018, cilt.41, ss.114
- CLXIII. **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 MÜNGAN H. N.
Türk Pediatri Kongresi 2018, 6 - 09 Mayıs 2018
- CLXIV. **Pompe Hastalığı Seyrinde Aritmi ile Ani Ölüm: 3 Olgu Sunumu**
Şeker Yılmaz B., Kör D., Kılavuz S., Bulut F. D., Ekinci F., Erdem S., Yıldızdaş R. D., Demir F., Önenli Mungan H. N., Özbarlas N.
6. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Antalya, Türkiye, 11 - 15 Nisan 2018
- CLXV. **Erişkin Lizozomal Depo Tanılı Hastaların Çocuk Metabolizma Polikliniği'nde İzlemlerine Bakış Açıkları: 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, Türkiye, 11 - 15 Nisan 2018
- CLXVI. **Mukopolisakkaridozlu Olguda Enzim Replasman Tedavisinin Kalp Bulguları Üzerine Etkileri**
KOR D., ERDEM S., BULUT F. D., Şeker-Yılmaz B., KILAVUZ S., ÖNENLİ MÜNGAN H. N., ÖZBARLAS N.
VI. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Türkiye, 11 - 15 Nisan 2018

- CLXVII. **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, Türkiye, 11 - 15 Nisan 2018
- CLXVIII. **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 MÜNGAN H. N.
VI. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Türkiye, 11 - 15 Nisan 2018
- CLXIX. **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, Türkiye, 11 - 15 Nisan 2018
- CLXX. **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, Türkiye, 11 - 15 Nisan 2018
- CLXXI. **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 MÜNGAN H. N.
VI. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Türkiye, 11 - 15 Nisan 2018
- CLXXII. **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, Türkiye, 11 - 15 Nisan 2018
- CLXXIII. **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 MÜNGAN H. N.
VI. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Türkiye, 11 - 15 Nisan 2018
- CLXXIV. **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 MÜNGAN H. N.
VI. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Türkiye, 11 - 15 Nisan 2018
- CLXXV. **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 MÜNGAN H. N.
VI. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Türkiye, 11 - 15 Nisan 2018
- CLXXVI. **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 MÜNGAN H. N.
VI. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Türkiye, 11 - 15 Nisan 2018
- CLXXVII. **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 MÜNGAN H. N., PAYDAŞ S.
VI. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Türkiye, 11 - 15 Nisan 2018
- CLXXVIII. **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 MÜNGAN H. N.
VI. Uluslararası katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Antalya, Türkiye, 11 - 15 Nisan 2018
- CLXXIX. **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, Türkiye, 11 - 15 Nisan 2018
- CLXXX. **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 Nisan 2018
- CLXXXI. **Farber hstalıđı:üç olgu sunumu ve yeni bir mutasyon**
ŞEKER YILMAZ B., KILAVUZ S., KÖR D., BULUT F. D., Ekinci Kışla M., BİŞGİN A., HAYTOĞLU Z., BALLI H. T., GÜZEL R., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
VI.Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Türkiye, 11 - 15 Nisan 2018
- CLXXXII. **Eklemler hareket kısıtlılığı ile bşyuran bir ailesin: Mukolipidoz tip III ogusu**
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, Türkiye, 11 - 15 Nisan 2018
- CLXXXIII. **Mukopolisakkaridoz Tip II ve Tip VI Tanılı İki Olguda Başarılı Kranioservikal Stenoz Cerrehisini**
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, Türkiye, 11 - 15 Nisan 2018
- CLXXXIV. **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, Türkiye, 11 - 15 Nisan 2018
- CLXXXV. **Congenital erythropoietic porphyria: A case report.**
KILAVUZ S., KOR D., BULUT F. D., Şeker-Yılmaz B., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
14th MEMG meeting, ATİNA, Yunanistan, 8 - 11 Şubat 2018
- CLXXXVI. **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, Yunanistan, 8 - 11 Şubat 2018
- CLXXXVII. **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, Yunanistan, 8 - 11 Şubat 2018
- CLXXXVIII. **A CASE WITH PALLISTER-KILLIAN SYNDROME MISDIAGNOSED AS MUCOPOLYSACCHARIDOSIS**
ÖNENLİ MUNGAN H. N., KILAVUZ S., BULUT F. D., KOR D., ŞEKER YILMAZ B., CEYLANER S.
14th MEMG Meeting, Atina, Yunanistan, 9 - 11 Şubat 2018
- CLXXXIX. **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 Şubat 2018
- CXC. **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, İtalya, 5 - 09 Şubat 2018
- CXCI. **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 Şubat 2018
- CXCII. **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, Amerika Birleşik Devletleri, 5 - 09 Şubat 2018, cilt.123

