

Kişisel Bilgiler

E-posta: fgurbuz@cu.edu.tr

Web: https://avesis.cu.edu.tr//fgurbuz

Eğitim Bilgileri

Tıpta Yandal Uzmanlık, Çukurova Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinolojisi, Türkiye 2010 - 2013
Tıpta Uzmanlık, Dışkapı Çocuk Eğitim Ve Araştırma Hastanesi , Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları , Türkiye 2004 - 2009

Yabancı Diller

İngilizce, B2 Orta Üstü

Yaptığı Tezler

Tıpta Uzmanlık, Dikkat eksikliği ve hiperaktivite tanılı hastalarda metilfenidat kullanımının büyüme ve iştah üzerine etkisi, Çukurova Üniversitesi, Çocuk Endokrinolojisi, Çocuk Endokrinolojisi, 2013
Tıpta Uzmanlık, AKUT GASTROENTERİT NEDENİYLE HASTANEYE YATAN HASTALARDA ETKENLER VE KLİNİK BULGULAR: EPİDEMİYOLOJİK ÇALIŞMA, Dışkapı Çocuk Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları , 2009

Araştırma Alanları

Tıp, Sağlık Bilimleri, Dahili Tıp Bilimleri, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Pediatrik Endokrinoloji ve Metabolizma

Akademik Unvanlar / Görevler

Dr.Öğr.Üyesi, Çukurova Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları , 2018 - Devam Ediyor
Yrd.Doç.Dr., Çukurova Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları , 2016 - 2018

Mesleki Deneyim

SCI, SSCI ve AHCI İndekslerine Giren Dergilerde Yayınlanan Makaleler

- **21-Hydroxylase deficiency: Mutational spectrum and Genotype-Phenotype relations analyses by next-generation sequencing and multiplex ligation-dependent probe amplification**
Turan I., Tastan M., Boga D. D. , GÜRBÜZ F., KOTAN L. D. , TULİA., YÜKSEL B.
EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.63, 2020 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- **BMP4 mutations as a novel cause of normosmic hypogonadotropic hypogonadism**
Topaloglu A. K. , Yildirim R., KOTAN L. D. , Akkus G., Unal E., Turan I., Dilek S., Tastan M., GÜRBÜZ F., YÜKSEL B.
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, cilt.91, ss.113-114, 2019 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- **Gender decision in disorders of sex development (DSD) patients: 20 years' experience**
GÜRBÜZ F., ALKAN M., GÜL ÇELİK G., BIŞGIN A., ÇEKİN N., TOPALOĞLU A. K. , ZORLUDEMİR Ü., AVCI A.,

YÜKSEL B.

HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, cilt.91, ss.333-334, 2019 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

• **Unusual and early onset IPEX syndrome: a case report**

DOĞRUEL D., GÜRBÜZ F., TURAN İ., ALTINTAŞ D. U. , YILMAZ M., YÜKSEL B.

TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.61, ss.580-584, 2019 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

• **Efficiency of Single Dose of Tolvaptan Treatment During the Triphasic Episode After Surgery for Craniopharyngioma**

GÜRBÜZ F., TASTAN M., TURAN İ., YÜKSEL B.

JOURNAL OF CLINICAL RESEARCH IN PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY, cilt.11, ss.202-206, 2019 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

• **Neonatal Screening for Congenital Adrenal Hyperplasia in Turkey: A Pilot Study with 38,935 Infants**

GÜRAN T., TEZEL B., GÜRBÜZ F., EKLIÖĞLU B. S. , HATİPOĞLU N., KARA C., ŞİMŞEK E., ÇİZMECİOĞLU JONES F. M. , OZON A., BAS F., et al.

JOURNAL OF CLINICAL RESEARCH IN PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY, cilt.11, ss.13-23, 2019 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

• **Hyperphosphatemic Familial Tumoral Calcinosis in Two Siblings with a Novel Mutation in GALNT3 Gene: Experience from Southern Turkey**

KIŞLA E., GÜRBÜZ F., BALCI S., BIŞGIN A., TAŞTAN M., YÜKSEL B., YILMAZ M.

