

## Doç. Dr. BİLGEN BİLGE GEÇKİNLİ

### Kişisel Bilgiler

E-posta: bilge.geckinli@marmara.edu.tr

Web: <https://avesis.marmara.edu.tr/bilge.geckinli>

### Uluslararası Araştırmacı ID'leri

ORCID: 0000-0003-0317-5677

Yoksis Araştırmacı ID: 207675

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

- I. **Identification of Novel Variants in the NHS in Four Turkish Patients With Nance–Horan Syndrome**  
Alavanda C., Arslan Ateş E., Demir Ş., Polat H., Hanoğlu O., ARMAN A., GEÇKİNLİ B. B.  
American Journal of Medical Genetics, Part A, 2025 (SCI-Expanded)
- II. **A case of Carvajal syndrome presenting with dilated cardiomyopathy**  
Arıclı S., Akallı F., GEÇKİNLİ B. B.  
Cardiology in the Young, 2024 (SCI-Expanded)
- III. **PHARC syndrome which an ultra-rare syndrome with retinitis pigmentosa and cataracts: case report and review of the literature**  
Demir S., SEVİK M. O., Ersoy A., GEÇKİNLİ B. B., ŞAHİN Ö., Arslan Ates E.  
Ophthalmic Genetics, cilt.45, sa.2, ss.113-119, 2024 (SCI-Expanded)
- IV. **Two new cases with novel pathogenic variants reflecting the clinical diversity of Schaaf-Yang syndrome**  
ALAVANDA C., Arslan Ateş E., Yavaş Abalı Z., GEÇKİNLİ B. B., DEMİRCİOĞLU S., ARMAN A.  
Clinical Genetics, cilt.104, sa.1, ss.127-132, 2023 (SCI-Expanded)
- V. **Novel, homozygous RAB3GAP1 c.2606 + 1G>A, p.Glu830ValfsTer9 variant and chromosome 3q29 duplication in a Turkish individual with Warburg micro syndrome.**  
Geckinli B. B., TÜRKYILMAZ A., ALAVANDA C., Sager G., Arslan Ates E., SÖYLEMEZ M. A., ARMAN A.  
Clinical dysmorphology, cilt.32, sa.2, ss.55-61, 2023 (SCI-Expanded)
- VI. **Bi-allelic TTI1 variants cause an autosomal-recessive neurodevelopmental disorder with microcephaly**  
Serey-Gaut M., Cortes M., Makrythanasis P., Suri M., Taylor A. M. R., Sullivan J. A., Asleh A. N., Mitra J., Dar M. A., McNamara A., et al.  
AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.110, sa.3, ss.499-515, 2023 (SCI-Expanded)
- VII. **Contribution of genotypes in Prothrombin and Factor V Leiden to COVID-19 and disease severity in patients at high risk for hereditary thrombophilia**  
Kiraz A., Sezer O., ALEMDAR A., Canbek S., Duman N., BİŞGİN A., Cora T., Ruhi H. I., Ergoren M. C., GEÇKİNLİ B. B., et al.  
Journal of Medical Virology, cilt.95, sa.2, 2023 (SCI-Expanded)
- VIII. **Biallelic variants in HECT E3 paralogs, HECTD4 and UBE3C, encoding ubiquitin ligases cause neurodevelopmental disorders that overlap with Angelman syndrome**  
Faqeih E. A., Alghamdi M. A., Almahroos M. A., Alharby E., Almuntashri M., Alshangiti A. M., Clément P., Calame D. G., Qebibo L., Burglen L., et al.  
Genetics in Medicine, cilt.25, sa.2, 2023 (SCI-Expanded)
- IX. **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)

- X. **Enostosis in a patient with KBG syndrome caused by a novel missense ANKRD11 variant**  
GEÇKİNLİ B. B., ALAVANDA C., Ates E. A., Yildirim O., ARMAN A.  
CLINICAL DYSMORPHOLOGY, cilt.31, sa.3, ss.153-156, 2022 (SCI-Expanded)
- XI. **Homozygosity for a novel INHA mutation in two male siblings with hypospadias, primary hypogonadism, and high normal testicular volume**  
Guran T., Ates E. A., Eltan M., Sahin B., Tosun B. G., Seven Menevşe T., Geckinli B. B., Greenfield A., Turan S., Bereket A.  
SEXUAL DEVELOPMENT, cilt.16, sa.SUPPL 1, ss.61-62, 2022 (SCI-Expanded)
- XII. **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)
- XIII. **Homozygosity for a novel INHA mutation in two male siblings with hypospadias, primary hypogonadism, and high-normal testicular volume.**  
Arslan Ateş E., Eltan M., Sahin B., Gurpinar Tosun B., Seven Menevşe T., Geckinli B. B., Greenfield A., Turan S., Bereket A., Güran T.  
European journal of endocrinology, cilt.186, sa.5, 2022 (SCI-Expanded)
- XIV. **Array-Based Comparative Genomic Hybridization Analysis in Children with Developmental Delay/Intellectual Disability**  
TÜRKYILMAZ A., GEÇKİNLİ B. B., Tekin E., ARSLAN ATEŞ E., Yarali O., ÇEBİ A. H., ARMAN A.  
Balkan Journal of Medical Genetics, cilt.24, sa.2, ss.15-24, 2021 (SCI-Expanded)
- XV. **High prevalence of multilocus pathogenic variation in neurodevelopmental disorders in the Turkish population**  
Mitani T., Isikay S., Gezirici A., Gulec E. Y., Punetha J., Fatih J. M., Herman I., Akay G., Du H., Calame D. G., et al.  
AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.108, sa.10, ss.1981-2005, 2021 (SCI-Expanded)
- XVI. **Dysgenesis and Dysfunction of the Pancreas and Pituitary Due to FOXA2 Gene Defects.**  
Kaygusuz S. B., Arslan Ates E., Vignola M. L., Volkan B., Geckinli B. B., Turan S., Bereket A., Gaston-Massuet C., Guran T.  
The Journal of clinical endocrinology and metabolism, cilt.106, sa.10, 2021 (SCI-Expanded)
- XVII. **FGF3 RELATED PHENOTYPES : A STUDY OF LAMM SYNDROME AND OTODENTAL DYSPLASIA PATIENTS WITH TWO NOVEL MUTATIONS IN FGF3 GENE**  
TÜRKYILMAZ A., GEÇKİNLİ B. B., ALAVANDA C., ZENGİN G., ARSLAN ATEŞ E., ARMAN A.  
International Journal of Human Genetics, cilt.20, sa.4, ss.179-190, 2020 (SCI-Expanded)
- XVIII. **Mutations in ANKLE2, a ZIKA Virus Target, Disrupt an Asymmetric Cell Division Pathway in Drosophila Neuroblasts to Cause Microcephaly**  
Link N., Chung H., Jolly A., Withers M., Tepe B., Arenkiel B. R., Shah P. S., Krogan N. J., Aydin H., GEÇKİNLİ B. B., et al.  
Developmental Cell, cilt.51, sa.6, ss.713, 2019 (SCI-Expanded)

