

# Prof. Dr. SEVCAN TUĞ BOZDOĞAN

## Kişisel Bilgiler

E-posta: stbozdogan@cu.edu.tr

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

## Uluslararası Araştırmacı ID'leri

ORCID: 0000-0003-3853-8212

Yoksis Araştırmacı ID: 21907

## Eğitim Bilgileri

Tıpta Uzmanlık, Bülent Ecevit Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik, Türkiye 2004 - 2009

Lisans, Uludağ Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Türkiye 1993 - 2000

## Yabancı Diller

İngilizce, B2 Orta Üstü

## Yaptığı Tezler

Tıpta Uzmanlık, IL-1Ra, IL-4 ve Tnf-Beta Gen Polimorfizmlerinin Transizyonel Hücreli Mesane Kanseri Etyopatogenezi ve Prognozuna Etkisi, Bülent Ecevit Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik, 2009

## Araştırma Alanları

Tıp, Sağlık Bilimleri, Dahili Tıp Bilimleri, Tıbbi Genetik

## Akademik Unvanlar / Görevler

Doç. Dr., Çukurova Üniversitesi, Dahili Tıp Bilimleri, Tıbbi Genetik, 2016 - Devam Ediyor

Yrd. Doç. Dr., Mersin Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik, 2013 - 2016

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

- Pyruvate kinase deficiency in 29 Turkish patients with two novel intronic variants**  
GÖK V., LEBLEBİSATAN G., Gürlek Gökçebay D., Güler S., Doğan M. E., Tuğ Bozdoğan S., Koca Yozgat A., ÖZCAN A., Pekpak Şahinoğlu E., Tokgöz H., et al.  
British Journal of Haematology, 2024 (SCI-Expanded)
- Early diagnostic clues of mucopolipidosis 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)

- III. **Analysis of ACE2 and TMPRSS2 coding variants as a risk factor for SARS-CoV-2 from 946 whole-exome sequencing data in the Turkish population**  
Duman N., Tuncel G., BİŞGİN A., TUĞ BOZDOĞAN S., Sag S. O., GÜL Ş., Kiraz A., Balta B., Erdogan M., UYANIK B., et al.  
JOURNAL OF MEDICAL VIROLOGY, cilt.94, sa.11, ss.5225-5243, 2022 (SCI-Expanded)
- IV. **Germline landscape of BRCA by 7-site collaborations as a BRCA consortium in Turkey**  
BİŞGİN A., ÖZEMRİ SAĞ Ş., Dogan M. E., Yildirim M. S., Gumus A. A., Akkus N., Balasar O., Durmaz C. D., Ersoz R., Altiner S., et al.  
BREAST, cilt.65, ss.15-22, 2022 (SCI-Expanded)
- V. **Clinical, radiological, and genetic variation in pontocerebellar hypoplasia disorder and our clinical experience**  
Bilge S., GÜL MERT G., Herguner O., Ozcanyuz D., TUĞ BOZDOĞAN S., KAYA Ö., Havalı C.  
ITALIAN JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.48, sa.1, 2022 (SCI-Expanded)
- VI. **Clinical and molecular evaluation of MEFV gene variants in the Turkish population: a study by the National Genetics Consortium**  
DÜNDAR M., FAHRİOĞLU U., Yildiz S. H., Bakir-Gungor B., TEMEL Ş. G., AKIN H., ARTAN S., Cora T., ŞAHİN F. İ., DURSUN A., et al.  
FUNCTIONAL & INTEGRATIVE GENOMICS, cilt.22, sa.3, ss.291-315, 2022 (SCI-Expanded)
- VII. **A Novel Intronic Mutation Reduces HAX1 Level and is Associated With Severe Congenital Neutropenia.**  
Goktas S., Azizoglu Z. B., Petersheim D., Erdogan M., Eke Gungor H., Bisgin A., Tuğ Bozdoğan S., Eken A., Unal E., Klein C., et al.  
Journal of pediatric hematology/oncology, cilt.44, 2022 (SCI-Expanded)
- VIII. **COVID-19 may enhance risk of thrombosis and hemolysis in the G6PD deficient patients**  
Aydemir D., Dağhoğlu G., Ulu A., Kurtaran B., Bozdogan S., İnal T. C., Ulu N. N.  
NUCLEOSIDES NUCLEOTIDES & NUCLEIC ACIDS, cilt.40, sa.5, ss.505-517, 2021 (SCI-Expanded)
- IX. **Metachronous Wilms Tumor, Glioblastoma, and T-cell Leukemia in an Child With Constitutional Mismatch Repair Deficiency syndrome due to Novel Mutation in MSH6 (c.2590G>T)**  
ÇITAK E. Ç., Sagcan F., Gundugan B. D., Bozdogan S., Yilmaz E. B., Avci E., BALCI Y., KARABULUT Y. Y.  
JOURNAL OF PEDIATRIC HEMATOLOGY ONCOLOGY, cilt.43, sa.2, 2021 (SCI-Expanded)
- X. **Current Status of Genetic Diagnosis Laboratories and Frequency of Genetic Variants Associated with Cystic Fibrosis through a Newborn-Screening Program in Turkey**  
Bozdogan S., Mujde C., BOĞA İ., SÖNMEZLER Ö., Hanta A., Rencuzogullari C., ÖZCAN D., ALTINTAŞ D. U., BİŞGİN A.  
GENES, cilt.12, sa.2, 2021 (SCI-Expanded)
- XI. **Evaluation of the results of patients who applied to the & Ccedil;ukurova University, Medical Genetics Department for prenatal diagnosis and determination of genetic counseling principles**  
Tuğ Bozdoğan S., Büyükkurt S., Özer S., BİŞGİN A.  
TURKISH JOURNAL OF MEDICAL SCIENCES, cilt.51, sa.2, ss.657-661, 2021 (SCI-Expanded)
- XII. **Vandetanib in a child affected by neurofibromatosis type 1 and medullary thyroid carcinoma with both *NF1* and homozygous *RET* proto-oncogen germ-line mutations**  
Gundogan B. D., Sagcan F., Bozdogan S., Balci Y., Daloglu F. T., Citak E. C.  
Journal of clinical research in pediatric endocrinology, cilt.13, ss.342-346, 2021 (SCI-Expanded)
- XIII. **Bi-allelic JAM2 Variants Lead to Early-Onset Recessive Primary Familial Brain Calcification**  
Schottlaender L., Abeti R., Jaunmuktane Z., Macmillan C., Chelban V., O'Callaghan B., McKinley J., Maroofian R., Efthymiou S., Athanasiou-Fragkouli A., et al.  
AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.106, sa.3, ss.412-421, 2020 (SCI-Expanded)
- XIV. **IL-1RN VNTR, IL-2(-330), and IL-4 VNTR gene polymorphisms in patients with chronic rhinosinusitis with sinonasal polyposis**  
Kuran G., Aslan H., Haytoglu S., Ozalp Yuregir O., Tug Bozdogan S.  
TURKISH JOURNAL OF MEDICAL SCIENCES, cilt.49, sa.5, ss.1411-1417, 2019 (SCI-Expanded)
- XV. **Mutations in CDC45, Encoding an Essential Component of the Pre-initiation Complex, Cause Meier-Gorlin Syndrome and Craniosynostosis.**