- CXCIII. **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, Amerika Birleşik Devletleri, 5 - 09 Şubat 2018, cilt.123
- CXCIV. **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., öktem m., ALTINSU T., HAYTOĞLU Z., AKBAL M., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
3. GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ, Türkiye, 1 - 03 Aralık 2017
- CXCV. **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., öktem m., altinsu t., HAYTOĞLU Z., akbal m., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
3. Genç Pediatristler Kongresi, Türkiye, 1 - 03 Aralık 2017
- CXCVI. **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, Türkiye, 1 - 03 Aralık 2017
- CXCVII. **Farber hastalığının deri bulguları**
İNCEMAN M., AÇIKALIN A., KILIÇ BAĞIR E., BULUT F. D.
27. ulusal patoloji kongresi, Antalya, Türkiye, 15 - 18 Kasım 2017
- CXCVIII. **Next generation exome sequencing in the molecular diagnosis of primary hypobetalipoproteinemias: report of four Turkish cases.**
Şeker-Yılmaz B., TARUGİ P., KOR D., Dİ 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, Brezilya, 5 - 08 Eylül 2017
- CXCIX. **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, Brezilya, 5 - 08 Eylül 2017
- CC. **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, Brezilya, 5 - 08 Eylül 2017
- CCI. **L-2-hydroxyglutaric aciduria case series.**
BULUT F. D., KOR D., KILAVUZ S., Şeker-Yılmaz B., İNCECİK F., HERGÜNER M. Ö., öktem m., DEMİRKIRAN D. M., ALTUNBAŞAK Ş., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
13 th International Congress of Inborn Errors of Metabolism., Rio de Janeiro, Brezilya, 5 - 08 Eylül 2017
- CCII. **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, Brezilya, 5 - 08 Eylül 2017
- CCIII. **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, Brezilya, 5 - 08 Eylül 2017
- CCIV. **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, Brezilya, 5 - 08 Eylül 2017
- CCV. **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, Brezilya, 5 - 08 Eylül 2017
- CCVI. **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.
ICIEP, 5 - 08 Eylül 2017
- CCVII. **Recurrent Acute liver failure in a child with NBAS gene mutation and succesful liver transplantation: first cases in Turkey**
ÖNENLİ MUNGAN H. N., YILDIZDAŞ R. D., ARIKAN Ç., TÜMGÖR G., KOR D., BULUT F. D., ŞEKER YILMAZ B., KILAVUZ S.
Latin American Society of Inborn Errors of Metabolism and Neonatal Screening, 5 - 08 Eylül 2017
- CCVIII. **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, Brezilya, 5 - 08 Eylül 2017
- CCIX. **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 Eylül 2017
- CCX. **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 Eylül 2017
- CCXI. **Pheno-Genotypic features and long-term enzyme replacement treatment resultsof 18 Turkish Mucopolysaccharidosis type II patients from a single center**
BULUT F. D., KILAVUZ S., SIZMAZ S., BALLI H. T., ONAN H. B., YILMAZ D. M., DAĞKIRAN M., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
13 th International Congress of Inborn Errors of Metabolism, 5 - 08 Eylül 2017
- CCXII. **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., ARIKAN 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 Eylül 2017
- CCXIII. **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 Eylül 2017
- CCXIV. **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 Eylül 2017
- CCXV. **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 Eylül 2017

- CCXVI. **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 Eylül 2017
- CCXVII. **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, Brezilya, 5 - 08 Eylül 2017
- CCXVIII. **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, Brezilya, 5 - 08 Eylül 2017
- CCXIX. **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, Brezilya, 5 - 08 Eylül 2017
- CCXX. **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, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017
- CCXXI. **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, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017
- CCXXII. **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, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017
- CCXXIII. **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, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017
- CCXXIV. **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, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017
- CCXXV. **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, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017
- CCXXVI. **Neonatal dönemde zellweger sendromu tanısı alan iki olgu.**
KILAVUZ S., BULUT F. D., KOR D., Şeker-Yılmaz B., ökem m., CEYLANER G., BALLI H. T., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
14. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017
- CCXXVII. **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, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017
- CCXXVIII. **. Dilate Kardiyomyopati ile Seyreden Bir GM-1 Gangliosidoz Olgusu.**
ŞEKER YILMAZ B., özyurt a., harmanoğulları s., çalış i., BULUT F. D., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
14. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, 26 - 30 Nisan 2017
- CCXXIX. **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, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017