## **Diğer Dergilerde Yayınlanan Makaleler**

- I. **NKX2-5 Gene Variants Associated with Congenital Heart Defects in Turkish Population Türk Popülasyonunda Konjenital Kalp Hastalıkları ile İlişkili NKX2-5 Gen Varyantları**  
GEÇKİNLİ B. B., Özgümüş G. G., Demir Ş., TÜRKYILMAZ A., AKALIN F.  
Guncel Pediatri, cilt.22, sa.3, ss.158-162, 2024 (ESCI)
- II. **Intersitsiyel deletion 4q due to a complex rearrangement involving chromosomes 1,2,4,8, and 16**  
TOKSOY G., RÖTHLİSBERGER B., GEÇKİNLİ B. B., SAYAR C., ANDREAS R H., MINEY P.  
Gazi Medical Journal, 2018 (Scopus)

- III. **Kaudal Regresyon sendromu Bir olgu sunumu**  
KARAMAN A., AYDIN H., GEÇKİNLİ B. B.  
J KARTAL TR, cilt.26, sa.1, ss.80-82, 2015 (Hakemli Dergi)
- IV. **Apert sendromlu tipik bir olgu**  
AYDIN H., GEÇKİNLİ B. B., KARAMAN A.  
GÖZTEPE TIP DERGİSİ, cilt.29, sa.2, ss.115-117, 2014 (Hakemli Dergi)
- V. **Split hand and split foot malformations A family**  
KARAMAN A., TOS T., GEÇKİNLİ B. B., AYDIN H., ATAĞLU S.  
Göztepe Tıp Dergisi, cilt.29, sa.1, ss.69-72, 2014 (Hakemli Dergi)
- VI. **Fraser syndrome A new case**  
KARAMAN A., GEÇKİNLİ B. B., AYDIN H.  
GÖZTEPE TIP DERGİSİ, cilt.29, sa.1, ss.60-61, 2014 (Hakemli Dergi)
- VII. **Osteogenesis imperfecta associated with partial trisomy 20p Case report**  
KARAMAN A., TOS T., GEÇKİNLİ B. B., AYDIN H.  
Göztepe Tıp Dergisi, cilt.29, sa.3, ss.192-195, 2014 (Hakemli Dergi)
- VIII. **Relation of chronic atrophic gastritis and intestinal metaplasia with Helicobacter pylori and tumor necrosis factor alpha and macrophage migration inhibitory factor polymorphisms in a population of Eastern Anatolia**  
KARAMAN A., AYDIN H., GEÇKİNLİ B. B., BİNİCİ D. N., PİRİM İ.  
Göztepe Tıp Dergisi, cilt.29, sa.1, ss.12-19, 2014 (Hakemli Dergi)
- IX. **Koroid Pleksus Kisti İnvaziv Girişim Gereklimi**  
ULUDOĞAN M., KÖSE D., ŞAHİNOĞLU Z., GEÇKİNLİ B. B., KOL E., ORAL Ö.  
Zeynep Kamil Tıp Bülteni, cilt.32, ss.54-58, 2000 (Hakemli Dergi)
- X. **PEV Pes Equino Varus Olgularında Karyogram Amaçlı Girişim Gerekli Mi**  
ULUDOĞAN M., ŞAHİNOĞLU Z., KÖSE D., GEÇKİNLİ B. B., KOL E., ORAL Ö.  
Zeynep Kamil Tıp Bülteni, cilt.32, ss.59-62, 2000 (Hakemli Dergi)
- XI. **Prenatal riskin belirlenmesine Zeynep Kamil Hastanesinde çalışılan üçlü tarama testinde maternal serumdaki HCG AFP uE3 hormonlarının median değerlerinin belirlenmesi**  
ÖZKORAL A., GÜNER İ., GÜNAYDIN S., GEÇKİNLİ B. B.  
Şişli Etfal Tıp Bülteni, cilt.34, sa.1, ss.29-33, 2000 (Hakemli Dergi)

## **Hakemli Bilimsel Toplantılarda Yayımlanmış Bildiriler**

- I. **Konjenital Kalp Hastalığının Nkx2-5 Gen Varyantları İle İlişkisi**  
Geçkinli B. B., Demir Ş., Girgin Özgümüş G., Türkyılmaz A., Akalın F., Arman A.  
15.Ulusal Uluslararası katılımlı Tıbbi Genetik Kongresi, Muğla, Türkiye, 09 Kasım 2022
- II. **Evaluation of the mutation spectrum of 20 Bardet-Biedl syndrome cases in Turkish population**  
Demir Ş., ARSLAN ATEŞ E., TÜRKYILMAZ A., POLAT H., GEÇKİNLİ B. B., ARMAN A.  
15. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, 09 Kasım 2022
- III. **FTO gen mutasyonu saptanan nadir malformasyon sendromu olgusu**  
Başer Z. M., ALAVANDA C., POLAT H., Demir Ş., Dirimtekin E., Ersoy A., ARSLAN ATEŞ E., GEÇKİNLİ B. B.  
15. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, 09 Kasım 2022
- IV. **An Alstrom syndrome patient with severe visual loss findings and has pathogenic variants in the ALMS1 and RHO genes**  
Ersoy A., Demir Ş., ARSLAN ATEŞ E., GEÇKİNLİ B. B.  
15. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, 09 Kasım 2022
- V. **Prenatal tanı amacı ile yönlendirilen olgularda klinik ve genetik bulgular: Tek merkez deneyimi**  
Başer Z. M., ALAVANDA C., POLAT H., Demir Ş., Dirimtekin E., Ersoy A., ARSLAN ATEŞ E., SÖYLEMEZ M. A., ATA P., ESİM BÜYÜKBAYRAK E., et al.  
15. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Türkiye, 09 Kasım 2022