FENWICK A., KLISZCZAK M., COOPER F., MURRAY J., SANCHEZ-PULIDO L., TWIGG S., GORIELY A., MCGOWAN S., MILLER K., TAYLOR I., et al.

American journal of human genetics, cilt.99, ss.125-38, 2016 (SCI-Expanded)

- XVI. **Molecular etiology of arthrogryposis in multiple families of mostly Turkish origin**  
BAYRAM Y., KARACA E., AKDEMİR Z. C., Yılmaz E. O., Tayfun G. A., Aydın H., TORUN D., Bozdoğan S. T., GEZDIRİCİ A., Isıkay S., et al.  
JOURNAL OF CLINICAL INVESTIGATION, cilt.126, sa.2, ss.762-778, 2016 (SCI-Expanded)
- XVII. **Genes that Affect Brain Structure and Function Identified by Rare Variant Analyses of Mendelian Neurologic Disease**  
KARACA E., HAREL T., PEHLIVAN D., JHANGIANI S. N., GAMBİN T., AKDEMİR Z. C., GONZAGA-JAUREGUI C., Erđin S., BAYRAM Y., CAMPBELL I. M., et al.  
NEURON, cilt.88, sa.3, ss.499-513, 2015 (SCI-Expanded)
- XVIII. **Rare variants in the notch signaling pathway describe a novel type of autosomal recessive Klippel-Feil syndrome**  
KARACA E., YUREGİR O. O., Bozdoğan S. T., Aslan H., PEHLIVAN D., JHANGIANI S. N., AKDEMİR Z. C., GAMBİN T., BAYRAM Y., ATIK M. M., et al.  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, cilt.167, sa.11, ss.2795-2799, 2015 (SCI-Expanded)
- XIX. **Alpha-Thalassemia Mutations in Adana Province, Southern Turkey: Genotype-Phenotype Correlation**  
Bozdoğan S., YUREGİR O. O., BUYUKKURT N., ASLAN H., OZDEMİR Z. C., GAMBİN T.  
INDIAN JOURNAL OF HEMATOLOGY AND BLOOD TRANSFUSION, cilt.31, sa.2, ss.223-228, 2015 (SCI-Expanded)
- XX. **The IL-1RN and IL-4 gene polymorphisms are potential genetic markers of susceptibility to bladder cancer: a case-control study**  
Bozdoğan S., Erol B., Dursun A., BOZDOĞAN G., Donmez I., Mungan N. A., SEYDAOĞLU G.  
WORLD JOURNAL OF UROLOGY, cilt.33, sa.3, ss.389-395, 2015 (SCI-Expanded)
- XXI. **The XXXXY syndrome: a new case with talamic lesion.**  
Kiraz A., O U., Çakır E., yolal C., TUĞ BOZDOĞAN S., Tubas F.  
GENETIC COUNSELING, cilt.25, sa.3, ss.341-344, 2014 (SCI-Expanded)
- XXII. **Plasminogen activator inhibitor-1 5G/5G genotype is associated with early spontaneous recanalization of the infarct-related artery in patients presenting with acute ST-elevation myocardial infarction.**  
ÇAĞLIYAN Ç. E., YUREGİR O. O., ASLAN H., TEKİN K., AKILLI R., TUĞ BOZDOĞAN S., ÇAYLI M., TÜRKMEN S.  
CORONARY ARTERY DISEASE, cilt.24, sa.3, ss.196-200, 2013 (SCI-Expanded)
- XXIII. **eNOS Gene Intron 4 VNTR and Exon 7-G894T Polymorphisms in Turkish Men with Erectile Dysfunction: A Case Control Study**  
Erol B., Bozdoğan G., Akduman B., Dursun A., Bozdoğan S., Onem K., Mungan A.  
JOURNAL OF SEXUAL MEDICINE, cilt.6, sa.5, ss.1423-1429, 2009 (SCI-Expanded)

