

Assoc. Prof. ASLI İNCİ

Personal Information

Email: asliinci@gazi.edu.tr

Web: <https://avesis.gazi.edu.tr/asliinci>

Address: asliinci@gazi.edu.tr

International Researcher IDs

ORCID: 0000-0002-0561-2060

Yoksis Researcher ID: 127051

Education Information

Undergraduate Minor, Gazi University, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, Turkey 2014 - 2017

Research Areas

Health Sciences

Academic Titles / Tasks

Lecturer, Gazi University, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2018 - Continues

Published journal articles indexed by SCI, SSCI, and AHCI

- I. **Clinical, biochemical, and molecular insights into Cerebrotendinous Xanthomatosis: A nationwide study of 100 Turkish individuals**
ZÜBARİOĞLU T., KIYKIM E., KÖSE E., EMİNOĞLU F. T., TEKE KISA P., Balci M. C., Özer I., İNCİ A., ÇİLESİZ K., CANDA E., et al.
MOLECULAR GENETICS AND METABOLISM, vol.142, no.2, 2024 (SCI-Expanded)
- II. **A very rare presentation of mitochondrial elongation factor Tu deficiency-TUFM mutation and literature review**
GÖKALP S., İNCİ A., KILIÇ A., Ozsaydi E., ALTUN A. N., DEMİR F., ERGİN F. B., Ozbek M. N., OKUR İ., EZGÜ F. S., et al.
Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism, vol.37, no.6, pp.571-574, 2024 (SCI-Expanded)
- III. **Is Ultrasonography a Reliable Approach for the Evaluation of Carpal Tunnel Syndrome in Patients With Mucopolysaccharidosis?**
Koç Yekedüz M., KÖSE E., İNCİ A., Yüksel M. F., DOĞULU N., Şen Akova B., Yeniay Süt N., Öncül Ü., YILDIRIM M., FİTOZ Ö. S., et al.
Pediatric Neurology, vol.155, pp.171-176, 2024 (SCI-Expanded)
- IV. **Advances in Immune Tolerance Induction in Enzyme Replacement Therapy**
İNCİ A., Ezgü F. S., TÜMER L.
PEDIATRIC DRUGS, vol.26, no.3, pp.287-308, 2024 (SCI-Expanded)
- V. **Long-term clinical evaluation of patients with alpha-mannosidosis – A multicenter study**
KÖSE E., KASAPKARA Ç. S., İNCİ A., YILDIZ Y., Sürücü Kara İ., Kahraman A. B., TÜMER L., DURSUN A., EMİNOĞLU F. T.

European Journal of Medical Genetics, vol.68, 2024 (SCI-Expanded)