Journal of clinical research in pediatric endocrinology, cilt.11, ss.94-99, 2019 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

• **Prevalence and associated phenotypes of PLXNA1 variants in normosmic and anosmic idiopathic hypogonadotropic hypogonadism**

KOTAN L. D. , İSİK E., TURAN İ., MENGEN E., AKKUŞ G., TASTAN M., GÜRBÜZ F., YÜKSEL B., TOPALOĞLU A. K.

CLINICAL GENETICS, cilt.95, ss.320-324, 2019 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

• **Molecular genetic studies in a case series of isolated hypoadosteronism due to biosynthesis defects or aldosterone resistance.**

TURAN İ., KOTAN L. D. , TASTAN M., GURBUZ F., TOPALOĞLU A. K. , YÜKSEL B.

Clinical endocrinology, cilt.88, ss.799-805, 2018 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

• **Novel inactivating mutations of the DCAF17 gene in American and Turkish families cause male infertility and female subfertility in the mouse model.**

GURBUZ F., DESAIS., DIAO F., TURKKAHRAMAN D., WRANITZ F., WOOD-TRAGESER M., SHIN Y., Kotan L.

D. , JIANG H., WITCHEL S., et al.

Clinical genetics, cilt.93, ss.853-859, 2018 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

• **Novel Inactivating Mutations of the DCAF17 gene in American and Turkish families cause male infertility and female subfertility in the mouse model**

KOTAN L. D. , TOPALOĞLU A. K. , YÜKSEL B., GÜRBÜZ F., WOOD-TRAGESER M.

CLINICAL GENETICS, cilt.4, ss.853-859, 2018 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

• **A Turkish Family with 46,XY Disorder of Sex Development Due to 17β-Hydroxysteroid Dehydrogenase Type 3 Deficiency**

GÜRBÜZ F., TURAN İ., TASTAN M., YÜKSEL B.

HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, cilt.90, ss.582, 2018 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

• **CCDC141 Mutations in Idiopathic Hypogonadotropic Hypogonadism**

TURAN İ., HUTCHINS B. I. , HACIHAMDIOĞLU B., KOTAN L. D. , GÜRBÜZ F., ULUBAY A., MENGEN E., YÜKSEL B., WRAY S., TOPALOĞLU A. K.

JOURNAL OF CLINICAL ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.102, ss.1816-1825, 2017 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

• **Hypogonadotropic Hypogonadism due to Novel FGFR1 Mutations**

AKKUŞ G., KOTAN L. D. , DURMAZ E., MENGEN E., TURAN İ., ULUBAY A., GÜRBÜZ F., YÜKSEL B., TETİKER T., TOPALOĞLU A. K.

JOURNAL OF CLINICAL RESEARCH IN PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY, cilt.9, ss.95-100, 2017 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

• **THE EFFECT OF RECOMBINANT GROWTH HORMONE TREATMENT ON INTRAOCULAR PRESSURE IN CHILDREN WITH GROWTH HORMONE DEFICIENCY**

GÜRBÜZ F., ERDEM E., MENGEN E., SIMDIVAR G., YAĞMUR M., ERSOZ R., TOPALOĞLU A. K. , YÜKSEL B.

HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, cilt.88, ss.293, 2017 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

- **A CASE OF CONGENITAL GENERALIZED LIPODYSTROPHY TYPE 2 WITH NOVEL BSCL2 GENE MUTATION**

GÜRBÜZ F., TURAN İ., TASTAN M., TOPALOĞLU A. K. , YÜKSEL B.

HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, cilt.88, ss.141-142, 2017 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

- **A RARE CAUSE OF CONGENITAL ADRENAL HYPERPLASIA: CONGENITAL LIPOID ADRENAL HYPERPLASIA**

GÜRBÜZ F., TURAN İ., TOPALOĞLU A. K. , YÜKSEL B.

HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, cilt.88, ss.566, 2017 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

- **A Novel Homozygous Mutation in the KCNJ11 Gene of a Neonate with Congenital Hyperinsulinism and Successful Management with Sirolimus.**

ÜNAL S., GÖNÜLAL D., UÇAKTÜRK A., Siyah B., FLANAGAN S., Gürbüz F., TAYFUN M., ELMAOĞULLARI S., ARASLI A., DEMIREL F., et al.

Journal of clinical research in pediatric endocrinology, cilt.8, ss.478-481, 2016 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

- **Wolcott-Rallison Syndrome with Novel EIF2AK3 Gene Mutation.**

Gürbüz F., Yüksel B., Topaloğlu A. K.