## **Diğer Dergilerde Yayınlanan Makaleler**

- I. **Developmental genomics of limb malformations: Allelic series in association with gene dosage effects contribute to the clinical variability**  
Duan R., Hijazi H., YILMAZ GÜLEÇ E., Eker H. K., Costa S. R., Sahin Y., Ocak Z., Isıkay S., Ozalp O., TUĞ BOZDOĞAN S., et al.  
HUMAN GENETICS AND GENOMICS ADVANCES, cilt.3, sa.4, 2022 (ESCI)
- II. **A Novel Mutation Diagnosing in Allan-Herndon-Dudley's Syndrome**  
Ipek R., Bozdoğan S., Komur M., Okuyaz C.  
JOURNAL OF PEDIATRIC GENETICS, 2021 (ESCI)
- III. **Kalıtısal Metabolik Hastalıklarda Genetik Tanının Önemi: Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Balcalı Hastanesi Tanı Dağılımı**  
TUĞ BOZDOĞAN S., ÖNENLİ Mungan H. N., BOGA İ., yaşar h. m., BÜYÜKKURT S., BIŞGİN A.

Acibadem Üniversitesi Sağlık Bilimleri Dergisi, cilt.12, sa.1, ss.29-31, 2021 (Hakemli Dergi)

- IV. **Phenomix as the gold standard in medical genetics applications: three neurogenetic patient samples with full exome analysis**  
Bozdogan S., BOĞA İ., BIŞGIN A.  
CUKUROVA MEDICAL JOURNAL, cilt.46, sa.2, ss.869-871, 2021 (ESCI)
- V. **Shprintzen-Goldberg Syndrome: Case Report**  
YALÇINTEPE S., ÖZALP YÜREĞİR Ö., TUĞ BOZDOĞAN S., ASLAN H.  
Meandros Medical and Dental Journal, cilt.19, sa.2, ss.175-177, 2018 (Hakemli Dergi)
- VI. **Familial hypertrophic cardiomyopathy: A case with a new mutation in the MYBPC3 gene.**  
Hallıoğlu K., GIRAY D., Bişgin A., Tuğ B., KARPUZ D.  
Turk Kardiyoloji Dernegi arsivi : Turk Kardiyoloji Derneginin yayin organidir, cilt.45, ss.450-453, 2017 (Scopus)
- VII. **Supernumerary Nipple Children with Different Types of Malignancies**  
TUĞ BOZDOĞAN S., Yilmaz E. B., Çıtak E. C.  
Medicine Science | International Medical Journal, ss.1, 2015 (Hakemli Dergi)
- VIII. **Varikoseli olan hastalarda Y kromozomu mikrolezyonu infertilite ilişkisi**  
TUĞ BOZDOĞAN S., DURSUN A., Yeşilli Ç., SEÇKİNER İ., Çabuk F., Altan K., Bozdoğan G.  
Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi, 2007 (Hakemli Dergi)
- IX. **Vitamin D Reseptör Gen Polimorfizmi Kemik Mineral Yoğunluğu Ve Kemik Döngüsü Esansiyel Hipertansiyonda Postmenapozal Kemik Yoğunluğunun Fok I Genotipi İle İlişkisi**  
SARIKAYA S., Külah E., ÖZDOLAP Ş., DURSUN A., Doğan S., AÇIKGÖZ Ş., TUĞ BOZDOĞAN S.  
Romatoloji Ve Tıbbi Rehabilitasyon Dergisi, 2007 (Hakemli Dergi)
- X. **Olimpiyatlarda Cinsiyet Ayırımı**  
DURSUN A., TUĞ BOZDOĞAN S., GÜMÜŞ M., YAMANER F.  
Spor Ve Tıp Dergisi, 2005 (Hakemli Dergi)
- XI. **Swyer Sendromlu Bir Olguya Güncel Yaklaşım**  
Çiçek S., Barış S., DURSUN A., TUĞ BOZDOĞAN S.  
Zonguldak Karaelmas Üniversitesi-MediForum, 2005 (Hakemli Dergi)
- XII. **Ailesel Akdeniz Ateşi Akraba Evliliği Olmayan Ailelerde Analiz Sonuçlar**  
TUĞ BOZDOĞAN S., Barış S., Çabuk F., DURSUN A.  
Mediforum, 2004 (Hakemli Dergi)

## Kitap & Kitap Bölümleri

- I. **Myelomada Genetik Ve Epigenetik Değişiklikler**  
TUĞ BOZDOĞAN S., BIŞGIN A.  
Multiple Myeloma ve Plazma Hücreli Neoplaziler, , Editör, Akademisyen Yayınevi, ss.55-62, 2019
- II. **AKCİĞER KANSERİ'NDE YENİ NESİL DİZİLEME YÖNTEMLERİ**  
TUĞ BOZDOĞAN S., BIŞGIN A., BOGA İ.  
Toraks Tümörleri, Ahmet Taner Sumbül, Ali Murat Sedef, Yurday Özdemir, Editör, Akademisyen Kitabevi, ss.73-78, 2019

## Hakemli Kongre / Sempozyum Bildiri Kitaplarında Yer Alan Yayınlar

- I. **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 MÜNGAN H. N.  
VIII. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, 3 - 07 Mayıs 2023
- II. **Limb Girdle Musküler Distrofilerde Genetik Heterojenite**

BİŞGİN A., BOGA İ., TÜMKAYA H., BEREKETOĞLU M. B., RENCÜZOĞULLARI Ç., SÖNMEZLER Ö., TUĞ BOZDOĞAN S.  
15. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Türkiye, 09 Kasım 2022

III. **ULUSAL YENİDOĞAN TARAMA PROGRAMI KAPSAMINDA YER ALAN FENİLKETONÜRİDE GENOMİK VERİ ANALİZİ**

TUĞ BOZDOĞAN S., CEYLAN C. D., MÜJDE C., BOGA İ., KOR D., BİŞGİN A.

15. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Türkiye, 09 Kasım 2022

IV. **Kardiyomiyopati Bulguları Olan Hastaların Tanıya Yönelik Moleküler Genetik Yöntemlerle Etiyolojisinin Araştırılması**

BİŞGİN A., ABDULLAYEV R., SÖNMEZLER Ö., BOGA İ., DEMİRTAŞ M., ÖZMEN Ç., ERDEM S., TUĞ BOZDOĞAN S.

15. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Türkiye, 09 Kasım 2022

V. **Homozygous mutation in CWF19L1 with recessive ataxia syndrome in a Turkish child**

İNCECİK F., HERGÜNER M. Ö., TUĞ BOZDOĞAN S.

17. International Child Neurology Congress, Antalya, Türkiye, 3 - 07 Ekim 2022

VI. **CAUTION IN CHILDREN WITH BCG LYMPHADENITIS; DO YOU HAVE IMMUNODEFICIENCY?**

ALABAZ D., ÇAY Ü., TUĞ BOZDOĞAN S.

4. Uluslararası Br behçet Uz Çocuk Kongresi, Adana, Türkiye, 22 - 24 Eylül 2022

VII. **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

VIII. **Vici Sendromu olgu sunumu.**

MADENCI T. E., BULUT F. D., KOR D., KÖŞECİ B., KARA E., DEMİR F., TUĞ BOZDOĞAN S., BİŞGİN A., ÖNENLİ MÜNGAN H. N.

20. Çukurova Pediatri Kongresi, Adana, Türkiye, 1 - 05 Haziran 2022

IX. **Aynı Ailede İki Farklı Pompe Fenotipi**

BURGAÇ E., KÖŞECİ B., KAPLAN İ., KARA E., BULUT F. D., EKİNCİ F., DEMİR 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

X. **Tümör Mutasyon Yüğü (TMB) ve Mikrosatellit İnstabilite (MSI) Analizinde Tek Basamak Test**

**Stratejisi: Gerçek Laboratuvar Uygulaması**

BİŞGİN A., SÖNMEZLER Ö., BOGA İ., TUĞ BOZDOĞAN S.

9. Türk Tıbbi Onkoloji Kongresi, Kıbrıs (Kkct), 18 - 22 Mayıs 2022

XI. **Çoklu-Kanser Olgularında Genetik Danışmanlık ve Hasta Sağaltımı**

TUĞ BOZDOĞAN S., ÖZER S., BİŞGİN A., SÖNMEZLER Ö., MİRİLİ C.

9. Türk Tıbbi Onkoloji Kongresi, Girne, Kıbrıs (Kkct), 18 Mayıs 2022

XII. **Yüksek Risk Polikliniğinde Li-Fraumeni Sendromuna Yaklaşım ve Risk Yönetimi: Kümülatif Verilerle Tek Merkez Deneyimi**

TUĞ BOZDOĞAN S., CEYLAN C. D., SHIRINOVA N., BOGA İ., BİŞGİN A.

9. Türk Tıbbi Onkoloji Kongresi, Kıbrıs (Kkct), 18 - 22 Mayıs 2022

XIII. **Current status of genetic diagnosis laboratories and frequency of genetic variants associated with cystic fibrosis through a newborn-screening program in Turkey**

TUĞ BOZDOĞAN S., MÜJDE C., BOGA İ., SÖNMEZLER Ö., HANTA A., RENCÜZOĞULLARI Ç., ÖZCAN D., ALTINTAŞ D. U., BİŞGİN A.

Annual Meeting of American Association of Human Genetics 2021, Amerika Birleşik Devletleri, 18 Ekim 2021

XIV. **Limb Girdle Musküler Distrofi Hastalarının Klinik, Demografik ve Genetik Bulguları**

GÜNER ÖZCANYÜZ D., BİÇER D., GÜL MERT G., ÖZCAN N., BİLGE S., HERGÜNER M. Ö., İNCECİK F., ZORLUDEMİR S., TUĞ BOZDOĞAN S.

V. Nöromusküler Hastalıklar Kongresi, Türkiye, 24 Eylül 2021

XV. **A CASE REPORT OF BEAULIEU-BOYCOTT-INNES SYNDROME DIAGNOSED IN A NEWBORN**

SHIRINOVA N., BERKETOĞLU M. B., BOGA İ., YAPICIOĞLU YILDIZDAŞ H., BİŞGİN A., TUĞ BOZDOĞAN S.

6. Uluslararası Katılımlı Erciyes Tıp Tıbbi Genetik Kongresi, Türkiye, 16 Eylül 2021

XVI. **Multiple Findings in Diagnostic Whole Exome Sequencing: A Case Based Story to True Diagnosis**

TUĞ BOZDOĞAN S., ÖZER S., KOÇ A. F., BOGA İ., BİŞGİN A.