CCXXX. **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, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017

CCXXXI. **Hiperhomosisteinimiyle seyreden 3 farklı kalıtsal metabolik hastalıkla betain tedavisi MTHFR, kobalamin C, ve sistatinyonin 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, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017

CCXXXII. **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, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017

CCXXXIII. **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, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017

CCXXXIV. **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, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017

CCXXXV. **Glikojen depo hastalığı tip IV: GBE1 geninde yeni mutasyon tanımlanan bir olgu sunumu.**

KOR D., BULUT F. D., Şeker-Yılmaz B., KILAVUZ S., SHİN Y., Ceylaner S., ONAN H. B., TÜMGÖR G., DORAN F., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

14. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017

CCXXXVI. **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, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017

CCXXXVII. **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., ökten m., YILDIZDAŞ R. D., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

14. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017

CCXXXVIII. **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, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017

CCXXXIX. **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, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017

CCXL. **İnfantil Sandhoff Hastalığı Tanısı Alan Bir Olgu: Yeni Bir HexB Gen Mutasyonu**

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

. 14. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, 26 - 30 Nisan 2017

CCXLI. **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, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017

CCXLII. **WOLFRAM SENDROMU: WFS GENİNDE WES İLE YENİ BİR MUTASYON SAPTANAN OLGU SUNUMU**

kör d., YÜKSEL B., BULUT F. D., TOPALOĞLU A. K., KILAVUZ S., TEMİZ F., GÜRBÜZ F., SIZMAZ S., MENGEN

UÇAKTÜRK E., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

XIV. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017

CCXLIII. **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, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017

CCXLIV. **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, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017

CCXLV. **Biotin Tedavisi ve Tiroid Hormon Direnci Biyokimyasal Metot Neleri Değiştirebiliyor?**

kör d., öktem m., yılmaz b., BULUT F. D., KILAVUZ S., GÜRBÜZ F., YAPICIOĞLU YILDIZDAŞ H., KARTAL E., YOLBURUN G., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

XIV. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017

CCXLVI. **İki otozomal resesif immün yetmezliğin birlikteliği:IL-12 Reseptör B1 ve Biotinidaz Eksikliği**

DOĞRUEL D., BULUT F. D., YILMAZ M., ÖNENLİ MUNGAN H. N., ALTINTAŞ D. U.

3. Klinik İmmünoloji Kongresi, İzmir, Türkiye, 12 - 15 Nisan 2017

CCXLVII. **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 Şubat 2017

CCXLVIII. **Pseudoakondroplazili bir Olgu Sunumu.**

KILAVUZ S., BULUT F. D., DEMİR İ., CEYLANER S., SOYUPAK S., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

XVI. Çukurova Pediatri Günleri, 23 - 24 Şubat 2017

CCXLIX. **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 Şubat 2017

CCL. **Alkaptonürili Bir Aile: 7 Kardeş Sunumu.**

NAFİLE E., MİÇOOĞULLARI C., mazlum a., tekin l., KILAVUZ S., BULUT F. D., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

XVI. Çukurova Pediatri Günleri, 23 - 24 Şubat 2017

CCLI. **Successful cardiovascular surgery experience and high dose enzyme replacement therapy in Gaucher disease type IIC: 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 Şubat 2017

CCLII. **Galaktozemi ve Dekstrokardi Birlikteliği: Nadir Bir Olgu Sunumu.**

DEMİR İ., ORHAN OK Z., BULUT F. D., KILAVUZ S., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

2. Türk Pediatri Kurumu Genç Pediatristler Kongresi & Pratikte Güncellemeler Sempozyumu, 2 - 04 Aralık 2016

CCLIII. **Dilate kardiyomyopatinin nadir bir nedeni olan 3-metilkrotonil 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, Türkiye, 9 - 13 Kasım 2016

CCLIV. **Dilate Kardiyomyopatinin nadir bir nedeni olan 3 Metilmalonik glisinürili bir olgu sunumu**

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

60. Milli Pediatri Kongresi, Türkiye, 9 - 13 Kasım 2016

CCLV. **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, Türkiye, 9 - 13 Kasım 2016

CCLVI. **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 Ekim 2016

- CCLVII. **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 Eylül 2016
- CCLVIII. **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 Eylül 2016
- CCLIX. **İnfantile sialic acid storage disease: a novel mutation in the SLC17A5.**
KOR D., Şeker-Yılmaz B., BULUT F. D., BİŞGİN A., İNCECİK F., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism., ROMA, İtalya, 6 - 09 Eylül 2016
- CCLX. **Oxoprolinase deficiency report of three siblings ans a case with two new compound heterozygous mutations and the clinical diversity even in the same family**
ÖNENLİ MUNGAN 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 Eylül 2016
- CCLXI. **Renal impairment in methylmalonic aciduria a review of six cases**
ŞEKER YILMAZ B., BULUT F. D., KOR D., KARABAY BAYAZIT A., YILDIZDAŞ R. D., ANARAT A., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
SSIEM 2016 ANNUAL SYMPOSIUM, ROMA, İtalya, 6 - 09 Eylül 2016
- CCLXII. **Coexistence of Glycogen Storage Disease Type III and Haemophilia B in Two Brothers**
BULUT F. D., ŞEKER YILMAZ B., KÖR D., ŞİİN Y., LEBLEBİSATAN G., TÜMGÖR G., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
ANNUAL SYMPOSIUM OF THE SOCIETY FOR THE STUDY OF INBORN ERRORS OF METABOLİSM, 6 - 09 Eylül 2016
- CCLXIII. **Phenotypic and genotypic features and long term folloe-up 36 Turkish galactosemia patients**
KOR D., Şeker-Yılmaz B., BULUT F. D., öktem m., KOLAŞİN P., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism., ROMA, İtalya, 6 - 09 Eylül 2016
- CCLXIV. **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 MUNGAN H. N.
SSIEM 2016 ROME, 6 - 09 Eylül 2016
- CCLXV. **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 MUNGAN H. N., ŞEKER YILMAZ B., BULUT F. D., öktem m., KÖR D., ceylaner g., HERGÜNER M. Ö.
SSIEM 2016 ROME, 6 - 09 Eylül 2016
- CCLXVI. **Apheresis Therapy in patients with homozygous familial Hypercholesterolemia**
KEKEÇ İ., ŞEKER YILMAZ B., KÖR D., BULUT F. D., TEKİNTURHAN F., EREN H., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
SSIEM 2016 ROME, 6 - 09 Eylül 2016
- CCLXVII. **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 MUNGAN H. N.
SSIEM 2016 ROME, 6 - 09 Eylül 2016
- CCLXVIII. **30 Infantile Pompe patients with 40 mg kg biweekly enzyme replacement treatment and 2 survival A single centre experience from Turkey**
ÖNENLİ MUNGAN H. N., KOR D., ŞEKER YILMAZ B., BULUT F. D., ERDEM S., DEMİR F., EREN H., ÖZBARLAS N.
Metabolic patheays, celluler networks and beyond' Annual Symposium of the Society fort he Study of Inborn Errors of Metabolism., 6 - 09 Eylül 2016
- CCLXIX. **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 MUNGAN H. N.
SSIEM 2016 ROME, 6 - 09 Eylül 2016
- CCLXX. **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 MUNGAN H. N.
SSIEM 2016 ROME, 6 - 09 Eylül 2016
- CCLXXI. **Farber Disease A Case Report With A Novel Mutation**

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

SSIEM 2016 ROME, 6 - 09 Eylül 2016

- CCLXXII. **Two sibilings 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 MUNGAN H. N.
SSIEM 2016 ROME, 6 - 09 Eylül 2016
- CCLXXIII. **Phenotypic and genotypic features and long term follow up 36 Turkish galactosemia patients**
KÖR D., ŞEKER YILMAZ B., BULUT F. D., ökte m., kolaşın p., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
ssiem 2016 rome, 6 - 09 Eylül 2016
- CCLXXIV. **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, İtalya, 6 - 09 Eylül 2016
- CCLXXV. **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 Nisan 2016
- CCLXXVI. **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, Türkiye, 14 - 17 Nisan 2016
- CCLXXVII. **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 Nisan 2016
- :CLXXVIII. **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, Türkiye, 14 - 17 Nisan 2016
- CCLXXIX. **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, Türkiye, 14 - 17 Nisan 2016
- CCLXXX. **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, Türkiye, 14 - 17 Nisan 2016
- CCLXXXI. **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 MUNGAN H. N.
5. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi Kongresi, 14 - 17 Nisan 2016
- CCLXXXII. **Sandhoff Hastalığı İki Olgui İki Yeni Mutasyon**
KÖR D., BULUT F. D., HERGÜNER M. Ö., CEYLANER S., ALTUNBAŞAK Ş., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
V. Uluslar arası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Türkiye, 14 - 17 Nisan 2016
- :CLXXXIII. **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 Nisan 2016
- :CLXXXIV. **A Case Report of Lysinuric Protein Intolerance Diagnosed with Bicytopenia and Liver Dysfunction**
ÖNENLİ MUNGAN H. N., ŞEKER YILMAZ B., BULUT F. D., kaltar t., yolburun g., ceylaner s., laleli y.
16. Annual Meeting of Korean Society of Inherited METabolic Diseases-2016, 29 - 31 Mart 2016
- CCLXXXV. **Ornithine Aminotransferase deficiency Two Siblings fromTurkey with a New Mutation**
ÖNENLİ MUNGAN H. N., ÜNAL Ö., BULUT F. D., ŞEKER YILMAZ B., GÖNKEK S., KARTAL E., CEYLANER G., LALELİ Y.
16. Annual Meeting of Korean Society of Inherited METabolic Diseases-2016, 29 - 31 Mart 2016
- :CLXXXVI. **Bisitopeni Etiyolojisinde Direk Grafinin Yeri: Bir Olgu Sunumu.**
BULUT F. D., ŞEKER YILMAZ B., KÜPELİ S., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

12. Uludağ Pediatri Kış Kongresi, 13 - 16 Mart 2016
- CLXXXVII. **Metabolik asidozun nadir bir nedeni Munchausen Sendromu**
Şeker Yılmaz B., BULUT F. D., BAHAR N., KARAKUŞ G., ÇEKİN N., ÖNENLİ MÜNGAN H. N.
12. Uludağ Pediatri Kış Kongresi, Türkiye, 13 - 16 Mart 2016
- LXXXVIII. **Beslenme alışkanlığının kalıtsal metabolik hastalık tanısı ve prognozundaki yeri: iki kardeş olgu**
ÖNENLİ MÜNGAN H. N., Şeker-Yılmaz B., BULUT F. D., KOR D., GÖNKEK S., KARTAL T., CEYLANER G.
12. Uludağ Pediatri Kış Kongresi, Türkiye, 13 - 16 Mart 2016
- CLXXXIX. **Bisitopeni Etiyolojisinde Direkt Grafinin Yeri**
BULUT F. D., ŞEKER YILMAZ B., KÜPELİ S., ÖNENLİ MÜNGAN H. N.
Uludağ Pediatri Kış Kongresi, 13-16 Mart 2016, Uludağ, Türkiye, 13 - 16 Mart 2016
- CCXC. **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 MÜNGAN H. N.
XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 14 - 18 Nisan 2015, ss.208
- CCXCI. **Erişkin Fabry hastalarında Çukurova deneyimi**
KÖR D., PAYDAŞ S., ŞEKER YILMAZ B., BULUT F. D., AKILLI R., SIZMAZ S., ÖNENLİ MÜNGAN H. N.
V. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Türkiye, 14 - 17 Nisan 2016
- CCXCII. **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 MÜNGAN H. N.
59. Türkiye Milli Pediatri Kongresi, Türkiye, 4 - 08 Kasım 2015
- CCXCIII. **Nedeni bilinmeyen ateş etiyolojisinde 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 MÜNGAN H. N.
59. Türkiye Milli Pediatri Kongresi, Türkiye, 4 - 08 Kasım 2015
- CCXCIV. **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 MÜNGAN H. N.
Annual Symposium of the Society for the Inborn Error of Metabolism, 1 - 04 Eylül 2015
- CCXCV. **A desensitization method to maintain ERT in Mucopolysaccharidosis type VI**
KOR D., Şeker-Yılmaz B., BULUT F. D., ALTINTAŞ D. U., ÖNENLİ MÜNGAN H. N.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism., Lyon, Fransa, 1 - 04 Eylül 2015
- CCXCVI. **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 MÜNGAN H. N.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 1 - 04 Eylül 2015
- CCXCVII. **Primary systemic carnitine deficiency: two turkish cases with two novel SLC22A5 mutations**
Şeker-Yılmaz B., KOR D., OSMAN K., BULUT F. D., CEYLANER G., ökte m., ÖNENLİ MÜNGAN H. N.
Annual Symposium of the Society for the Inborn Error of Metabolism, 1 - 04 Eylül 2015
- CCXCVIII. **Report of five Turkish patients with ketolysis defects and four novel mutations.**
ÖNENLİ MÜNGAN H. N., Şeker-Yılmaz B., KOR D., BULUT F. D., ökte m., YILDIZDAŞ R. D., Ceylaner S., FUKAO T.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism., 1 - 04 Eylül 2015
- CCXCIX. **Netherton syndrome: SPINK5 gene mutation found through whole exome sequencing**
Şeker-Yılmaz B., KOR D., Ceylaner S., BULUT F. D., YILMAZ M., ÖNENLİ MÜNGAN H. N.
Annual Symposium of the Society for the Inborn Error of Metabolism, 1 - 04 Eylül 2015
- CCC. **Mutations causing biotinidase deficiency in children detected by newborn screening in south eastern Turkey**
Şeker-Yılmaz B., KOR D., Ceylaner S., ökte m., CEYLANER G., BULUT F. D., ALTINSU T., ÖNENLİ MÜNGAN H. N.
Annual Symposium of the Society for the Inborn Error of Metabolism, 1 - 04 Eylül 2015
- CCCI. **Awareness study of Gaucher disease from southeast part of Turkey**
BULUT F. D., KOR D., Şeker-Yılmaz B., özbek m. n., ÖNENLİ MÜNGAN H. N.
Annual Symposium of the Society for the Inborn Error of Metabolism, 1 - 04 Eylül 2015