- VI. **Is lysosomal acid lipase activity associated with the presence and severity of coronary artery disease? Steht die Aktivität der lysosomalen sauren Lipase in Zusammenhang mit dem Vorliegen und dem Schweregrad einer koronaren Herzkrankheit?**
Kızıltunç E., Gökalp S., Biberoğlu G., Yalçın Y., Cihan B., Öktem R. M., İnci A., Tümer L., Yalçın M. R., Abacı A.
Herz, vol.49, no.1, pp.75-80, 2024 (SCI-Expanded)
- VII. **Endocrinological, immunological and metabolic features of patients with Fabry disease under therapy**
Emecen Sanli M., Kılıç A., İnci A., Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L.
Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism, no.7, pp.650-658, 2023 (SCI-Expanded)
- VIII. **Long-Term Experience with Anaphylaxis and Desensitization to Alglucosidase Alfa in Pompe Disease**
Karagol H. I. E., İnci A., Terece S. P., Kılıç A., Demir F., Yapar D., Köken G., Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L., et al.
International Archives of Allergy and Immunology, vol.184, no.4, pp.370-375, 2023 (SCI-Expanded)
- IX. **A possibly new autoinflammatory disease due to compound heterozygous phosphomevalonate kinase gene mutation**
Yıldız Ç., Gezgin Yıldırım D., İnci A., Tümer L., Ergin F. B., Sunar Yayla E. N. S., Esmeray Şenol P., Karaçayır N., Eğritaş Gürkan Ö., Okur İ., et al.
Joint Bone Spine, vol.90, no.1, 2023 (SCI-Expanded)
- X. **Three-Country Snapshot of Ornithine Transcarbamylase Deficiency**
Seker Yilmaz B., Baruteau J., ARSLAN N., AYDIN H. İ., Barth M., Bozaci A. E., Brassier A., CANDA E., Cano A., Chronopoulou E., et al.
LIFE-BASEL, vol.12, no.11, 2022 (SCI-Expanded)
- XI. **Assessment of auditory functions in patients with hepatic glycogen storage diseases**
ŞANLI M. E., YILDIRIM GÖKAY N., TUTAR H., GÜNDÜZ B., ÖZSAYDI AKTAŞOĞLU E., KILIÇ A., İNCİ A., OKUR İ., EZGÜ F. S., TÜMER L.
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, vol.64, no.4, pp.658-670, 2022 (SCI-Expanded)
- XII. **A Patient with a Novel RARS2 Variant Exhibiting Liver Involvement as a New Clinical Feature and Review of the Literature**
Sevinc S., İNCİ A., EZGÜ F. S., EMİNOĞLU F. T.
MOLECULAR SYNDROMOLOGY, vol.13, no.3, pp.226-234, 2022 (SCI-Expanded)
- XIII. **Expected or unexpected clinical findings in liver glycogen storage disease type IX: distinct clinical and molecular variability**
İnci A., Kılıç Yıldırım G., Cengiz Ergin F. B., Sarı S., Eğritaş Gürkan Ö., Okur İ., Biberoğlu G., Bükülmez A., Ezgü F. S., Dalgıç B., et al.
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, vol.35, no.4, pp.451-462, 2022 (SCI-Expanded)
- XIV. **Fructose 1,6 bisphosphatase deficiency: outcomes of patients in a single center in Turkey and identification of novel splice site and indel mutations in FBP1**
ŞANLI M. E., Cengiz B., Kilic A., Ozsaydi E., Inci A., Okur İ., Tumer L., Lebigot E., Ezgu F. S.
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, vol.35, no.4, pp.497-503, 2022 (SCI-Expanded)
- XV. **An ultra-rare cause of severe hypotonia mimicking Pompe disease in an infant: RRM2B related mitochondrial DNA depletion syndrome with a novel mutation**
İNCİ A., OKUR İ., DEMİR E., BİBEROĞLU G., TÜMER L., SERDAROĞLU A., EZGÜ F. S.
NEUROLOGY ASIA, vol.27, no.1, pp.199-202, 2022 (SCI-Expanded)
- XVI. **Investigating myelin oligodendrocyte glycoprotein antibodies in hereditary citrullinemia**
Oncel I., Yousefi M., İNCİ A., ARSLAN GÜLTEN Z., TEKE KISA P., Karaca M., Unal O., Gunduz M., KOR D., Mungan N. O., et al.
MEDICAL HYPOTHESES, vol.160, 2022 (SCI-Expanded)
- XVII. **First successful concomitant therapy of immune tolerance induction therapy and desensitization in a CRIM-negative infantile Pompe patient**
Sanli M. E., ERTÖY KARAGÖL H. İ., KILIÇ A., Aktasoglu E., İNCİ A., OKUR İ., Ezgu F. S., TÜMER L.
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, vol.35, no.2, pp.273-277, 2022 (SCI-Expanded)