Journal of clinical research in pediatric endocrinology, cilt.8, ss.496-497, 2016 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

- **Crouzonodermoskeletal Syndrome with Hypoplasia of Corpus Callosum and Inferior Vermis.**

Gürbüz F., CEYLANER S., Topaloğlu A. K. , Yüksel B.

Journal of clinical research in pediatric endocrinology, cilt.8, ss.373-4, 2016 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

- **Sertoli cell only syndrome with ambiguous genitalia.**

Gurbuz F., CEYLANER S., Erdogan S., Topaloglu A. K. , Yuksel B.

Journal of pediatric endocrinology & metabolism : JPEM, cilt.29, ss.849-52, 2016 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

- **Idiopathic Hypogonadotropic Hypogonadism Caused by Inactivating Mutations in SRA1.**

Kotan L. D. , COOPER C., DARCAN Ş., CARR I., ÖZEN S., YAN Y., HAMEDANI M., Gürbüz F., MENGEN E., TURAN İ., et al.

Journal of clinical research in pediatric endocrinology, cilt.8, ss.125-34, 2016 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

- **CCDC141 Mutation Identified in Anosmic Hypogonadotropic Hypogonadism (Kallmann Syndrome) Alters GnRH Neuronal Migration.**

HUTCHINS B., Kotan L. D. , TAYLOR-BURDS C., OZKAN Y., CHENG P., Gurbuz F., TIONG J., MENGEN E., Yuksel B., Topaloglu A. K. , et al.

Endocrinology, cilt.157, ss.1956-66, 2016 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

- **Anthropometric findings from birth to adulthood and their relation with karyotype distribution in Turkish girls with Turner syndrome.**

SARI E., BERKET A., YEŞİLKAYA E., BAŞ F., BUNDAK R., AYDIN B., DARCAN Ş., DÜNDAR B., BÜYÜKINAN M., KARA C., et al.

American journal of medical genetics. Part A, ss.942-8, 2016 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

- **Coexistence of Kabuki Syndrome and Autoimmune Thyroiditis.**

Gürbüz F., Özalp Y., CEYLANER S., Topaloğlu A. K. , Yüksel B.

Journal of clinical research in pediatric endocrinology, cilt.8, ss.105-6, 2016 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

- **Complete idiopathic hypogonadotropic hypogonadism due to homozygous GNRH1 mutations in the mutational hot spots in the region encoding the decapeptide**

MENGEN E., TUNC S., KOTAN L. D. , NALBANTOĞLU O., Demir K., GÜRBÜZ F., TURAN İ., ŞEKER G., YÜKSEL B., TOPALOĞLU A. K.

Hormone Research in Paediatrics, cilt.85, ss.107-111, 2016 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

- **Effects of methylphenidate on appetite and growth in children diagnosed with attention deficit and hyperactivity disorder**

GÜRBÜZ F., GURBUZ B. B. , CELIK G. G. , Yıldırım V., UCAKTURK S. A. , SEYDAOĞLU G., UCAKTURK E. M. , TOPALOĞLU A. K. , YÜKSEL B.

JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.29, ss.85-92, 2016 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

- **Idiopathic Hypogonadotropic Hypogonadism Caused by Inactivating Mutations in SRA1**

KOTAN L. D. , Cooper C., DARCAN Ş., Carr I., ÖZEN S., Yan Y., Hamedani M. K. , GÜRBÜZ F., Mengen E., TURAN İ., et al.

HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, cilt.86, ss.58-59, 2016 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

- **Inactivating Mutations in CCDC141 Causing Idiopathic Hypogonadotropic Hypogonadism/Kallmann Syndrome**

TURAN İ., Hutchins B. I. , Hacıhamdioglu B., Ozbek M. N. , KOTAN L. D. , ÖZKAN Y., Stoner H., Cheng P. J. , GÜRBÜZ F., Mengen E., et al.

HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, cilt.86, ss.58, 2016 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

- **Expanding the Clinical Spectrum Associated With GLIS3 Mutations.**

DIMITRI P., HABEB A., Gurbuz F., MILLWARD A., WALLIS S., MOUSSA K., AKCAY T., TAHA D., HOGUE J., SLAVOTINEK A., et al.