- VI. **Aşırı büyüme ve entellektüel yetersizlik ile karakterize Tatton-Brown- Rahman sendromu tanılı 2 olgu**  
POLAT H., GEÇKİNLİ B. B., ARSLAN ATEŞ E., Başer Z. M., Ersoy A., Demir Ş., ALAVANDA C., SÖYLEMEZ M. A., ARMAN A.  
15. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, 09 Kasım 2022
- VII. **Hipoplastik Aneminin Nadir Bir Formu; Ghosal Hematodiazifer Displazi**  
POLAT H., GEÇKİNLİ B. B., ARSLAN ATEŞ E., ALAVANDA C., Demir Ş., Dirimtekin E., Başer Z. M., ARMAN A.  
1. Ulusal Hematoonkogenetik Kongresi, 25 Kasım 2021
- VIII. **Akut Lenfositik Lösemi Tanılı Olgularda Fish Analizi İle Saptanan Kromozomal Yeniden Düzenlenmelerin Retrospektif İncelenmesi**  
ALAVANDA C., GEÇKİNLİ B. B., Başer Z. M., Dirimtekin E., Demir Ş., POLAT H., ARSLAN ATEŞ E., TOPTAŞ T., DOĞRU Ö., ATA P., et al.  
1. Ulusal Hematoonkogenetik Kongresi, 25 Kasım 2021
- IX. **Brca1/2 Negatif Meme-Over Kanseri Tanılı Olgularda Çoklu Gen Panelinin Etkinliğinin Retrospektif İncelenmesi**  
ALAVANDA C., ARSLAN ATEŞ E., POLAT H., Demir Ş., Dirimtekin E., Başer Z. M., GEÇKİNLİ B. B., GÜNEY A. İ.  
1. Ulusal Hematoonkogenetik Kongresi, 25 Kasım 2021
- X. **Yeni Nesil Dizileme Analizi İle Saptanan Gen/psödogen Varyantlarının Ayırıştırılmasında Kullanışlı Bir Araç: Haplotip Analizi**  
ARSLAN ATEŞ E., ALAVANDA C., POLAT H., Demir Ş., Dirimtekin E., Başer Z. M., Yıldırım Ö., SÖYLEMEZ M. A., GEÇKİNLİ B. B., ATA P., et al.  
1. Ulusal Hematoonkogenetik Kongresi, 25 Kasım 2021
- XI. **Hipolakrima ve Serebellar Tonsiller Herniasyonun Görüldüğü Çok Nadir Bir Metabolik Hastalık Olgusu**  
Demir Ş., ALAVANDA C., POLAT H., UĞUZDOĞAN F., ARSLAN ATEŞ E., GEÇKİNLİ B. B., ATA P., ARMAN A.  
5. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, 07 Ekim 2021
- XII. **Two Siblings With A Novel Homozygous Mutation In The UNC80 Gene With IHPRF-2**  
UĞUZDOĞAN F., ALAVANDA C., POLAT H., Demir Ş., ARSLAN ATEŞ E., GEÇKİNLİ B. B., GÜNEY A. İ., ATA P., ARMAN A.  
6. Uluslararası Katılımlı Erciyes Tıp Tıbbi Genetik Kongresi, 16 Eylül 2021
- XIII. **A patient with a novel homozygous CD55 gene mutation and its clinical presentation**  
UĞUZDOĞAN F., ALAVANDA C., POLAT H., Demir Ş., GEÇKİNLİ B. B., ARSLAN ATEŞ E., GÜNEY A. İ., ARMAN A., ATA P.  
6. Uluslararası Katılımlı Erciyes Tıp Tıbbi Genetik Kongresi, 16 Eylül 2021
- XIV. **A Novel GJC2 Mutation Causing Pelizaeus-Merzbacher-like Disease**  
POLAT H., GEÇKİNLİ B. B., ARSLAN ATEŞ E., Demir Ş., UĞUZDOĞAN F., ALAVANDA C., ATA P., ARMAN A.  
6. Uluslararası Katılımlı Erciyes Tıp Tıbbi Genetik Kongresi, 16 Eylül 2021
- XV. **Duplication of 10q24.31 in a family with Congenital Nystagmus and Split-hand/foot Malformation**  
ALAVANDA C., UĞUZDOĞAN F., Demir Ş., POLAT H., ARSLAN ATEŞ E., SÖYLEMEZ M. A., GEÇKİNLİ B. B., GÜNEY A. İ., ATA P., ARMAN A.  
6. Uluslararası katılımlı Erciyes Tıp Tıbbi Genetik Kongresi, 16 Eylül 2021
- XVI. **Schimke immuno-osseous dysplasia patient with early renal dysfunction harboring a novel homozygous mutation in the SMARCA1 gene**  
ALAVANDA C., Demir Ş., UĞUZDOĞAN F., POLAT H., ARSLAN ATEŞ E., SÖYLEMEZ M. A., GEÇKİNLİ B. B., GÜNEY A. İ., ATA P., ARMAN A.  
6. Uluslararası Katılımlı Erciyes Tıp Tıbbi Genetik Kongresi, 16 Eylül 2021
- XVII. **A novel mutation of SAR1B gene in two children with chylomicron retention disease**  
Demir Ş., ALAVANDA C., POLAT H., UĞUZDOĞAN F., ARSLAN ATEŞ E., GEÇKİNLİ B. B., ATA P., ARMAN A.  
6. Uluslararası Katılımlı Erciyes Tıp Tıbbi Genetik Kongresi, 16 Eylül 2021
- XVIII. **Two new cases diagnosed with Hermansky-Pudlak Syndrome**  
ALAVANDA C., ARSLAN ATEŞ E., GEÇKİNLİ B. B., Demir Ş., POLAT H., UĞUZDOĞAN F., SÖYLEMEZ M. A., ATA P., ARMAN A.  
ESHG 2021 Virtual Congress, 28 Ağustos 2021

- XIX. Kompleks Genotipe Sahip Bir Retinitis Pigmentoza Olgusu**  
ARSLAN ATEŞ E., DEMİR Ş., GEÇKİNLİ B. B., YILDIRIM Ö., POLAT H., ALAVANDA C., SÖYLEMEZ M. A., ATA P., ARMAN A.  
14. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi (Uluslararası Katılımlı), Türkiye, 20 Kasım 2020
- XX. A Recurrent SMAD4 Mutation Causing Familial Myhre Syndrome**  
DEMİR Ş., ARSLAN ATEŞ E., GEÇKİNLİ B. B., Aslanger A., ALAVANDA C., POLAT H., ATA P., ARMAN A.  
14. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi (Uluslararası Katılımlı), Türkiye, 20 Kasım 2020
- XXI. Novel splicing mutation in RAB3GAP1 Gene and microduplication of 3q29 in a patient with Warburg Micro syndrome**  
GEÇKİNLİ B. B., TÜRKYILMAZ A., ALAVANDA C., SAĞER S. G., ARSLAN ATEŞ E., ARMAN A.  
14. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi (Uluslararası Katılımlı), Türkiye, 20 Kasım 2020
- XXII. The Use of Long-Range PCR Protocol in the Diagnosis of Friedreich Ataxia**  
ALAVANDA C., POLAT H., DEMİR Ş., ARSLAN ATEŞ E., SÖYLEMEZ M. A., GEÇKİNLİ B. B., ATA P., ARMAN A.  
14. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi (Uluslararası Katılımlı), Türkiye, 20 Kasım 2020
- XXIII. Novel Missense Mutation Related To KBG Syndrome**  
ALAVANDA C., ARSLAN ATEŞ E., GEÇKİNLİ B. B., POLAT H., DEMİR Ş., YILDIRIM Ö., SÖYLEMEZ M. A., ARMAN A.  
14. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi (Uluslararası Katılımlı), 20 Kasım 2020
- XXIV. Hypomelanosis of Ito with a translocation t(5;20)(q22;p13) mosaicism**  
GEÇKİNLİ B. B., DELİL K., ARSLAN ATEŞ E., ALAVANDA C., POLAT H., DEMİR Ş., Öztürk Kaymak ., A., SÖYLEMEZ M. A., ARMAN A.  
14. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi (Uluslararası Katılımlı), Türkiye, 20 Kasım 2020
- XXV. A Turkish Family With Hexanucleotide Repeat Expansion in C9orf72 Gene**  
POLAT H., ALAVANDA C., DEMİR Ş., ARSLAN ATEŞ E., GEÇKİNLİ B. B., ARMAN A.  
14. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi (Uluslararası Katılımlı), Türkiye, 20 Kasım 2020
- XXVI. Expanding the mutation spectrum of Rickets**  
ATA P., ALAVANDA C., KAYGUSUZ S. B., POLAT H., ELTAN M., ARSLAN ATEŞ E., GEÇKİNLİ B. B., DEMİRCİOĞLU S., ARMAN A.  
ASHG 2020, 27 Ekim 2020
- XXVII. Revealing novel splicing mutations in RAB3GAP1 gene causing Warburg Micro syndrome and a case including microduplication of 3q29**  
GEÇKİNLİ B. B., TÜRKYILMAZ A., ALAVANDA C., TAŞLIDERE H., SAĞER S. G., ARSLAN ATEŞ E., SÖYLEMEZ M. A., ARMAN A.  
ESHG 2020, Avusturya, 6 - 09 Haziran 2020
- XXVIII. Characterization of BRCA Genes' Variants In Turkish Hereditary Breast and Ovarian Cancer (HBOC) Patients**  
ARSLAN ATEŞ E., ALAVANDA C., TÜRKYILMAZ A., POLAT H., SÖYLEMEZ M. A., GEÇKİNLİ B. B., GÜNEY A. İ.  
ESHG 2020, 06 Haziran 2020
- XXIX. Expanding the Mutation Spectrum of Muscular Dystrophies: A Turkish Cohort**  
ALAVANDA C., POLAT H., İlker A., ARSLAN ATEŞ E., SÖYLEMEZ M. A., GEÇKİNLİ B. B., GÜNEY A. İ., ARMAN A.  
ESHG 2020, 06 Haziran 2020
- XXX. A recurrent HPS1 gene mutation in a Hermansky-Pudlak patient with uncommon clinical presentation.**  
ALAVANDA C., ARSLAN ATEŞ E., POLAT H., İlker A., Yıldırım Ö., SÖYLEMEZ M. A., GEÇKİNLİ B. B., GÜNEY A. İ., ATA P., ARMAN A.  
V.Uluslararası katılımlı Erciyes Genetik Günleri Kongresi, 20 Şubat 2020
- XXXI. ZBTB24 novel mutation identified in Turkish ICF syndrome patient**  
İlker A., POLAT H., ALAVANDA C., Yıldırım Ö., ARSLAN ATEŞ E., SÖYLEMEZ M. A., GEÇKİNLİ B. B., GÜNEY A. İ., ATA P., ARMAN A.  
V.Uluslararası katılımlı Erciyes Genetik Günleri Kongresi, 20 Şubat 2020
- XXXII. SPINK5 Gen Mutasyonu Saptanan Netherton Sendrom'lu Olgu**  
ARSLAN ATEŞ E., ALAVANDA C., ERTÜRK B., SİNGER R., Yıldırım Ö., POLAT H., SÖYLEMEZ M. A., GEÇKİNLİ B. B.,