- XVIII. **The first case with FBXL4 mutation successfully treated with a parenteral ketogenic diet for lactic acidosis**
İNCİ A., Aktas E., Cengiz Ergin F. B., OKUR İ., BİBEROĞLU G., EZGÜ F. S., TÜMER L.
JOURNAL OF PARENTERAL AND ENTERAL NUTRITION, vol.45, no.8, pp.1788-1792, 2021 (SCI-Expanded)
- XIX. **Clinical and event-based outcomes of patients with mucopolysaccharidosis VI receiving enzyme replacement therapy in Turkey: a case series**
İnci A., Okur İ., Tümer L., Biberoglu G., Öktem M., Ezgü F. S.
ORPHANET JOURNAL OF RARE DISEASES, vol.16, no.1, 2021 (SCI-Expanded)
- XX. **Congenital defects of glycosylation: Novel presentations with mainly neurological involvement and variable dysmorphic features**
İNCİ A., Cengiz B., BİBEROĞLU G., OKUR İ., ARHAN E., ÖNER A. Y., KASAPKARA Ç. S., Kucukcongar A., TÜMER L., Ezgu F. S.
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, vol.185, no.9, pp.2739-2747, 2021 (SCI-Expanded)
- XXI. **Hypophosphatasia: is it an underdiagnosed disease even by expert physicians?**
İnci A., Ergin F. B., Yüce B. T., Çiftçi B., Demir E., Buyan N., Okur İ., Biberoglu G., Öktem R. M., Tümer L., et al.
JOURNAL OF BONE AND MINERAL METABOLISM, vol.39, no.4, pp.598-605, 2021 (SCI-Expanded)
- XXII. **Ultra-Rare Disorder in a Young Girl with Lipodystrophy: Analbuminemia**
İNCİ A., Arslan B., OKUR İ., BİBEROĞLU G., ŞANLI M. E., ÖZSAYDI AKTAŞOĞLU E., KILIÇ A., TÜMER L., EZGÜ F. S.
INDIAN JOURNAL OF PEDIATRICS, vol.88, pp.723-0, 2021 (SCI-Expanded)
- XXIII. **Autism: Screening of inborn errors of metabolism and unexpected results**
İnci A., Özaslan A., Okur İ., Biberoglu G., Güney E., Ezgü F. S., Tümer L., İşeri E.
AUTISM RESEARCH, vol.14, no.5, pp.887-896, 2021 (SCI-Expanded)
- XXIV. **The chemical chaperone 4-phenylbutyrate enhances alpha-galactosidase activity subsequent to stop-codon read-through therapy with triamterene in Fabry R227X fibroblasts**
Dündar H., Biberoglu G., İnci A., Işık Gönül İ., Okur İ., Tümer L., Ezgü F. S.
MOLECULAR GENETICS AND METABOLISM, vol.132, no.2, 2021 (SCI-Expanded)
- XXV. **Two patients from Turkey with a novel variant in the GM2A gene and review of the literature**
İNCİ A., ERGİN F. B., BİBEROĞLU G., OKUR İ., EZGÜ F. S., TÜMER L.
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, vol.34, no.6, pp.805-812, 2021 (SCI-Expanded)
- XXVI. **Familial hyperphosphatemic tumoral calcinosis in an unusual and usual sites and dramatic improvement with the treatment of acetazolamide, sevelamer and topical sodium thiosulfate**
ŞANLI M. E., KILIÇ A., ÖZSAYDI AKTAŞOĞLU E., İNCİ A., OKUR İ., Ezgu F. S., TÜMER L.
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, vol.34, no.6, pp.813-816, 2021 (SCI-Expanded)
- XXVII. **Beneficial Effects of Modified Atkins Diet in Glycogen Storage Disease Type IIIa**
Olgac A., İNCİ A., OKUR İ., BİBEROĞLU G., Oguz D., EZGÜ F. S., Kasapkara C. S., Aktas E., TÜMER L.
ANNALS OF NUTRITION AND METABOLISM, vol.76, no.4, pp.233-241, 2020 (SCI-Expanded)
- XXVIII. **Vitamin D Levels and Bone Mineral Density in Inborn Errors of Metabolism Requiring Specialised Diets**
Olgac A., İNCİ A., OKUR İ., Ezgu F. S., BİBEROĞLU G., Turner L.
JCPSP-JOURNAL OF THE COLLEGE OF PHYSICIANS AND SURGEONS PAKISTAN, vol.29, no.12, pp.1207-1211, 2019 (SCI-Expanded)
- XXIX. **A new NBIA patient from Turkey with homozygous C19ORF12 mutation.**
Kasapkara C. S., TÜMER L., Gregory A., Ezgu F. S., İNCİ A., Derinkuy B. E., Fox R., Rogers C., Hayflick S.
Acta neurologica Belgica, vol.119, no.4, pp.623-625, 2019 (SCI-Expanded)
- XXX. **Patient With Niemann-Pick Type C Presenting With a Jaw Mass Characterized With Lymph Node Involvement by Niemann-Pick Cells**
İNCİ A., OKUR İ., ESENDAĞLI G., OKUR A., Olgac A., EZGÜ F. S., TÜMER L.
JOURNAL OF PEDIATRIC HEMATOLOGY ONCOLOGY, vol.40, no.3, pp.243-245, 2018 (SCI-Expanded)