- CCCII. **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, Fransa, 1 - 04 Eylül 2015
- CCCIII. **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, Türkiye, 14 - 18 Nisan 2015
- CCCIV. **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, Türkiye, 14 - 18 Nisan 2015
- CCCV. **Metabolik asidozla başvuran hastalarımızda kalıtsal 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, Türkiye, 14 - 18 Nisan 2015
- CCCVI. **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, Türkiye, 14 - 18 Nisan 2015
- CCCVII. **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, Türkiye, 14 - 18 Nisan 2015
- CCCVIII. **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, Türkiye, 13 - 18 Nisan 2015
- CCCIX. **Kalıtsal 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, Türkiye, 14 - 18 Nisan 2015
- CCCX. **Kalıtsal 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, Türkiye, 14 - 18 Nisan 2015
- CCCXI. **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, Türkiye, 14 - 18 Nisan 2015
- CCCXII. **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
- CCCXIII. **7 olgu nedeniyle Mukolipidoz tip II-III.**
KOR D., Şeker-Yılmaz B., ÖNENLİ MUNGAN H. N., BULUT F. D.
IV. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Depo Hastalıkları Kongresi, Türkiye, 17 - 20 Nisan 2014
- CCCXIV. **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, Türkiye, 1 - 04 Mayıs 2013
- CCCXV. **Patent Duktus Arteriosus Tedavisinde İbuprofen İle Alınan Sonuçlarımız**
ASKER H. S., MERT M. K., YAPICIOĞLU YILDIZDAŞ H., ÖZLÜ F., SATAR M., ERDEM S., BULUT F. D.
21. UNEKO, 14 - 17 Nisan 2013
- CCCXVI. **Yenidoğan Nadir Görülen Bir Cilt Lezyonu: Non-Langerhans Hücreli Histiyositoz**
KALE ÇEKİNMEZ E., ÖZLÜ F., BULUT F. D., YAPICIOĞLU YILDIZDAŞ H., MERT M. K., ASKER H. S., SATAR M.
UNEKO 21, 14 - 17 Nisan 2013

- CCCXVII. **Neonatal sepsis tedavisinde antibiyotik tedavisine ek olarak pentoksifilin kullandığımız hastaların değerlendirilmesi**
ÖZLÜ F., BULUT F. D., YAPICIOĞLU YILDIZDAŞ H., ASKER H. S., MERT M. K., SATAR M.
21. UNEKO, 14 - 17 Nisan 2013
- CCCXVIII. **Sepsis tanılı çocuklarda TLR 9 polimorfizmi**
SARI GÖKAY S., YILDIZDAŞ R. D., YILMAZ M., AKSOY S. K., YALIN A. E., SERTDEMİR Y., uçar g., ÖZGÜR HOROZ Ö., BULUT F. D., YILMAZ H. L.
Uluslararası katılımlı X.ulusal çocuk acil tıp ve yoğun bakım kongresi VI.ulusal çocuk acil tıp ve yoğun bakım hemşireliği kongresi, Antalya, Türkiye, 3 - 07 Nisan 2013
- CCCXIX. **Sepsis tanılı çocuklarda MYD-88 polimorfizmi**
Erdoğan Yalın A., YILDIZDAŞ R. D., BULUT F. D., Uçar G., YILMAZ H. L., AKSOY K., Yılmaz M., ÖZGÜR HOROZ Ö., Sarı S., SERTDEMİR Y.
Uluslararası Katılımlı X. Ulusal Çocuk Acil Tıp ve Yoğun Bakım Kongresi VI. Ulusal Çocuk Acil Tıp ve Yoğun Bakım Hemşireliği Kongresi, Antalya, Türkiye, 3 - 07 Nisan 2013
- CCCXX. **Sepsis tanılı çocuklarda MYD-88 polimorfizmi**
Erdoğan Yalın A., YILDIZDAŞ R. D., BULUT F. D., Uçar G., YILMAZ H. L., AKSOY K., Yılmaz M., ÖZGÜR HOROZ Ö., Sarı S., SERTDEMİR Y.
Uluslararası Katılımlı X. Ulusal Çocuk Acil Tıp ve Yoğun Bakım Kongresi VI. Ulusal Çocuk Acil Tıp ve Yoğun Bakım Hemşireliği Kongresi, Antalya, Türkiye, 3 - 07 Nisan 2013
- CCCXXI. **Sepsis tanılı çocuklarda TLR-9 polimorfizmi**
YILMAZ H. L., YILDIZDAŞ R. D., Yılmaz M., ÖZGÜR HOROZ Ö., Sarı S., SERTDEMİR Y., BULUT F. D., AKSOY K., Erdoğan Yalın A., Uçar G.
Uluslararası Katılımlı X. Ulusal Çocuk Acil Tıp ve Yoğun Bakım Kongresi VI. Ulusal Çocuk Acil Tıp ve Yoğun Bakım Hemşireliği Kongresi, Antalya, Türkiye, 3 - 07 Nisan 2013
- CCCXXII. **Sepsis tanılı çocuklarda MYD-88 polimorfizmi**
Erdoğan Yalın A., YILDIZDAŞ R. D., BULUT F. D., Uçar G., YILMAZ H. L., AKSOY K., Yılmaz M., ÖZGÜR HOROZ Ö., Sarı S., SERTDEMİR Y.
Uluslararası Katılımlı X. Ulusal Çocuk Acil Tıp ve Yoğun Bakım Kongresi VI. Ulusal Çocuk Acil Tıp ve Yoğun Bakım Hemşireliği Kongresi, Antalya, Türkiye, 3 - 07 Nisan 2013
- CCCXXIII. **Tyrosinemia type 1 and neurogenic crisis: a case report.**
BULUT F. D., KOR D., ÖNENLİ MÜNGAN H. N., yükselmiş u., İNCECİK F., YILDIZDAŞ R. D.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 4 - 07 Eylül 2012
- CCCXXIV. **Epimerase deficiency galactosemia: a case report.**
KOR D., ÖNENLİ MÜNGAN H. N., Shin Podskarbi Y., BULUT F. D.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 4 - 07 Eylül 2012
- CCCXXV. **Dalı zincirli amino asidüri'de mutasyon analizi sonuçları**
BULUT F. D., ÖNENLİ MÜNGAN H. N., tükün a., TEMİZ F., ÖZBEK M. N., gürsoy s., TOPALOĞLU A. K., laleli y., YÜKSEL B.
Uluslararası Katılımlı XI Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, 14 - 16 Nisan 2011

Metrikler

Yayın: 371

Atıf (WoS): 27

Atıf (Scopus): 29

H-İndeks (WoS): 3

H-İndeks (Scopus): 4

Akademi Dışı Deneyim

SAĞLIK BAKANLIĞI/ Adana Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi

SAĞLIK BAKANLIĞI/Adana Kadın-Doğum ve Çocuk Hastalıkları Hastanesi