GÜNEY A. İ., ATA P., et al.

1. Bursa Uluslararası Katılımlı Genetik Günleri Dermatogenetik Sempozyumu, 09 Ocak 2020

XXXIII. **LMNA Gen Mutasyonu Saptanan Nadir Mandibuloakral Displazi Olgusu**

GEÇKİNLİ B. B., ARSLAN ATEŞ E., ALAVANDA C., POLAT H., Yıldırım Ö., GÜNEY A. İ., ARMAN A.

1. Bursa Uluslararası Katılımlı Genetik Günleri Dermatogenetik Sempozyumu, 09 Ocak 2020

XXXIV. **Schaaf Yang sendromu**

Alavanda C., Arslan Ateş E., Polat H., Geçkinli B. B., Söylemez M. A., Güney A. İ., Ata P., Arman A.

4. Ulusal Çocuk Genetik kongresi, İstanbul, Türkiye, 25 - 27 Eylül 2019

XXXV. **FGF3 gene mutations related to two syndromic Congenital deafness cases: Congenital deafness with inner ear agenesis (Michel aplasia), microtia, and microdontia and Otodental dysplasia**

Turkyılmaz A., GEÇKİNLİ B. B., Ates E. A., SÖYLEMEZ M. A., GÜNEY A. İ., ATA P., ARMAN A.

51st Conference of the European-Society-of-Human-Genetics (ESHG) in conjunction with the European Meeting on Psychosocial Aspects of Genetics (EMPAG), Milan, İtalya, 16 - 19 Haziran 2018, cilt.27, ss.893

XXXVI. **LAMM syndrome: Two new patients , one novel mutation and one new mechanism**

ALAVANDA C., TÜRKİYILMAZ A., ARSLAN ATEŞ E., GEÇKİNLİ B. B., SÖYLEMEZ M. A., ARMAN A.

13 Balkan Congress of Human Genetics, 17 - 20 Nisan 2019

XXXVII. **TWO NOVEL MUTATIONS IN THREE DIFFERENT GENES ASSOCIATED WITH RETINITIS PIGMENTOSA/LEBER CONGENITAL AMAROSIS IN ONE PATIENT**

ALAVANDA C., ATA P., YILMAZ Ö., POLAT H., GEÇKİNLİ B. B., ARMAN A.

13. BALKAN GENETİK KONGRESİ, Edirne, Türkiye, 16 - 20 Nisan 2019

XXXVIII. **MARFAN SYNDROME: GENOTYPE-PHENOTYPE CORRELATIONS**

GEÇKİNLİ B. B., ARSLAN ATEŞ E., TÜRKİYILMAZ A., ALAVANDA C., YILDIRIM Ö., SÖYLEMEZ M. A., ARMAN A.

13 Balkan Congress of Human Genetics, 17 - 20 Nisan 2019

XXXIX. **Von Hippel Lindau Patients**

ALAVANDA C., TÜRKİYILMAZ A., POLAT H., GEÇKİNLİ B. B., GÜNEY A. İ., ATA P., SÖYLEMEZ M. A., ARMAN A.

13. BALKAN GENETİK KONGRESİ, Edirne, Türkiye, 16 - 20 Nisan 2019

XL. **Genetic analysis results of the patient cohort diagnosed with cardiomyopathy**

TÜRKİYILMAZ A., ALAVANDA C., ARSLAN ATEŞ E., SÖYLEMEZ M. A., GEÇKİNLİ B. B., YILDIRIM Ö., ARMAN A.

13 ULUSAL TIBBİ GENETİK KONGRESİ, Türkiye, 7 - 11 Kasım 2018

XLI. **REVERSE GENETİK İLE TANI KOYULAN NADİR BİR SPASTİK PARAPLEJİ AİLESİ**

ALAVANDA C., ates e., TÜRKİYILMAZ A., GÜNEY A. İ., GEÇKİNLİ B. B., ATA P., ARMAN A.

13.ULUSLARARASI KATILIMLI ULUSAL TIBBİ GENETİK ANABİLİM DALI, Türkiye, 7 - 11 Kasım 2018

XLII. **Genetic analysis results of a patient cohort diagnosed with arrhythmia**

TÜRKİYILMAZ A., ALAVANDA C., ARSLAN ATEŞ E., SÖYLEMEZ M. A., GEÇKİNLİ B. B., YILDIRIM Ö., ARMAN A.

13 ULUSAL TIBBİ GENETİK KONGRESİ, Türkiye, 7 - 11 Kasım 2018

XLIII. **NÖROMOTOR GELİŞME GERİLİĞİ VE DISMORFİK BULGULARI OLAN HASTALARDA ARRAY-CGH ANALİZİ**

ATA P., ALAVANDA C., ATEŞ E., GEÇKİNLİ B. B., GÜNEY A. İ., SÖYLEMEZ M. A., ÇABUK P., ARMAN A.

Uluslararası Katılımlı 13. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Antalya, Türkiye, 7 - 11 Kasım 2018

XLIV. **İKİ LAMİNOPATİ OLGUSU: LMNA GENİ MUTASYONLARI İLE İLİŞKİLİ FENOTİPLER**

GEÇKİNLİ B. B., TÜRKİYILMAZ A., SÖYLEMEZ M. A., ATEŞ E., YILDIRIM Ö., ATA P., ARMAN A.

Uluslararası Katılımlı 13. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Antalya, Türkiye, 07 Kasım 2018 - 11 Kasım 2018

XLV. **A further case of autosomal recessive brachyolmia having a novel mutation in PAPSS2 gene**

Arslan Ateş E., Eltan M., Turkeyılmaz A., Alavanda C., Söylemez M. A., Geçkinli B. B., Güney A. İ., Güran T., Arman A.

13 ULUSAL TIBBİ GENETİK KONGRESİ, Antalya, Türkiye, 7 - 11 Kasım 2018

XLVI. **NOVEL RAB3GAP1 INTRONIC MUTATION CAUSING WARBURGG MICRO SYNDROME IN TWO PATIENTS**

GEÇKİNLİ B. B., TÜRKİYILMAZ A., ARSLAN ATEŞ E., ALAVANDA C., TAŞLIDERE H., SÖYLEMEZ M. A., ARMAN A.

13 ULUSAL TIBBİ GENETİK KONGRESİ, Türkiye, 7 - 11 Kasım 2018

XLVII. **Chromosomal array-CGH analysis in patients having neurodevelopmental delay and dysmorphic features**

ALAVANDA C., ARSLAN ATEŞ E., TÜRKİYILMAZ A., GEÇKİNLİ B. B., ATA P., GÜNEY A. İ., SÖYLEMEZ M. A., ÖZYAVUZ

ÇABUK P., ARMAN A.

13 ULUSAL TIBBİ GENETİK KONGRESİ, Türkiye, 7 - 11 Kasım 2018

- XLVIII. **Three genotypes causing three distinct phenotypes in a hereditary cancer family**  
ARSLAN ATEŞ E., TÜRKİYILMAZ A., ALAVANDA C., YILDIRIM Ö., SÖYLEMEZ M. A., GEÇKİNLİ B. B., GÜNEY A. İ.  
13 ULUSAL TIBBİ GENETİK KONGRESİ, Türkiye, 7 - 11 Kasım 2018
- XLIX. **Evaluation of BRCA1/BRCA2 test results for Turkish breast cancer families**  
Ates E. A., Turkyilmaz A., GEÇKİNLİ B. B., Ozgumus G. G., SÖYLEMEZ M. A., Delil K., ATA P., ARMAN A., GÜNEY A. İ.  
50th European-Society-of-Human-Genetics (ESHG) Conference, Copenhagen, Danimarka, 27 - 30 Mayıs 2017, cilt.26, ss.966
- L. **BBS10 frameshift mutation in a turkish girl with bardet biedl syndrome**  
SÖYLEMEZ M. A., GEÇKİNLİ B. B., Delil K., Ates E., Turkyilmaz A., AVŞAR M., Girgin G., ATA P., ARMAN A., Guney I.  
50th European-Society-of-Human-Genetics (ESHG) Conference, Copenhagen, Danimarka, 27 - 30 Mayıs 2017, cilt.26, ss.457
- LI. **A novel HNF1B mutation in a family with two MODY patients**  
Ates E. A., Turkyilmaz A., GEÇKİNLİ B. B., SÖYLEMEZ M. A., Delil K., ATA P., GÜNEY A. İ.  
50th European-Society-of-Human-Genetics (ESHG) Conference, Copenhagen, Danimarka, 27 - 30 Mayıs 2017, cilt.26, ss.863
- LII. **A novel intronic ATM genemutation affecting splicing in a patient with Ataxia-Telangiectasia**  
ATES E., TÜRKİYILMAZ A., ATA P., GEÇKİNLİ B. B., SÖYLEMEZ M. A., GÜNEY A. İ., ARMAN A.  
ESHG2018, 16 - 19 Haziran 2018
- LIII. **BBS10 frameshift mutation in a Turkish girl with Bardet Biedl Syndrome.**  
SÖYLEMEZ M. A., GEÇKİNLİ B. B., DELİL K., ARSLAN ATEŞ E., TÜRKİYILMAZ A., AVŞAR M., GİRGİN G., ATA P., ARMAN A., GÜNEY A. İ.  
The European Society of Human Genetics, European Human Genetics Conference, 27 - 30 Mayıs 2017
- LIV. **Evaluation of BRCA1/BRCA2 test results for Turkish breast cancer families.**  
ARSLAN ATEŞ E., TÜRKİYILMAZ A., GEÇKİNLİ B. B., GİRGİN ÖZGÜMÜŞ G., SÖYLEMEZ M. A., DELİL K., ATA P., ARMAN A., GÜNEY A. İ.  
The European Society of Human Genetics, European Human Genetics Conference, 27 - 30 Mayıs 2017
- LV. **A Novel HNF1B mutation in a family with two MODY patients**  
ARSLAN ATEŞ E., TÜRKİYILMAZ A., GEÇKİNLİ B. B., SÖYLEMEZ M. A., DELİL K., ATA P., GÜNEY A. İ.  
The European Society of Human Genetics, European Human Genetics Conference, 27 - 30 Mayıs 2017
- LVI. **Follow up four cerebrotendinous xanthomatosis patients importance of early diagnosis and treatment.**  
DUMAN N., AKYÜZ E., GEÇKİNLİ B. B., ZUBARİOĞLU T., YEŞİL G.  
The European Society of Human Genetics, European Human Genetics Conference, 27 - 30 Mayıs 2017
- LVII. **Evaluation of BRCA1/2 test results for Turkish breast cancer families.**  
ARSLAN ATEŞ E., TÜRKİYILMAZ A., GEÇKİNLİ B. B., SÖYLEMEZ M. A., ÖZGÜMÜŞ GİRGİN G., DELİL K., ATA P., ARMAN A., GÜNEY A. İ.  
The European Society of Human Genetics 2017, KOPENHAGEN, Danimarka, 25 - 30 Mayıs 2017
- LVIII. **BBS10 frameshift mutation in a turkish girl with bardet biedl syndrome**  
SÖYLEMEZ M. A., GEÇKİNLİ B. B., DELİL K., TÜRKİYILMAZ A., AVŞAR M., GİRGİN G., ATA P., ARMAN A., GÜNEY A. İ.  
The European Society of Human Genetics 2017, KOPENHAGEN, Danimarka, 25 - 30 Mayıs 2017
- LIX. **A novel HNF1B mutation in a family with two MODY patients**  
ARSLAN ATEŞ E., TÜRKİYILMAZ A., GEÇKİNLİ B. B., DELİL K., SÖYLEMEZ M. A., ATA P., GÜNEY A. İ.  
The European Society of Human Genetics 2017., KOPENHAGEN, Danimarka, 25 - 28 Mayıs 2017
- LX. **Identification of a novel homozygous deletion of the tyrosinase gene in a Turkish family with oculocutaneous albinism type 1**  
GEÇKİNLİ B. B., DELİL K., SÖYLEMEZ M. A., ARSLAN ATEŞ E., TÜRKİYILMAZ A., AVŞAR M., ARMAN A.  
Erciyes Medical Genetics Days, Türkiye, 11 - 13 Mayıs 2017
- LXI. **EVALUATION OF THE BRCA1/BRCA2 MUTATIONS AT BREAST CANCER PATIENTS**  
ARSLAN ATEŞ E., TÜRKİYILMAZ A., GEÇKİNLİ B. B., SÖYLEMEZ M. A., GİRGİN ÖZGÜMÜŞ G., DELİL K., ATA P., GÜNEY

- A. İ.  
ERCİYES TIP GÜNLERİ, Kayseri, Türkiye, 11 - 13 Mayıs 2017
- LXII. **BBS-10 frameshift mutation in a Turkish girl with bardet biedl syndrome**  
GEÇKİNLİ B. B., SÖYLEMEZ M. A., TÜRKYILMAZ A., ARSLAN ATEŞ E., DELİL K., ATA P., GÜNEY A. İ.  
ERCİYES TIP GÜNLERİ 2017, Kayseri, Türkiye, 11 - 13 Mayıs 2017
- LXIII. **Von Hippel -Lindau sendromu ailesindeki asemptomatik 3 çocuğun genetik test sonuçlarının değerlendirilmesi**  
DELİL K., GEÇKİNLİ B. B., ŞİMŞEK H., TÜRKYILMAZ A., ARSLAN ATEŞ E., SÖYLEMEZ M. A., GÜNEY A. İ., ATA P., ARMAN A.  
12. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Türkiye, 5 - 09 Ekim 2016
- LXIV. **Nöromotor gelişme geriliği ve distonili Xq28 duplikasyon sendromu**  
GEÇKİNLİ B. B., ŞİMŞEK H., DELİL K., TÜRKDOĞAN D., GÜNEŞ SAĞER S., SÖYLEMEZ M. A., ARSLAN ATEŞ E., TÜRKYILMAZ A., KARAKAYA T., GÜNEY A. İ., et al.  
12. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Türkiye, 5 - 09 Ekim 2016
- LXV. **Chromosome 17p11.2 deletion in a Turkish girl with Smith -Magenis Syndrome**  
GEÇKİNLİ B. B., DELİL K., TÜRKYILMAZ A., SÖYLEMEZ M. A., ŞİMŞEK H., KARAKAYA T., ARSLAN ATEŞ E., GÜNEY A. İ., ATA P., ARMAN A.  
12. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Türkiye, 5 - 09 Ekim 2016
- LXVI. **Nadir görülen bir genetik sendrom: Meacham sendromu**  
DELİL K., TÜRKYILMAZ A., ŞİMŞEK H., KARAKAYA T., ARSLAN ATEŞ E., SÖYLEMEZ M. A., GEÇKİNLİ B. B., GÜNEY A. İ., ATA P., ARMAN A.  
12. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Türkiye, 5 - 09 Ekim 2016
- LXVII. **Geç tanı almış Williams sendromlu üç olgunun klinik değerlendirmesi**  
ARSLAN ATEŞ E., GEÇKİNLİ B. B., KARAKAYA T., TÜRKYILMAZ A., ŞİMŞEK H., SÖYLEMEZ M. A., DELİL K., ATA P., GÜNEY A. İ., ARMAN A.  
12. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Türkiye, 5 - 09 Ekim 2016
- LXVIII. **Silver Russel Sendromlu bir olgu**  
GEÇKİNLİ B. B., DELİL K., ŞİMŞEK H., SÖYLEMEZ M. A., TÜRKYILMAZ A., ARSLAN ATEŞ E., KARAKAYA T., GÜNEY A. İ., ATA P., ARMAN A.  
12. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Türkiye, 5 - 09 Ekim 2016
- LXIX. **Beckwith Wiedemann sendromlu olgunun klinik bulguları ve moleküler tanısı**  
KARAKAYA T., SÖYLEMEZ M. A., ARSLAN ATEŞ E., TÜRKYILMAZ A., ŞİMŞEK H., DELİL K., GEÇKİNLİ B. B., ATA P., GÜNEY A. İ., ARMAN A.  
12. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Türkiye, 5 - 09 Ekim 2016
- LXX. **RAB3GAP1 geninde bilinen bir splice-site mutasyonunun fonksiyonel değerlendirilmesi**  
TÜRKYILMAZ A., SÖYLEMEZ M. A., ARSLAN ATEŞ E., ERGÜNER B., ŞİMŞEK H., KARAKAYA T., DELİL K., GEÇKİNLİ B. B., ATA P., GÜNEY A. İ., et al.  
12. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Türkiye, 5 - 09 Ekim 2016
- LXXI. **Clinical Evaluation of a MDC1A Case Carrying LAMA2 Mutation**  
SÖYLEMEZ M. A., TÜRKYILMAZ A., ŞİMŞEK H., DELİL K., GEÇKİNLİ B. B., ARMAN A., GÜNEY A. İ., ATA P., OKUYAN B.  
ULUSAL TIBBİ GENETİK KONGRESİ, İZMİR ÇEŞME, Türkiye, 5 - 09 Ekim 2016
- LXXII. **A case of Weaver Syndrome caused by a novel frameshift EZH2 mutation**  
TÜRKYILMAZ A., KARAKAYA T., ŞİMŞEK H., SÖYLEMEZ M. A., GEÇKİNLİ B. B., ARMAN A., DELİL K., ATA P.  
European Society of Human Genetics, 21 - 24 Mayıs 2016
- LXXIII. **A novel splice site JAG1 mutation in a Turkish girl with Alagille Syndrome**  
TÜRKYILMAZ A., GEÇKİNLİ B. B., DELİL K., SÖYLEMEZ M. A., GÜNEY A. İ., ARMAN A., ATA P.  
European Society Of Human Genetics Congress, Barcelona, İspanya, 21 - 24 Mayıs 2016
- LXXIV. **Recurrent miscarriage and implantation failure Could the etiology be maternal intolerance itself**  
ATA P., SOYSAL S., TÜRKYILMAZ A., DELİL K., ANIK İLHAN G., GEÇKİNLİ B. B.  
European Society of Human Genetics Congress, BARSELONA, İspanya, 21 - 24 Mayıs 2016
- LXXV. **Homozygous missense COL5A2 mutation associated with Ehlers Danlos Syndrome**



GEÇKİNLİ B. B., DELİL K., SÖYLEMEZ M. A., TÜRKİYILMAZ A., ŞİMŞEK H., Görmez Z., Demirci H., Yüçetürk B., GÜNEY A. İ., ARMAN A.

ESHG 2016 | BARCELONA, SPAIN, 21 - 24 Mayıs 2016

**LXXVI. A case of Weaver Syndrome caused by a novel frameshift EZH2mutation**

ŞİMŞEK H., GEÇKİNLİ B. B., DELİL K., SÖYLEMEZ M. A., TÜRKİYILMAZ A., Arslan Ateş E., AVŞAR M., ATA P., GÜNEY A. İ., ARMAN A.

ESHG 2016 | BARCELONA, SPAIN, 21 - 24 Mayıs 2016

**LXXVII. Recurrent Fetal Loss Family with Translocation t 18 19 p11 2 p13 1 and its Clinical Implications**

TURKYILMAZ A., ŞİMŞEK H., MAMADOV e., DELİL K., GEÇKİNLİ B. B., SÖYLEMEZ M. A., GÜNEY A. İ., ATA P.

European Society of Human Genetics, 6 - 09 Haziran 2015

**LXXVIII. A Case of Sotos Syndrome with a Novel Mutation of NSD1 Gene**

ŞİMŞEK H., GEÇKİNLİ B. B., DELİL K., SÖYLEMEZ M. A., TURKYILMAZ A., ATA P., GÜNEY A. İ., ARMAN A.

European Society of Human Genetics, 6 - 09 Haziran 2015

**LXXIX. Translocation t 18 19 p11 2 p13 1 and its Clinical Implications Case report and Mechanism of Pathogenesis**

TÜRKİYILMAZ A., ŞİMŞEK H., Mamadov E., DELİL K., GEÇKİNLİ B. B., SÖYLEMEZ M. A., GÜNEY A. İ., ATA P.

ESHG Congress 2015, 6 - 09 Haziran 2015

**LXXX. FBN1 mutasyonu ve tipik klinik bulguları olan Marfan sendromlu üç olgu**

DELİL K., SÖYLEMEZ M. A., GEÇKİNLİ B. B., AVŞAR M., ŞİMŞEK H., TÜRKİYILMAZ A., GÜNEY A. İ., ATA P., ARMAN A.

11. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Türkiye, 24 - 27 Eylül 2014

**LXXXI. Del 6 q22 2q23 3 ve gelişim geriliği olan bir olgunun Array CGH ile incelenmesi**

AYDIN H., KARAMAN A., GEÇKİNLİ B. B.

11. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, 24-27 Eylül 2014, İstanbul, Türkiye, 24 - 27 Eylül 2014

**LXXXII. Array CGH ile incelenmiş tek üst kesici dış ve 14q terminal delesyonlu nadir bir olgu**

AYDIN H., GEÇKİNLİ B. B., KARAMAN A.

11. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, 24-27 Eylül 2014, İstanbul, Türkiye, 24 - 27 Eylül 2014

**LXXXIII. Alt extremitte hemihipertrofi olan bir Prader Willi Sendromu Olgusu**

ŞİMŞEK H., DELİL K., GEÇKİNLİ B. B., TÜRKİYILMAZ A., AVŞAR M., SÖYLEMEZ M. A., GÜNEY A. İ., ATA P., ARMAN A.

11. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Türkiye, 24 - 27 Eylül 2014

**LXXXIV. 46 XX SRY pozitif erkek sendromlu olgu**

GEÇKİNLİ B. B., SÖYLEMEZ M. A., AYDIN H., DELİL K., KARAMAN A., AVŞAR M., ŞİMŞEK H., GÜNEY A. İ.

11. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, 24-27 Eylül 2014, İstanbul, Türkiye, 24 - 27 Eylül 2014

**LXXXV. Recurrent fetal loss family with translocation t 18 19 p11 2 p13 1 and its clinical implications**

TÜRKİYILMAZ A., ŞİMŞEK H., MAMADOV E., DELİL K., GEÇKİNLİ B. B., GÜNEY A. İ., SÖYLEMEZ M. A., ATA P.

11. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, 24-27 Eylül 2014, Türkiye, 24 - 27 Eylül 2014

**LXXXVI. Duchenne Musküler Distrofi DMD tipik klinik bulguları olan ve DMD geninde nonsense mutasyon saptanan olgu**

TÜRKİYILMAZ A., DELİL K., GEÇKİNLİ B. B., ŞİMŞEK H., SÖYLEMEZ M. A., AVŞAR M., GÜNEY A. İ., ATA P., ARMAN A.

11. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Türkiye, 24 - 27 Eylül 2014

**LXXXVII. İnsersiyonel değişim parçalı parsiyel trizomi şeklinde olur mu Nadir bir olgu**

AYDIN H., GEÇKİNLİ B. B., KARAMAN A.

11. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, 24-27 Eylül 2014, İstanbul, Türkiye, 24 - 27 Eylül 2014

**LXXXVIII. Gastrointestinal Atrezili Yenidoğanlarda Kromozomal Anomaliler Genetik İncelemenin Yeri**

BOSNALI O., MORALIOĞLU S., CELAYİR A. C., PEKTAŞ O., GEÇKİNLİ B. B.

32. Ulusal Çocuk Cerrahisi Kongresi, Türkiye, 17 - 20 Eylül 2014

**LXXXIX. Investigating autosomal recessive gene defects in severe oligospermic and azoospermic infertile men**

GİRGİN G., ÖZDEMİR A., KOÇ G., GEÇKİNLİ B. B., AKBAL C., GÜNEY A. İ.

European Human Genetics Conference, 8 - 11 Haziran 2013, cilt.21, ss.583

**XC. Aort Stenozunun Eşlik Ettiği Fallot Tetralojili Nadir Bir Olgu**

AYDIN H., YAVUZ T., CANDAN Ş., GEÇKİNLİ B. B., GÖKMEYDAN E., KARAMAN A.

- 10.Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Türkiye, 19 - 23 Aralık 2012
- XCI. **Dismorfizm Hiperlaksisite ve Genital Anomalili Bir Olgu**  
AYDIN H., GEÇKİNLİ B. B., GÖKMEYDAN E., KARAMAN A.  
10.Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Türkiye, 19 - 23 Aralık 2012
- XCII. **Serebrofasiotorasik Sendromlu Nadir Bir Olgu**  
AYDIN H., GEÇKİNLİ B. B., GÖKMEYDAN E., KARAMAN A.  
10.Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Türkiye, 19 - 23 Aralık 2012
- XCIII. **Duplikasyon 10q sendromu Yeni bir olgu**  
TOS T., KARAMAN A., AYDIN H., GEÇKİNLİ B. B., GÖKMEYDAN E.  
10.Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Türkiye, 19 - 23 Aralık 2012
- XCIV. **Gelişme Geriliği Olan Bir Hastada Yeni Oluşum Üçlü Kromozom Translokasyonu 46 XX t 1 20 4 p32 q12 q32 Bir olgu**  
KARAMAN A., TOS T., GEÇKİNLİ B. B., AYDIN H., GÖKMEYDAN E.  
10.Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Türkiye, 19 - 23 Aralık 2012
- XCV. **Sirenomelia sekansı ve penis malpozisyonu Yeni bir olgu**  
TOS T., KARAMAN A., GEÇKİNLİ B. B., AYDIN H., GÖKMEYDAN E.  
10.Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Türkiye, 19 - 23 Aralık 2012
- XCVI. **Fetal karyotiplemede saptanan mozaik yapısal kromozom anomalisi ve oluşum mekanizması**  
TOKSOY G., SAYAR C., GEÇKİNLİ B. B., ŞAHİNOĞLU Z., YEŞİL G., BAŞARAN S.  
10.Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Türkiye, 19 - 23 Aralık 2012
- XCVII. **Kaudal Regresyon Sendromlu Bir Olgu**  
KARAMAN A., LALOĞLU F., AYDIN H., GEÇKİNLİ B. B., GÖKMEYDAN E.  
10.Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Türkiye, 19 - 23 Aralık 2012
- XCVIII. **Yapısal Y Kromozom Anomalisi Olan Nadir Bir Olgu**  
GEÇKİNLİ B. B., AYDIN H., KARAMAN A., GÖKMEYDAN E.  
10.Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Türkiye, 19 - 23 Aralık 2012
- XCIX. **De novo parsiyel trizomi 18q Nadir bir olgu**  
KARAMAN A., TOS T., AYDIN H., GEÇKİNLİ B. B., GÖKMEYDAN E.  
10.Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, 19-23 Aralık 2012, Türkiye, 19 - 23 Aralık 2012
- C. **Atipik VACTERL li Bir Olgu**  
AYDIN H., GEÇKİNLİ B. B., GÖKMEYDAN E., KARAMAN A.  
10.Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Türkiye, 19 - 23 Aralık 2012
- CI. **Orofasiodijital sendrom Tip VI Nadir Bir Olgu**  
AYDIN H., GEÇKİNLİ B. B., GÖKMEYDAN E., KARAMAN A.  
10.Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Türkiye, 19 - 23 Aralık 2012
- CII. **Paraşüt Mitral ve Polidaktilili Nadir Bir Olgu**  
AYDIN H., YAVUZ T., CANDAN Ş., GEÇKİNLİ B. B., KARAMAN A., GÖKMEYDAN E.  
10.Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Türkiye, 19 - 23 Aralık 2012
- CIII. **A Case with Terminal Deletion on Long Arm of Chromosome 1**  
SAYAR C., TOKSOY G., LALELİ Ş., GEÇKİNLİ B. B., DUMAN N., YEŞİL G., DEMİREL B., SARA K., TÜKÜN F. A.  
9th National Medical Genetics Congress of Turkish Medical Society with international Participation, 1 - 05 Aralık 2010
- CIV. **A Case With Duplication 2q**  
TOKSOY G., GEÇKİNLİ B. B., LALELİ Ş., YEŞİL G., SAYAR C., DUMAN N., ŞİMŞEK E., DENİZ E., TÜKÜN F. A.  
9th National Medical Genetics Congress of Turkish Medical Society with international Participation, 1 - 05 Aralık 2010
- CV. **A Case Report With A Rare 8p Duplication**  
YEŞİL G., TOKSOY G., SAYAR C., GEÇKİNLİ B. B., DUMAN N., DEMİR Ü., DENİZ E.  
9th National Medical Genetics Congress of Turkish Medical Society with international Participation, 1 - 05 Aralık 2010
- CVI. **Identification of 18q12 2 q21 1 Deletion A Case Report**

DUMAN N., TOKSOY G., LALELİ Ş., SAYAR C., GEÇKİNLİ B. B., YEŞİL G., TURAN S., BARAN E., TÜKÜN F. A.

9th National Medical Genetics Congress of Turkish Medical Society with international Participation., 1 - 05 Aralık 2010

- CVII. **Interstitial deletion 4q due to a complex rearrangement involving chromosomes 1 2 4 8 14 and 16**  
TOKSOY G., Röthlisberger B., GEÇKİNLİ B. B., SAYAR C., Huber A., MINEY P.  
7TH EUROPEAN CYTOGENETICS CONFERENCE, 4 - 07 Temmuz 2009, cilt.17, ss.195-196
- CVIII. **Moebius sendromu ile 13q11 2 q13 1 kromozomal bölgesi ilişkisinin delesyon haritalaması yöntemi ile incelenmesi**  
ÜZÜMCÜ A., TOKSOY G., CANDAN Ş., UYGUNER Z. O., KARAMAN B., ERİŞ H., KAYSERİLİ KARABEY H., GEÇKİNLİ B. B., YÜKSEL APAK M., BAŞARAN S.  
VIII. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Türkiye, 6 - 09 Mayıs 2008
- CIX. **A dysmorphic newborn with partial monosomy of 7q36 qter and partial trisomy of 3p24 pter**  
SÖYLEMEZ M. A., TOKSOY G., SAYAR C., GİRAY A., YARDIMCI T., GEÇKİNLİ B. B.  
57TH AMERICAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS, Amerika Birleşik Devletleri, 23 - 27 Ekim 2007
- CX. **Unusual prenatal case with multiple marker chromosomes**  
TOKSOY G., GEÇKİNLİ B. B., SAYAR C., SÖYLEMEZ M. A., YARDIMCI T., TARHAN N., CESUR S., ULUDOĞAN M.  
6 TH EUROPEAN CYTOGENETICS CONFERENCE, İstanbul, Türkiye, 7 - 10 Temmuz 2007, cilt.15, ss.127
- CXI. **Case presentation The pregnancies of a Down Syndrome mother**  
YARDIMCI T., GEÇKİNLİ B. B., SAYAR C., SÖYLEMEZ M. A., TOKSOY G., ULUDOGAN M., TANDOGAN B.  
6TH EUROPEAN CYTOGENETICS CONFERENCE, 7 - 10 Temmuz 2007, cilt.15, ss.126
- CXII. **A prenatal case of a 46 XX 44 48 XX 2XMAR 11 ish D14Z1 D22Z1 WCP mat karyotype with marker chromosome effects on the phenotypes in three generations**  
SAYAR C., TOKSOY G., GEÇKİNLİ B. B., YARDIMCI T., ŞAHİNOĞLU Z.  
6TH EUROPEAN CYTOGENETICS CONFERENCE, 7 - 10 Temmuz 2007, cilt.15, ss.122
- CXIII. **A case report with short broad terminal phalanges A new syndrome**  
SÖYLEMEZ M. A., SAYAR C., GEÇKİNLİ B. B., TOKSOY G., YARDIMCI T., GİRAY A.  
ESHG (EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS), Hollanda, 6 - 09 Eylül 2006, cilt.14, ss.156
- CXIV. **A case of intrachromosomal insertion on chromosome 7 involving five breakpoints**  
TOKSOY G., GEÇKİNLİ B. B., SAYAR C., SÖYLEMEZ M. A., YARDIMCI T., GİRAY A.  
ESHG (EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS), Hollanda, 6 - 09 Mayıs 2006, cilt.14, ss.179
- CXV. **Okulo Aurikulo Vertebral Spektrum a Uyan Bir Olgu**  
GEÇKİNLİ B. B., TOKSOY G., SAYAR C.  
IV.Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Ulusal Prenatal Tanı ve Genetik Kongresi, Türkiye, 3 - 06 Mayıs 2000

## Metrikler

Yayın: 158

Atıf (WoS): 29

Atıf (Scopus): 156

H-İndeks (WoS): 2

H-İndeks (Scopus): 6

## Akademi Dışı Deneyim

İSTANBUL ZEYNEP KAMİL KADIN VE ÇOCUK HASTALIKLARI EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ, UZMAN DR.