Articles Published in Other Journals

- I. **Dietary Fiber Supplementation in Type I Glycogen Storage Disease; Could it Contribute to a Better Metabolic Control?**
Emecen Şanlı M., Aktaş E., İnci A., Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L.
GUNCEL PEDIATRI, vol.21, 2023 (ESCI)
- II. **Simultaneous succinylacetone-nitisinone measurement in tyrosinemia type I patients and evaluation of the nitisinone therapeutic range**
Öktem R. M., İnci A., Biberöglü G., Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L.
Biochimica Clinica, vol.47, no.3, pp.340-345, 2023 (Scopus)
- III. **MİTOKONDRİYAL HASTALIK NEDENİYLE TETKİK EDİLEN HASTALARDA M.16189T>C DEĞİŞİKLİĞİNİN METABOLİK SENDROM AÇISINDAN İNCELENMESİ**
İNCİ A., Hasanoğlu A., OKUR İ., BİBEROĞLU G., TÜMER L., EZGÜ F. S.
Kocatepe Tıp Dergisi, vol.23, no.3, pp.322-325, 2022 (Peer-Reviewed Journal)
- IV. **m.3010G>A Değişikliğinin Türk Populasyonunda Siklik Kusma Sendromuna Etkisi**
ERGİN F. B., İNCİ A., OKUR İ., BİBEROĞLU G., TÜMER L., EZGÜ F. S.
Celal Bayar Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Dergisi, 2022 (Peer-Reviewed Journal)
- V. **PROPIONYLCARNITINE AND FREE CARNITINE ARE NEW BIOMARKERS IN THE FOLLOW-UP PERIOD OF MUCOPOLYSACCHARIDOSIS TO SCREEN OXIDATIVE STRESS**
İNCİ A., OLGAC A., GENÇ DERİN B., BİBEROĞLU G., OKUR İ., EZGÜ F. S., TÜMER L.
Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi, vol.28, no.4, pp.565-571, 2021 (Peer-Reviewed Journal)
- VI. **Do cytokines play role in the pathogenesis of mucopolysaccharidosis**
İNCİ A., OLGAC KILIÇKAYA M. A. B., YILMAZ DEMİRTAŞ C., OKUR İ., BİBEROĞLU G., EZGÜ F. S., TÜMER L.
Medicine Science, vol.10, no.4, pp.1492-1497, 2021 (Peer-Reviewed Journal)
- VII. **Citrullinemia with an Atypical Presentation: Paroxysmal Hypoventilation Attacks**
Ozturk Z., Hırfanoğlu T., İnci A., Okur İ., Koç E., Tümer L., Arhan E., Aydın K., Serdaroğlu A.
JOURNAL OF PEDIATRIC NEUROSCIENCES, vol.13, no.2, pp.276-278, 2018 (ESCI)

Books & Book Chapters

- I. **Neonatal Dönemde Görülen Metabolik Hastalıklara Yaklaşım**
İNCİ A.
in: Neonatal Nöroloji-Güncel Yaklaşımlar, Prof Dr Kıvılcım Gücüyener, Editor, Ortadoğu Reklam Tanıtım yayıncılık Turizm Eğitim, İnşaat, Sanayi ve Ticaret AŞ, Ankara, pp.123-128, 2022
- II. **Mitokondriyal Yağ Asidi Oksidasyon Defektleri, Güncel Gelişmeler ve Potansiyel Tedavi Yaklaşımları - 2022**
GÖKALP S., İNCİ A.
in: Türkiye Klinikleri, Doç.Dr. Fatma Tuba Eminoğlu, Doç. Dr. Engin Köse, Editor, Türkiye Klinikleri, pp.45-48, 2022
- III. **İskelet ve Kalp Kasını Tutan Glikojen Depo Hastalıkları**
İNCİ A., EZGÜ F. S.
in: Karbonhidrat Metabolizması Bozuklukları: Güncel Bir Bakış, Prof. Dr. Mustafa KENDİRCİ, Doç. Dr. Fatih KARDAŞ, Editor, Türkiye Klinikleri, Ortadoğu Reklam Tanıtım Yayıncılık Turizm Eğitim İnşaat Sanayi ve Ticaret A.Ş., pp.16-25, 2021
- IV. **Kalıtısal Metabolik Hastalıklara Yaklaşım**
İNCİ A., EZGÜ F. S.
in: Kalıtısal Metabolik Hastalıklarda Beslenme Tedavisi, Doç. Dr. Fatma Tuba Eminoğlu, Prof. Dr. Yusuf Kenan Haspolat, Prof. Dr. Çoşkun Çeltik, Prof. Dr. Kürşat Bora Çarman, Doç. Dr. Ulaş Emre Akbulut, Uzm Dr. Taşkın Taş, Editor, Orient Yayınevi, pp.19-27, 2021
- V. **Genetiğe Giriş**
İNCİ A., EZGÜ F. S.