The Journal of clinical endocrinology and metabolism, cilt.100, 2015 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

- **Growth curves for Turkish Girls with Turner Syndrome: Results of the Turkish Turner Syndrome Study Group**

Darendeliler F., Yesilkaya E., BEREKET A., Bas F., Bundak R., Sari E., Aydin B. K. , DARCAN Ş., Dundar B., Buyukinan M., et al.

JOURNAL OF CLINICAL RESEARCH IN PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY, cilt.7, ss.183-191, 2015 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

- **EARLY DIABETIC NEPHROPATHY AND ENDOTHELIAL DYSFUNCTION IN CHILDREN WITH TYPE 1 DIABETES MELLITUS**

Aynaci S., KARABAY BAYAZIT A., MELEK E., GÜRBÜZ F., ATMIŞ B., Anarat R., YÜKSEL B., Anarat A.

PEDIATRIC NEPHROLOGY, cilt.30, ss.1632, 2015 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

- **The effect of lifestyle change and metformin therapy on serum arylesterase and paraoxonase activity in obese children**

Cayir A., Turan M. I. , GÜRBÜZ F., Kurt N., Yildirim A.

JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.28, ss.551-556, 2015 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

- **Normosmic idiopathic hypogonadotropic hypogonadism due to a novel homozygous nonsense c.C969A (p.Y323X) mutation in the KISS1R gene in three unrelated families**

Demirbilek H., Ozbek M. N. , Demir K., KOTAN L. D. , Cesur Y., Dogan M., Temiz F., Mengen E., GÜRBÜZ F., YÜKSEL B., et al.

CLINICAL ENDOCRINOLOGY, cilt.82, ss.429-438, 2015 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

- **Turner Syndrome and Associated Problems in Turkish Children: A Multicenter Study**

Yesilkaya E., BEREKET A., Darendeliler F., Bas F., Poyrazoglu S., Aydin B. K. , DARCAN Ş., Dundar B., Buyukinan M., Kara C., et al.

JOURNAL OF CLINICAL RESEARCH IN PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY, cilt.7, ss.27-36, 2015 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

- **MCM9 Mutations Are Associated with Ovarian Failure, Short Stature, and Chromosomal Instability**

Wood-Trageser M. A. , GÜRBÜZ F., Yatsenko S. A. , Jeffries E. P. , Kotan L. D. , Surti U., Ketterer D. M. , Matic J., Chipkin J., Jiang H., et al.

AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.95, ss.754-762, 2014 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

- **Loss-of-Function Mutations in PNPLA6 Encoding Neuropathy Target Esterase Underlie Pubertal Failure and Neurological Deficits in Gordon Holmes Syndrome**

Topaloğlu A. K. , Lomniczi A., Kretzschmar D., Dissen G. A. , Kotan L. D. , Mcardle C. A. , Koç A. F. , Hamel B. C. , Guclu M., Papatya E. D. , et al.

JOURNAL OF CLINICAL ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.99, 2014 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

- **Mutations in FEZF1 Cause Kallmann Syndrome**

La Kotan L. D. , Hutchins B. I. , Ozkan Y., Demire F., Stoner H., Cheng P. J. , Esen I., GÜRBÜZ F., BIÇAKCI Y. K. , Mengen E., et al.

AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.95, ss.326-331, 2014 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

- **Etiological Evaluation of Patients Presenting with Isolated Micropenis to an Academic Health Care Center**

Aslan T. B. , GÜRBÜZ F., Temiz F., YÜKSEL B., TOPALOĞLU A. K.

INDIAN JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.81, ss.775-779, 2014 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

- **Loss of Function Mutations in PNPLA6 Encoding Neuropathy Target Esterase Cause Pubertal Failure and Cerebellar Ataxia (Gordon Holmes Syndrome)**
KOTAN L. D. , LOMNICZI A., Kretzschmar D., Dissen G. A. , McArdle C. A. , Koc F., Hamel B. C. , Guclu M., Papatya E. D. , Eren E., et al.
ENDOCRINE REVIEWS, cilt.35, 2014 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- **Epstein-barr virus encephalitis in infancy.**
Gurbuz F., GURBUZ B., ÇAYIR A., TEZER H.
The West Indian medical journal, cilt.63, ss.206-7, 2014 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- **The Novel Mutation p.Trp147Arg of the Steroidogenic Acute Regulatory Protein Causes Classic Lipoid Congenital Adrenal Hyperplasia with Adrenal Insufficiency and 46,XY Disorder of Sex Development**
YÜKSEL B., Kulle A. E. , GÜRBÜZ F., Welzel M., Kotan D., Mengen E., Holterhus P., TOPALOĞLU A. K. , Groetzing J., Riepe F. G.
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, cilt.80, ss.163-169, 2013 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- **Relationship between metabolic control and neurocognitive functions in children diagnosed with type I diabetes mellitus before and after 5 years of age**
TOLU-KENDİR O., KİRİŞ N., TEMİZ F., GÜRBÜZ F., Onenli-Mungan N., TOPALOĞLU A. K. , YÜKSEL B.
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.54, ss.352-361, 2012 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- **Unilateral exudative retinal detachment as the sole presentation of relapsing acute lymphoblastic leukemia.**
AZIK F., AKINCI A. C. , SAYLI T., CULHA V., TEBERİK K., TEKE M., Gürbüz F.
Turkish journal of haematology : official journal of Turkish Society of Haematology, cilt.29, ss.181-4, 2012 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- **Inactivating KISS1 Mutation and Hypogonadotropic Hypogonadism**
TOPALOĞLU A. K. , Tello J. A. , KOTAN L. D. , OZBEK M. N. , YILMAZ M., ERDOĞAN Ş., GÜRBÜZ F., TEMİZ F., Millar R. P. , YÜKSEL B.
NEW ENGLAND JOURNAL OF MEDICINE, cilt.366, ss.629-635, 2012 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- **Distribution of Gene Mutations Associated with Familial Normosmic Idiopathic Hypogonadotropic Hypogonadism**
GÜRBÜZ F., KOTAN L. D. , Mengen E., ŞIKLAR Z., BERBEROĞLU M., Dokmetas S., Kilicli M. F. , Guven A., KİREL B., Saka N., et al.
JOURNAL OF CLINICAL RESEARCH IN PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY, cilt.4, ss.121-126, 2012 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

Diğer Dergilerde Yayınlanan Makaleler

- **Coexistence of type 1 diabetes mellitus and periventricular heterotopia in a child: A case report**
İNCECİK F., GÜRBÜZ F.
JOURNAL OF PEDIATRIC NEUROSCIENCES, cilt.15, ss.67-68, 2020 (ESCI İndekslerine Giren Dergi)
- **Predicted Benign and Synonymous Variants in CYP11A1 Cause Primary Adrenal Insufficiency Through Missplicing**
Maharaj A., Buonocore F., Meimaridou E., Ruiz-Babot G., Guasti L., Peng H., Capper C. P. , Burgos-Tirado N., Prasad R., Hughes C. R. , et al.
JOURNAL OF THE ENDOCRINE SOCIETY, cilt.3, ss.201-221, 2019 (ESCI İndekslerine Giren Dergi)
- **Vitamin D levels of children with chronic liver disease**
GÜRBÜZ F., AĞIN M., MENGEN E., ELCİ H., ÜNAL İ., TÜMGÖR G., YÜKSEL B.
CUKUROVA MEDICAL JOURNAL, cilt.43, ss.450-456, 2018 (ESCI İndekslerine Giren Dergi)
- **Evaluation of Two Different Pamidronate Treatment Protocols in Children with Osteogenesis Imperfecta**
ÖNENLİ MÜNGAN H., gürbüz F., mengen e., özgür ö., topaloğlu a. k. , yüksel b.
CUKUROVA MEDICAL JOURNAL, cilt.39, ss.532-539, 2014 (Hakemli Üniversite Dergisi)

Hakemli Kongre / Sempozyum Bildiri Kitaplarında Yer Alan Yayınlar

- **Kronik Karaciğer Hastalığı Olan Çocukların D Vitamini Düzeylerinin Değerlendirilmesi**

GÜRBÜZ F., AĞIN M., mngen e., elçi h., ÜNAL İ., TÜMGÖR G., YÜKSEL B.

XXII. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Kongresi, Türkiye, 18 - 22 Nisan 2018

Atıflar

Toplam Atıf Sayısı (WOS):582

h-indeksi (WOS):10