6. Uluslararası Katılımlı Erciyes Tıp Tıbbi Genetik Kongresi, Türkiye, 16 Eylül 2021

- XVII. **Pediyatri 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 Pediyatri Günleri, 19 - 20 Mart 2021
- XVIII. **Analysis of ACE2 gene coding variants by direct whole exome sequencing in the Turkish Population**  
Tuncel G., Duman N., Güler K., BİŞGİN A., TUĞ BOZDOĞAN S., BOGA İ., ÖZEMRİ SAĞ Ş., KAYA N., ALEM DAR A., KIRAZ A., et al.  
14. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, ONLİNE, Türkiye, 20 - 21 Kasım 2020, ss.1-93
- XIX. **Meta-analysis and single-center experience on the comprehensive genomic characterization and landscape of BRCA1 and BRCA2 in Turkey.**  
BİŞGİN A., BOGA İ., SÖNMEZLER Ö., MÜJDE C., HANTA A., TUĞ BOZDOĞAN S.  
JOURNAL OF CLINICAL ONCOLOGY, 20 Mayıs 2020
- XX. **Hiperfenilalanineminin nadir bir nedeni: iki olguyla dihidropteridinredüktaz eksikliği**  
KOÇAK Z., KILAVUZ S., KOR D., BULUT F. D., ÖZCAN N., TUĞ BOZDOĞAN S., KARTAL T., ÖNENLİ MÜNGAN H. N.  
18. ÇUKUROVA PEDIATRİ GÜNLERİ, Türkiye, 20 - 21 Şubat 2020
- XXI. **Hepatosplenomegali ayırıcı tanısında nadir bir kalıtsal metabolik hastalık: herediter fruktoz intoleransı**  
KARA E., KOR D., BULUT F. D., KILAVUZ S., ŞEKER-YILMAZ B., KÖŞECİ B., DİLEK S., TÜMGÖR G., TUĞ BOZDOĞAN S., ÖNENLİ MÜNGAN H. N.  
18. ÇUKUROVA PEDIATRİ GÜNLERİ, Türkiye, 20 - 21 Şubat 2020
- XXII. **KLİNİK GENETİK DEĞERLENDİRME VE GENETİK DANIŞMANLIĞIN ÖNEMİ: ORAK HÜCRE ANEMİSİ ENDİKASYONU İLE PRENATAL TANI İÇİN BAŞVURAN HASTADA SAPTANAN HARLEQUİN TİPİ KONJENİTAL İKTİYOZ TAŞIYICILIĞI**  
TUĞ BOZDOĞAN S., SUCU M., ÖZSÜRME Lİ M., BÜYÜKKURT S., BİŞGİN A.  
1. Bursa Uluslararası Katılımlı Genetik Günleri Dermatogenetik Sempozyumu, Bursa, Türkiye, 9 - 11 Ocak 2020
- XXIII. **Nörogenetik hastalıklarda mekanizmalar ve tanı yöntemleri**  
BİŞGİN A., RENCÜZOĞULLARI Ç., TUĞ BOZDOĞAN S.  
5. ADANA GENETİK GÜNLERİ NÖROGENETİK SEMPOZYUMU, Türkiye, 23 - 24 Mart 2019, ss.13-16
- XXIV. **Fasiyo-skapulo-humeral-müsküler distrofinin moleküler tanısı ve tanı oranı**  
BİŞGİN A., TUĞ BOZDOĞAN S., KOÇ A. F.  
5. ADANA GENETİK GÜNLERİ NÖROGENETİK SEMPOZYUMU, Türkiye, 23 - 24 Mart 2019, ss.8-12
- XXV. **A rare cause of mental retardation and epilepsy: pediatric patient with 22q duplication and 6p deletion**  
TUĞ BOZDOĞAN S., PERK P., ALTUNBAŞAK Ş., BİŞGİN A.  
5. ADANA GENETİK GÜNLERİ NÖROGENETİK SEMPOZYUMU, Türkiye, 23 - 24 Mart 2019, ss.28-31
- XXVI. **Tıbbi genetik uygulamalarında altın standart fenomiks: tüm ekzomanalizi yapılan 3 nörogenetik hasta örneği**  
TUĞ BOZDOĞAN S., BOGA İ., BİŞGİN A.  
5. ADANA GENETİK GÜNLERİ NÖROGENETİK SEMPOZYUMU, Türkiye, 23 - 24 Mart 2019, ss.13-16
- XXVII. **Phenomix is still more powerful than whole-exome sequencing: their role in clinical genetics**  
Bozdogan S. T., Boga İ., Bisgin A.  
52nd Conference of the European-Society-of-Human-Genetics (ESHG), Gothenburg, İsveç, 15 - 18 Haziran 2019, cilt.27, ss.1910
- XXVIII. **LDLR gene exon 12 RS 688 polymorphism causes to increase in susceptibility to hepatitis C**  
ALTINTAŞ Z., TUĞ BOZDOĞAN S., ALTINTAŞ E.  
Proceedings of the World Congress of Gastroenterology, İstanbul, Türkiye, 21 - 24 Eylül 2019, cilt.30, ss.136-912
- XXIX. **Detection of MSI in circulating cell-free DNA from colorectal cancer patients**  
TUĞ BOZDOĞAN S., RENCÜZOĞULLARI Ç., RENCÜZOĞULLARI A., BİŞGİN A.  
European Society of Human Genetics Conference, 15 - 18 Haziran 2019

- XXX. **Identification of driver gene mutations and microsatellite instability in liquid biopsy samples of colorectal cancer**  
TUĞ BOZDOĞAN S., RENCÜZOĞULLARI Ç., Müjde C., HANTA A., RENCÜZOĞULLARI A., BİŞGİN A.  
13th Balkan Congress of Human Genetics Congress, 17 - 20 Nisan 2019
- XXXI. **Genotypic and Phenotypic Features of 673 Phenylketonuria Patients in Çukurova University**  
BULUT F. D., öz s., KILAVUZ S., TUĞ BOZDOĞAN S., Ceylaner S., KOR D., Şeker-Yılmaz B., ÖNENLİ Mungan H. N.  
INTERNATIONAL INBORN ERRORS OF METABOLISM AND NUTRITION CONGRESS, 10 - 14 Nisan 2019
- XXXII. **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
- XXXIII. **Prevalence of significant genetic variants in glycogen storage disease via custom NGS panel in a single center hospital based study.**  
BİŞGİN A., Boga İ., ÖNENLİ Mungan H. N., KÖR D., TUĞ BOZDOĞAN S., SÖNMEZLER Ö.  
American Society of Human Genetics 68th Annual Meeting, 16 - 20 Ekim 2018
- XXXIV. **Performance of an NGS multi-gene panel for detection of hotspot variants in colorectal cancer patients.**  
BOGA İ., MÜJDE C., TUĞ BOZDOĞAN S., SÖNMEZLER Ö., BİŞGİN A.  
American Society of Human Genetics 68th Annual Meeting, 16 - 20 Ekim 2018
- XXXV. **FISH is still the most reliable diagnostic tool for Pallister-Killian syndrome: A case based review**  
TUĞ BOZDOĞAN S., BİŞGİN A., ceylaner g., boğa İ., ÖZER S.  
American Society of Human Genetics 68th Annual Meeting, 16 - 20 Ekim 2018
- XXXVI. **Kişiselleştirilmiş tıp uygulamaları kapsamında kolorektal kanserli hastaların multigen paneli analizleri**  
BİŞGİN A., MÜJDE C., BOGA İ., SÖNMEZLER Ö., TUĞ BOZDOĞAN S.  
7. Multidisipliner Kanser Araştırma ve 1. Temel Onkoloji Kongresi, 11 - 14 Ekim 2018
- XXXVII. **Genomik Tıp Uygulamalarında Bütüncül Yaklaşım: Erkek Meme Kanseri Olgusu**  
BİŞGİN A., ÖZER S., TUĞ BOZDOĞAN S.  
7. Moleküler Kanser Araştırma ve 1. Temel Onkoloji Kongresi, 11 - 14 Ekim 2018
- XXXVIII. **Aile Öyküsü Negatif Meme Kanserinde BRCA Gen Profillemesi**  
BİŞGİN A., TUĞ BOZDOĞAN S., Boga İ., YALAV O., SÖNMEZLER Ö.  
7. Moleküler Kanser Araştırma ve 1. Temel Onkoloji Kongresi, 11 Ekim 2018
- XXXIX. **Likit biyopsi materyalinden MSI analizi: referans materyallerinin karşılaştırmalı performans değerlendirmesi**  
TUĞ BOZDOĞAN S., Rencüzoğulları Ç., BİŞGİN A.  
7. Multidisipliner Kanser Araştırma ve 1. Temel Onkoloji Kongresi, 11 - 14 Ekim 2018
- XL. **Meme Kanseri Hastalarının Sağaltımında Çoklu-Gen Panellerinin Etkinliğinin Saptanması**  
BİŞGİN A., Hanta A., Müjde C., BOGA İ., SÖNMEZLER Ö., TUĞ BOZDOĞAN S.  
7. Multidisipliner Kanser Araştırma ve 1. Temel Onkoloji Kongresi, 11 - 14 Ekim 2018
- XLI. **Genomik Tıp Uygulamalarda Bütüncül Yaklaşım : Erkek Meme Kanseri Olgusu**  
BİŞGİN A., ÖZER S., TUĞ BOZDOĞAN S.  
7. Multidisipliner Kanser Araştırma ve 1. Temel Onkoloji Kongresi, 11 - 14 Ekim 2018
- XLII. **İnfantil tip 1 GM1 Gangliosidoz tanısı alan 3 olgu sunumu**  
KILAVUZ S., BULUT F. D., Şeker-Yılmaz B., KOR D., EKİNCİ F., EROL İ., SIZMAZ S., TUĞ BOZDOĞAN S., SOYUPAK S., ÖNENLİ Mungan H. N.  
VI. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Türkiye, 11 - 15 Nisan 2018
- XLIII. **Utilization of comprehensive cancer testing in malignant melanoma: Experiences of a genetic diseases diagnosis center**  
BİŞGİN A., Müjde C., Boga İ., Sönmezler Ö., TUĞ BOZDOĞAN S.  
Erciyes Tıp Genetik Günleri, Türkiye, 7 - 10 Mart 2018
- XLIV. **Comparison of the cost and laboratory effectivity between next generation sequencing and**

**pyrosequencing in FMF patients**

TUĞ BOZDOĞAN S., Boga İ., Sönmezler Ö., BİŞGİN A.

Erciyes Tıp Genetik Günleri, Türkiye, 7 - 10 Mart 2018

- XLV. **The significance of liquid biopsy for monitoring and therapy decision of lung adenocarcinoma: a case based review**  
SÖNMEZLER Ö., BİŞGİN A., BOGA İ., TUĞ BOZDOĞAN S.  
Erciyes Tıp Genetik Günleri, Türkiye, 7 - 10 Mart 2018
- XLVI. **Newborn Screening for Cystic Fibrosis in Turkey: The View From the Genetic Disease Diagnosis center**  
BOGA İ., BİŞGİN A., TUĞ BOZDOĞAN S., SÖNMEZLER Ö.  
Erciyes Tıp Genetik Günleri 2018, Türkiye, 07 Mart 2018
- XLVII. **Risk management and genetic counselling in hereditary cancer syndrome diseases: experiences of a high risk clinic**  
BİŞGİN A., Özer S., TUĞ BOZDOĞAN S., BOGA İ., SÖNMEZLER Ö.  
Erciyes Tıp Genetik Günleri, Türkiye, 7 - 10 Mart 2018
- XLVIII. **Newborn screening for Cystic Fibrosis in Turkey: The view from the genetic diseases diagnosis center**  
BOGA İ., BİŞGİN A., TUĞ BOZDOĞAN S., SÖNMEZLER Ö.  
Erciyes Tıp Genetik Günleri, Türkiye, 7 - 10 Mart 2018
- XLIX. **Pridoksin Bağımlı nöbet-Olgu Sunumu**  
Celiloğlu C., Çelik T., Tolunay O., kaçak s., Uç D., Mert G. G., Uluç K. Ş., TUĞ BOZDOĞAN S.  
61. Türkiye Milli Pediatri Kongresi, Türkiye, 15 - 19 Kasım 2017
- L. **Yeni Nesil Dizileme Yöntemi İle Çalışılan Çoklu-Gen Panellerinin Moleküler Tanıdaki Önemi: Ailesel Meme-Over Kanseri**  
Boga İ., Sönmezler Ö., TUĞ BOZDOĞAN S., BİŞGİN A.  
VI. Ulusal Moleküler Biyoloji ve Biyoteknoloji Kongresi, Türkiye, 5 - 07 Ekim 2017
- LI. **Molecular karyotyping of patients with psychomotor retardation and epilepsy**  
TUĞ BOZDOĞAN S., BİŞGİN A.  
11th European Cytogenetics Conference, 1 - 04 Temmuz 2017
- LII. **Utilization of multi-gene panels in colorectal cancer: Analysis of clinicopathological findings**  
BİŞGİN A., Sönmezler Ö., Boga İ., RENCÜZOĞULLARI A., Ateş Eren K., DORAN F., YALAV O., ERAY İ. C., ALABAZ Ö., TUĞ BOZDOĞAN S.  
Erciyes Tıp Genetik Günleri, Türkiye, 11 - 13 Mayıs 2017
- LIII. **Klinik Genetik Uygulamalarında Moleküler Karyotiplemenin yeri: Üçüncü Basamak Merkezinin Deneyimleri**  
BİŞGİN A., TUĞ BOZDOĞAN S.  
Tıbbi Genetikte Algoritmalar, Türkiye, 3 - 04 Haziran 2017
- LIV. **Fasio-Skapulo-Humeral Müsküler Distrofi (FSHMD) Moleküler Tanısı ve Tanı Oranı: Çukurova Üniversitesi Tecrübesi**  
BİŞGİN A., KOÇ A. F., TUĞ BOZDOĞAN S.  
1. Ulusal Nöromusküler Hastalıklar Kongresi, Türkiye, 18 - 20 Mayıs 2017
- LV. **FSHMD Moleküler Tanısı ve Tanı Oranı: Çukurova Üniversitesi Tecrübesi**  
BİŞGİN A., KOÇ A. F., TUĞ BOZDOĞAN S.  
1. ulusal nöromusküler hastalıklar kongresi, Türkiye, 18 - 20 Mayıs 2017
- LVI. **No Association Between Polymorphisms of Vitamin D and Oxytocin Receptor Genes and Autistic Spectrum Disorder in A Sample of Turkish Children**  
KÜTÜK M. Ö., TUĞ BOZDOĞAN S., TUFAN E., ALTINTAŞ Z., OREKİCİ TEMEL G., TOROS F.  
27. Ulusal Çocuk ve Ergen Ruh Sağlığı ve Hastalıkları Kongresi-İzmir, Türkiye, 10 - 13 Mayıs 2017
- LVII. **A Novel Mutation of ROBO3 In Horizontal Gaze Palsy With Progressive Scoliosis**  
TUĞ BOZDOĞAN S., DİNÇ E., ÖZGÜR A., BİŞGİN A.  
American Society of Human Genetics 2016, 18 - 22 Ekim 2016



- LVIII. Nadir Bir Olgu Hipotiroidinin Eşlik Ettiği Çift Anöploidili Hasta**  
BİŞGİN A., TUĞ BOZDOĞAN S.  
12. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Türkiye, 5 - 09 Ekim 2016
- LIX. 1p36 Delesyon Sendromu Olgu Sunumu**  
TUĞ BOZDOĞAN S., BİŞGİN A., Çelik T.  
XII. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Türkiye, 5 - 09 Ekim 2016
- LX. A Rare Double Aneuploidy Case Down Klinefelter With Hypothyroidy**  
BİŞGİN A., TUĞ BOZDOĞAN S.  
XII. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Türkiye, 5 - 09 Ekim 2016
- LXI. Ailesel Hipertrofik Kardiyomyopati MYBPC3 Geninde Yeni Mutasyon**  
TUĞ BOZDOĞAN S., KARPUZ D., BİŞGİN A., GİRAY D., HALLIOĞLU KILINÇ O.  
XII. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Türkiye, 5 - 09 Ekim 2016
- LXII. Kalıtsal Metabolik Hastalıklarda Genetik Tanının Önemi Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Balcalı Hastanesi Tanı Dağılımı**  
BİŞGİN A., ÖNENLİ MUNGAN H. N., Yaşar H. M., BÜYÜKKURT S., TUĞ BOZDOĞAN S.  
XII. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Türkiye, 5 - 09 Ekim 2016
- LXIII. 6p Delesyonlu ve 22q Duplikasyonlu Bir Olgu**  
BİŞGİN A., TUĞ BOZDOĞAN S., ALTUNBAŞAK Ş.  
XII. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Türkiye, 5 - 09 Ekim 2016
- LXIV. Tricho Rhino Phalangeal Syndrome Type I in a Girl with Growth Hormone Deficiency**  
ÇAKIR M. D., ALTINTAŞ Z., TUĞ BOZDOĞAN S.  
55th annual ESPE meeting 2016, Paris, Fransa, 10 - 12 Eylül 2016
- LXV. Çukurova bölgesinde Alfa Talasemi Mutasyon Dağılımı Genotip Fenotip İlişkisi**  
TUĞ BOZDOĞAN S., ÖZALP YÜREĞİR Ö., BÜYÜKKURT N., ASLAN H., GAMBİN T., ÖZDEMİR Z. C.  
II. HEMATOLOJİK GENETİK SEMPOZYUMU, İzmir, Türkiye, 24 - 26 Şubat 2016
- LXVI. Molecular etiology of arthrogyposis in a cohort of families of Turkish origin**  
BAYRAM Y., karaca e., akdemir z., TUĞ BOZDOĞAN S.  
ASHG 2015, Baltimore, Amerika Birleşik Devletleri, 6 - 10 Ekim 2015
- LXVII. A Recessive Skeletal Dysplasia Novel Type Results from a Mutation of NEK1 Never in Mitosis Gene A Related Kinase 1**  
TUĞ BOZDOĞAN S., Karaca E., Yüreğir O., ASLAN H., PEHLİVAN D., BİŞGİN A., Gibbs R., Lupski J.  
48th European Human Genetics Conference (ESHG 2015), Glasgow, Birleşik Krallık, 6 - 09 Haziran 2015
- LXVIII. Whole Exome Sequencing Identifies Rare Variants in Turkish Patients with Brain Malformation and Underscores the Power of Rare Variants Identified by Genomic Sequencing Approaches in Selected World Populations**  
Ender K., PEHLİVAN D., Tamar H., BAYRAM Y., Tomasz G., Claudia G., Bo Y., TUĞ BOZDOĞAN S., Wojciech W., Atik M. M., et al.  
Genomic disorders 2014, 5 - 07 Mart 2014
- LXIX. Patients with acute anterior myocardial infarction who have 4G alleles in plasminogen activator inhibitor1 gene have higher angiographic SYNTAX scores**  
ÇAĞLIYAN Ç. E., BALLI M., YÜREĞİR Ö., TÜRKMEN S., AKILLI R., TEKİN K., TUĞ BOZDOĞAN S., YILMAZ M., ÇAYLI M., KANADAŞI M., et al.  
World Cardiology Congress, Melbourne, Avustralya, 4 - 07 Mayıs 2014, cilt.9, ss.90
- LXX. Seckel Sendromu ve Ayırıcı Tanısı**  
TUĞ BOZDOĞAN S., ÖZALP YÜREĞİR Ö., aslan h., TEMİZ F., GÜRBÜZ F., MÜSLÜMANOĞLU M. H.  
10. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Türkiye, 19 - 23 Aralık 2012
- LXXI. Multiple Konjenital Anomali ve Mental Retardasyonlu Bir Olguda idic(13)(q22.2)**  
Özalp Yüreğir Ö., Aslan H., Gürbüz F., Demir F., Tuğ Bozdoğan S., Özbek M. N., Özbarlas N.  
10. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Bursa, Türkiye, 19 - 23 Aralık 2012
- LXXII. Meier Gorlin Sendromlu Olguda Hipotiroidi**  
ÖZALP YÜREĞİR Ö., TUĞ BOZDOĞAN S., GÜRBÜZ F., aslan h.

## Desteklenen Projeler

ERDEM E., Çavuşoğlu A., TUĞ BOZDOĞAN S., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Çukurova Bölgesinde Görülen Primer Konjenital Glokomlu Olguların Moleküler Genetik Analizi, 2020 - 2022

BİŞGİN A., Rencüzoğulları Ç., TUĞ BOZDOĞAN S., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, KOLOREKTAL KANSERLİ HASTALARDA MİKROSATELLİT İNSTABİLİTESİNİN LİKİT BİYOPSİ MATERYALİ KULLANILARAK DEĞERLENDİRİLMESİ, 2019 - 2020

TUĞ BOZDOĞAN S., BİŞGİN A., ÇITAK E. Ç., MÜJDE C., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Pediatrik solid tümörlerde metaanaliz ile belirlenen miRNAların ekspresyon profillemesi, 2018 - 2020

BİŞGİN A., BOGA İ., TUĞ BOZDOĞAN S., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Yeni Nesil Dizilemede Biyoinformatik Uygulamaları Çalıştayı, 2017 - 2017

BİŞGİN A., TUĞ BOZDOĞAN S., YILMAZ M. B., YILMAZ M., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, İmmünojenetik Sempozyumu: Genetik Bakış Açısıyla Klinikten Laboratuvara İmmün Yetmezlikler, 2016 - 2017

## Metrikler

Yayın: 113

Atf (WoS): 315

Atf (Scopus): 316

H-İndeks (WoS): 8

H-İndeks (Scopus): 8

## Akademi Dışı Deneyim

SAGLIK BAKANLIGI