in: Kalıtsal Metabolik Hastalıklarda Beslenme Tedavisi, Doç. Dr. Fatma Tuba Eminoğlu, Prof. Dr. Yusuf Kenan Haspolat, Prof. Dr. Çoşkun Çeltik, Prof. Dr. Kürşat Bora Çarman, Doç. Dr. Ulaş Emre Akbulut, Uzm Dr. Taşkın Taş, Editor, Orient Yayınları, pp.29-38, 2021

VI. Karbonhidrat Metabolizması Bozuklukları

İNÇİ A., TÜMER L.

in: Pediatri , Editör:Zülfikar Akelma,Yardımcı Editörler: Meltem Akçaboy, Ali Fettah, Can Demir Karacan, Fatma Nur Öz, Şenay Savaş Erdeve, Saliha Şenel, Editor, Ankara Nobel Tıp Kitabevleri, Ankara, pp.1130-1136, 2021

VII. İskelet ve Kalp Kasını Tutan Glikojen Depo Hastalıkları

İNÇİ A., EZGÜ F. S.

in: Karbonhidrat Metabolizması Bozuklukları: Güncel Bir Bakış, Mustafa Kendirci, Fatih Kardeş, Editor, Türkiye Klinikleri, pp.16-25, 2021

VIII. Lizozomal Depo Hastalığı Gelişiminde Rolü Olan Yeni Mekanizmalar ve Depolanma Dışında Etkilenen Diğer Mekanizmalar

İNÇİ A.

in: Lizozomal Hastalıkların Tanı ve Tedavisinde Yenilikler, Tümer Leyla, Editor, Türkiye Klinikleri, Ortadoğu Reklam Tanıtım Yayıncılık Turizm Eğitim İnşaat Sanayi ve Ticaret A.Ş, pp.1-7, 2021

IX. Kistik Fibroziste Genetik ve Prenatal Tanı

İNÇİ A., EZGÜ F. S.

in: Kistik Fibrozis, Ayşe Tana Arslan, Tuba Şişmanlar Eyüboğlu, Editor, Türkiye Klinikleri, pp.40-44, 2021

X. Kistik Fibroziste Genetik ve Prenatal Tanı

İNÇİ A., EZGÜ F. S.

in: Kistik Fibrozis, Prof. Dr. Ayşe Tana ASLAN, Doç. Dr. Tuğba ŞİŞMANLAR EYÜBOĞLU, Editor, Türkiye Klinikleri, Ortadoğu Reklam Tanıtım Yayıncılık Turizm Eğitim İnşaat Sanayi ve Ticaret A.Ş, pp.40-44, 2021

XI. Mitokondriyal Hastalıklarda Ketojenik Diyet

İNÇİ A., TÜMER L.

in: Ketojenik Diyet Tedavisi Bülten, Prof. Dr. Turgay Coşkun, Prof. Dr. Meral Topçu, Editor, Türkiye Klinikleri, Ortadoğu Reklam Tanıtım Yayıncılık Turizm Eğitim İnşaat Sanayi ve Ticaret A.Ş, Ankara, pp.5-13, 2020

XII. Yağ Asidi Oksidasyon Bozuklukları

İNÇİ A., OKUR İ.

in: TEMEL PEDİATRİ, HASANOĞLU ENVER, DÜŞÜNSEL RUHAN, BİDECİ AYSUN, BODUROĞLU KORAY, Editor, GÜNEŞ TIP KİTABEVLERİ, Ankara, pp.1126-1130, 2020

XIII. Yağ asidi Oksidasyon Bozuklukları

İNÇİ A., OKUR İ.

in: Temel Pediatri, Prof. Dr. Enver Hasanoğlu, Prof. Dr. Ruhan Düşünsel, Prof. Dr. Aysun Bideci, Prof. Dr. Koray Boduroğlu, Editor, Güneş Tıp Kitapevi, Ankara, pp.1126-1131, 2020

XIV. Normal Çocuklukta Beslenme ve Beslenme Bozuklukları

TÜMER L., İNÇİ A., OKUR İ., Kasapkara Ç. S., OLGAC M. A. B.

in: Lange - Current Tanı ve Tedavi Pediatri, Prof.Dr. Enver Hasanoğlu Prof.Dr. Aysun Bideci Prof.Dr. Elif N. Özmert Prof.Dr. Sevcan A. BAKKALOĞLU EZGÜ, Editor, ema tıp kitapevi, pp.281-308, 2018

XV. Vitamin K

İNÇİ A.

in: Yurdakök Pediatri, Murat Yurdakök, Editor, Güneş Tıp Kitapevi, Ankara, pp.1552-1556, 2017

XVI. Mitokondriyal Hastalıklar

TÜMER L., İNÇİ A.

in: Yurdakök Pediatri, Murat Yurdakök, Editor, Güneş Tıp Kitapevi, Ankara, pp.1779-1790, 2017

Refereed Congress / Symposium Publications in Proceedings

- Ultra-Nadir Bir Hastalık ve Yeni Bir Mutasyon; Smg9 Eksikliği, Bir Aile 4Etkilenmiş Birey**
Ergin F. B., İnci A., Ezgü F. S.

6. Ulusal Çocuk Genetik Kongresini 09-12 Kasım 2023, Aydın, Turkey, 9 - 11 November 2023

II. GEN TERAPİLERİNDE GÜNCEL GELİŞMELER

İnci A.

Ankara Pediatri Kongresi, Ankara, Turkey, 9 - 11 November 2023

III. Glikojen Depo Hastalıkları

İnci A.

1.Ulusal Çocuk Beslenme Kongresi, Gaziantep, Turkey, 25 - 29 October 2023

IV. Fenilketonüri Tanısı İle İzlenen Hastalarda Visseral Adipositenin Değerlendirilmesi

Gökalp S., Bostancı F., Aktaş E., İnci A., Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L.

I. Ulusal Çocuk Beslenme Kongresi, Gaziantep, Turkey, 25 October 2023

V. Glikojen Depo Tip 1 Hastalığında Lif Takviyesinin Metabolik Kontrol Etkisi

Emecen Şanlı M., Aktaş E., İnci A., Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L.

I. Ulusal Çocuk Beslenme Kongresi, Gaziantep, Turkey, 25 October 2023

VI. Solunum sıkıntısında ayırıcı tanı; Metabolik hastalık mı? İnterstisyel akciğer hastalığı mı? MARS 1 mutasyonu

Kekeç H., Aslan A. T., İnci A., Mamaç H., Kula N., Yazol M., Şişmanlar Eyüboğlu T.

Çocuk Göğüs 7. Kongresi, Adana, Turkey, 6 - 08 October 2023

VII. Bone Turnover in Patients with Lysosomal Storage Disorders

Gökalp S., İnci A., Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L.

Annual Symposium 2023, Jerusalem, Yerushalayim, Israel, 29 August - 01 September 2023

VIII. Pterin Profiling in Serum, Dry Blood Spot and Urine using LC-MS/MS in Patients with Hyperphenylalaninemia

Öktem R. M., İnci A., Bayrak H., Demir F., Biberöglü G., Mavis M. E., Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L.

Annual Symposium 2023, Jerusalem, Yerushalayim, Israel, 29 August 2023

IX. Intestinal Microbiota Composition of Children with Glycogen Storage Disease Type 1

Gökalp S., Dinleyici E. Ç., Muluk C., İnci A., Aktaş E., Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L.

SSIEM 2023, Yerushalayim, Israel, 29 August 2023

X. An Alternative for Early Detection of Cardiac Involvement in Gaucher Type 1 Disease: Speckle Tracking Echocardiography

GÖKALP S., ÜNLÜ S., İNCİ A., OKUR İ., EZGÜ F. S., TÜMER L.

Annual Symposium SSIEM 2023, Israel, 29 August - 01 September 2023

XI. EVENT BASED TREATMENT OUTCOMES OF PATIENTS WITH GAUCHER DISEASE: A DIFFERENT PERSPECTIVE

Kilic A., İnci A., Okur İ., Tümer L., Ezgü F. S.

Annual Symposium 2023, Jerusalem, Yerushalayim, Israel, 29 August 2023

XII. Long-term Clinical Evaluation of Patients with Alpha-mannosidosis – A Multicenter Study

Köse E., Kasapkara Ç. S., İnci A., Yıldız Y., Surucu Kara L., Kahraman A. B., Tümer L., Dursun A., Eminoğlu F. T.

Annual Symposium 2023, Jerusalem, Yerushalayim, Israel, 29 August 2023

XIII. 3-O Metil Dopa ölçümü ile AADC eksikliği taraması

Öktem R. M., Biberöglü G., İnci A., Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L.

KBUD Kongre, