Öğr.Gör. FATMA DERYA BULUT

Kişisel Bilgiler

İş Telefonu: +90 322 338 6060 Dahili: 3256
İş Telefonu: +90 322 338 6060 Dahili: 3252
Fax Telefonu: +90 322 338 6931
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

Pediatrik 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 Yayınlanan Makaleler

I. **Early diagnostic clues of mucolipidosis 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. **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)

IV. **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., Kılavuz S., Boz A., Önenli Mungan N.
Archives de pediatrie : organe officiel de la Societe francaise de pediatrie, 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., Kılavuz 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-YıLMAZ B., Hergüner Ö., CEYLANER S., ÖZKıNAY F., KıLAVUZ 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**
Kılavuz S., Bulut F. D., Kor D., Şeker Yılmaz B., Bişgin A., Demir F., Atmış B., Alabaz D., Önenli Mungan H. N., Yılmaz M.
Çocuk Dergisi, 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 FAKULTESI 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 FAKULTESI 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., Yilmaz 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., Yilmaz 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 İnkomplet Lesch-Nyhan Sendromlu Üç Olgu Sunumu ve İlk Kez Situs İnversus 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 PEDİATRİ, 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 Tanıya 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 LizozomaI Hastalıklar Kongresi, 3 - 07 Mayıs 2023

II. **Psikomotor Retardasyon ve Korneal Opasitenin Ultra-nadir Bir Nedeni: Mukolipidoz tip IV**
BOZKURT T., kara e., KAPLAN İ., KÖŞECİ B., BURGAÇ E., BULUT F. D., KOR D., BAŞARAN S., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
VIII. Uluslararası Katılımlı LizozomaI 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 LizozomaI 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 LizozomaI Hastalıklar Kongresi, 3 - 07 Mayıs 2023

V. **Lizozomal Hastalıklarda Kraniyal Görüntüleme.**
KAYA Ö., BULUT F. D.
VIII. Uluslararası Katılımlı LizozomaI 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 LizozomaI 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 LizozomaI 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 LizozomaI 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 LizozomaI 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 LizozomaI 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 LizozomaI 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 LizozomaI Hastalıklar Kongresi, 3 - 07 Mayıs 2023

XIII. **Ketoasidoz Atağıyla Başvuran Kısa Zincirli Açil-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 Müdaheleyi 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., PİŞKİN 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. **Evaluatıon Of Bone Health In 25 Classıc Galactosemia Patıents.**
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 Homosistinürili 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. **Siklik Kusma Etiyolojisinde Kalıtsal Metabolik Bir Hastalık: Glutarik Asidüri Tip 2 Olgu Sunumu**
AKGÜN A., BULUT F. D., demir e., ÜREL DEMİR G., KOR D., KÖŞECİ B., kara e., KAPLAN İ., BURGAÇ E., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
. 20. Çukurova Pediatri Kongresi, 1 - 05 Haziran 2022

XXXVI. **Bir Olgu İle Gaucher Hastaliği 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., BİŞGİN 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 Fenilketonürili 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., TÜLÜCE 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 Fenilketonürili Çocuklarda 2 Farklı Diyet Uygulamasının Büyüme, Kan Fenilalanin Düzeyi, Ek Gıdaya Geçiş Ve Uyku Profili Üzerine Etkilerinin Karşılaştırılması**
BURGAÇ E., KAPLAN İ., KÖŞECİ B., KARA E., ÇİÇEK E., TOTİK DOĞAN N., BULUT F. D., KOR D., BARUTÇU A., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Hatay, 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 Sağlamlık, Bakım Yükü ve Psikolojik Dayanıklılık Arasındaki İlişki**
altun s., ÖNENLİ MUNGAN H. N., KOR D., BULUT F. D., KÖŞECİ B., kara e., BURGAÇ E., KAPLAN İ.
XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, 28 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 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

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., PİŞKİN 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 Dısease Mımıckıng Bartter Syndrome: Congenıtal Dısorders Of Glycosylatıon 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. **Pediatri penceresinden kolestaza farklı bir bakış: MPV17 mutasyonunun neden olduğu mitokondriyal hepatopatiler.**
KÖŞECİ B., BURGAÇ E., kara e., KOR D., BULUT F. D., KILAVUZ S., ŞEKER YILMAZ B., TÜMGÖR G., TUĞ BOZDOĞAN S., HERGÜNER M. Ö., et al.
19. Çukurova Pediatri Günleri, 19 - 20 Mart 2021

LXXX. **Nadirin de nadiri; çoklu kalıtımsal 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 hastaliği 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 MUNGAN 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 MUNGAN H. N.
18. ÇUKUROVA PEDİATRİ GÜNLERİ, Türkiye, 20 - 21 Şubat 2020

LXXXIX. **Hepatosplenomegalinin çok nadir bir nedeni: Tangier hastalığı**
BULUT F. D., KOR D., KILAVUZ S., KURAN S., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
18. ÇUKUROVA PEDİATRİ GÜNLERİ, Türkiye, 20 - 21 Şubat 2020

XC. **Nöbet etiyolojisinde nadir bir kalıtsal metabolik hastalık: Canavanhastalığı**
BAŞARAN Z., KÖŞECİ B., KARA E., KOR D., ÖZCANYÜZ D., BULUT F. D., KILAVUZ S., Şeker-Yılmaz B., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
18. ÇUKUROVA PEDİATRİ GÜNLERİ, Türkiye, 20 - 21 Şubat 2020

XCI. **İnfantil pompe hastalığında yüksek doz enzim replasman tedavisi ileventilatör 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 PEDİATRİ GÜNLERİ, Adana, Türkiye, 20 - 21 Şubat 2020

XCII. **Nadir bir kolestaz nedeni mitokondriyal DNA deplesyon sendromu 6**
KÖŞECİ B., KARA E., YAVUZ S., KILAVUZ S., KOR D., BULUT F. D., TÜMGÖR G., Ceylaner S., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
18. ÇUKUROVA PEDİATRİ GÜNLERİ, Türkiye, 20 - 21 Şubat 2020

XCIII. **Primer hiperoksalüri Tip-I'de erken dönemde başarili bir karaciğer nakli**
KOR D., ATMIŞ B., KILAVUZ S., CEVİZLİ D., BULUT F. D., KARABAY BAYAZIT A., TÜMGÖR G., ARIKAN Ç., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
18. ÇUKUROVA PEDİATRİ 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 MUNGAN H. N.
18. ÇUKUROVA PEDİATRİ GÜNLERİ, Türkiye, 20 - 21 Şubat 2020

XCV. **Güncel pediatri pratiğinde ketojenik diyet uygulamalari: ÇukurovaÜniversitesi deneyimi**
ÇİÇEK E., KARTAL T., KOR D., BULUT F. D., KILAVUZ S., Şeker-Yılmaz B., ÖNENLİ MUNGAN H. N., HERGÜNER M. Ö., ALTUNBAŞAK Ş.
18. ÇUKUROVA PEDİATRİ 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 MUNGAN H. N.
18. ÇUKUROVA PEDİATRİ GÜNLERİ, Türkiye, 20 - 21 Şubat 2020

XCVII. **Hepatosplenomegali ayırıcı tanısında nadir bir kalıtsal metabolikhastalık: 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 MUNGAN H. N.
18. ÇUKUROVA PEDİATRİ GÜNLERİ, Türkiye, 20 - 21 Şubat 2020

XCVIII. **Nadir bir kolestaz nedeni: Tip-2 sitrülinemili olgu sunumu**
İPLİK G., KILAVUZ S., KOR D., BULUT F. D., KÜPELİ S., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

18. ÇUKUROVA PEDİATRİ 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 MUNGAN H. N.
18. ÇUKUROVA PEDİATRİ GÜNLERİ, Türkiye, 20 - 21 Şubat 2020

C. **Acid ceramidase deficiency due to mutations in ASAH1, presenting asFarber Disease: Diagnostic data from the first-ever natural history study**
solyom A., Ferreira C. R., Mitchell J., Guelbert N., ÖNENLİ MUNGAN 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 errosrs 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 MUNGAN 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 MUNGAN 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 Δ4-3-oxosteroid 5β-reductase Deficiency from Turkey**
KOR D., KILAVUZ S., Şeker-Yılmaz B., BULUT F. D., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 3 - 06 Eylül 2019

CVI. **Serine Biosynthesis Defect: A Case Report fromTurkey**
ÖNENLİ MUNGAN H. N., BULUT F. D., Şeker-Yılmaz B., KILAVUZ S., KOR D., GÜL MERT G., YÖNTEM A., KARABAY BAYAZIT A.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 3 - 06 Eylül 2019

CVII. **Carnitine-AcylcarnitineTranslocase Deficiency: A Patient with Severe Neonatal Hyperammonemia**
KILAVUZ S., Şeker-Yılmaz B., BULUT F. D., KOR D., YILDIZDAŞ H., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 3 - 06 Eylül 2019

CVIII. **Short-chainacyl-CoA dehydrogenase deficiency: two siblings with two distinct phenotypes**
Şeker-Yılmaz B., KILAVUZ S., KOR D., BULUT F. D., YILDIZDAŞ R. D., TOLUNAY İ., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Rotterdam, The Netherlands, 3 - 06 Eylül 2019

CIX. **Acid ceramidase deficiencypresenting 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 MUNGAN H. N., BULUT F. D., Guelbert N., Magnusson B., et al.
Annual Symposiom 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 maternel phenylketonuria**

BULUT F. D., KILAVUZ S., KOR D., ŞEKER YILMAZ B., BÜYÜKKURT S., BİŞGİN A., HERGÜNER M. Ö., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
SSIEM 2019, 3 - 06 Eylül 2019

CXII. **An Interestıng Case Dıagnosed As Both Phenylketonurıa And Maternal Phenylketonurıa**
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 MUNGAN H. N.
9thEuropaediatrics, 13 - 15 Haziran 2019

CXIV. **Fanconi bickel syndrome and renal tubular dysfunction**
atasever yıldırım g., BULUT F. D., ATMIŞ B., KILAVUZ S., KOR D., KARABAY BAYAZIT A., ÖNENLİ MUNGAN 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. UluslararasI 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 MUNGAN 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 MUNGAN 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 MUNGAN H. N.
International Inborn Errors of Metabolism and Nutrition Congress, 10 - 14 Nisan 2019

CXIX. **PHENOTYPİC HETEROGENİTY OF FOUR CASES WİTH 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 MUNGAN 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 MUNGAN 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 MUNGAN 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 MUNGAN 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'xxs Hereditary Optic Neuropathy**
HACIOGLU 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 MUNGAN 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 MUNGAN 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 ÇukurovaUniversity**
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 Etyolojisinde Nadir Bir Kalıtsal Metabolik Hastalık: Lowe Sendromu**
KILAVUZ S., KOR D., BULUT F. D., Şeker-Yılmaz B., SAPMAZ M., GÜL MERT G., ATMIŞ B., ÖNENLİ MUNGAN H. N.

XVII. Çukurova Pediatri Günleri, 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., öktem 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 SYMPOSİUM 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 MUNGAN 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 MUNGAN 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 MUNGAN 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 MUNGAN 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 MUNGAN 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 MUNGAN 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 asyptomatic mother to a bedridden course.**
ÖNENLİ MUNGAN H. N., KOR D., KIRIK S., KILAVUZ S., Şeker-Yılmaz B., BULUT F. D., KELEŞ H., HAYTOĞLU Z., YILDIZDAŞ R. D., OKUYAZ Ç.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism., ATİNA, 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 MUNGAN 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 Açıları: Odak Grup Çalışması.**
Bulut F. D., Seydaoğlu G., Kılavuz S., Kor D., Şeker-Yılmaz B., Boz A., Önenli Mungan H. N.
VI. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Antalya, 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 MUNGAN 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 MUNGAN 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 BakışAçıları 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 MUNGAN 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 Gangliyosidoz tanısı alan 3 olgu sunumu**
KILAVUZ S., BULUT F. D., Şeker-Yılmaz B., KOR D., EKİNCİ F., EROL İ., SIZMAZ S., TUĞ BOZDOĞAN S., SOYUPAK S., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
VI. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, 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 MUNGAN H. N.
VI. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Türkiye, 11 - 15 Nisan 2018

CLXXV. **Mukopolisakkaridoz tip II ve tip VI tanılı iki olguda başarılI kranioservikal stenoz cerrahisi**
GÜNEŞ D., YILMAZ D., BULUT F. D., KILAVUZ S., KOR D., Şeker-Yılmaz B., ÖZGÜR HOROZ Ö., ONAN H. B., HERGÜNER M. Ö., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
VI. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, 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 MUNGAN 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 MUNGAN 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 MUNGAN 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 hstalığı: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.Uluslarası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Türkiye, 11 - 15 Nisan 2018

CLXXXII. **Eklem hreket ksıtlılığı ile bşvuran br alesan: Mukolipidoz tp 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..Uluslararsı Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Türkiye, 11 - 15 Nisan 2018

CLXXXIII. **Mukopolisakkaridoz Ti II ve Tip VI Tanılı İki Olguda Başarılı Kraniyoservikal Stenoz Cerrehisi**
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 anyhdrase 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 PALLISTERKILIANSYNDROME MISDIAGNOSED ASMUCOPOLYSACCHARIDOSIS**
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 PEDİATRİSTLER 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., altınsu 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 dihidrochloride 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., BİŞGİN A., ÖZTÜRK HİSMİ b., ÖZ S., SEYDAOĞLU G., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
ICIEM, 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 HISMI 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 Leucudystrophy: 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., arıkan ç., TÜMGÖR G., KÖR D., BULUT F. D., ŞEKER YILMAZ B., KILAVUZ S.
The Journal of Inborn Errors of Metabolism Screening, 13th International Congress on Inborn Errors of Metabolism, 5 - 08 Eylül 2017

CCXIII. **TMEM70 Mutation in an Turkish infant with volvulus, hypertrophic cardiomyophaty, 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., öktem 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 i., 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 Kardiyomiyopati 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., KOLAŞİN 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., öktem 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 sistatiyonin 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., öktem 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 Prezentasyonlarla 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 Prezentasyonlarla 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 IIIC: report of three unrelated cases.**
ÖNENLİ MUNGAN H. N., BULUT F. D., OK S., GÜLCAN Ö., DENİZ A., ERDEM S., KOR D., Şeker-Yılmaz B., KILAVUZ S., ÖZBARLAS N.
13 th Annual World Symposium., 13 - 17 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 kardiyomiyopatinin 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 Pediari Kongresi, Türkiye, 9 - 13 Kasım 2016

CCLIV. **Dilate Kardiyomiyopatinin 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 Pediari 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., YILDİZDAŞ 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 Haemophlia B in Two Brothers**
BULUT F. D., ŞEKER YILMAZ B., KÖR D., SHİN Y., LEBLEBİSATAN G., TÜMGÖR G., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
ANNUAL SYMPOSİUM OF THE SOCİETY 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 siblings with neonatal onset Dubin Johnson syndrome and hypothyroidism harboring a novel mutation in the ABCC2 gene**
KÖR D., ŞEKER YILMAZ B., BULUT F. D., CEYLANER S., TOPALOĞLU A. K., ÖNENLİ 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., öktem m., kolaşin p., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
ssıem 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

CCLXXVIII. **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

CCLXXXIII. **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

CCLXXXIV. **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

CCLXXXVI. **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 MUNGAN H. N.
12. Uludağ Pediatri Kış Kongresi, Türkiye, 13 - 16 Mart 2016

CLXXXVIII. **Beslenme alışkanlığının kalıtsal metabolik hastalık tanısı ve prognozundaki yeri: iki kardeş olgu**
ÖNENLİ MUNGAN H. N., Şeker-Yılmaz B., BULUT F. D., KOR D., GÖNKEK S., KARTAL T., CEYLANER G.
12. Uludağ Pediatri Kış Kongresi, Türkiye, 13 - 16 Mart 2016

CCLXXXIX. **Bisitopeni Etiyolojisinde Direkt Grafinin Yeri**
BULUT F. D., ŞEKER YILMAZ B., KÜPELİ S., ÖNENLİ MUNGAN 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 MUNGAN 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 MUNGAN 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 MUNGAN 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 MUNGAN 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 MUNGAN 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 MUNGAN 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 MUNGAN 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., öktem m., ÖNENLİ MUNGAN 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 MUNGAN H. N., Şeker-Yılmaz B., KOR D., BULUT F. D., öktem m., YILDIZDAŞ R. D., Ceylaner S., FUKAO T.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism., 1 - 04 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 MUNGAN 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., öktem m., CEYLANER G., BULUT F. D., ALTINSU T., ÖNENLİ MUNGAN H. N.
Annual Symposium of the Society for the Inborn Error of Metabolism, 1 - 04 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 MUNGAN 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 labaratuar 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., mengen 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 etiyolojisinde 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 Arteriozus Tedavisinde İbuprufen 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 sepsıs tedavısınde antıbıyotık tedavısıne ek olarak pentoksıfılın kullandıgımız 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 çocuklada 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 baakım kongresi VI.ulusal çocuk acil tıp ve yoğun bakım hemşireliği kongresi, Antalya, Türkiye, 3 - 07 Nisan 2013

CCCXIX. **Sepsis tanılı çocuklarda MYD-88 polimorfizmi**
Erdinç 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**
Erdinç 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., Erdinç 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**
Erdinç 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 MUNGAN 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 MUNGAN 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. **Dallı zincirli amino asidüri'de mutasyon analizi sonuçları**
BULUT F. D., ÖNENLİ MUNGAN 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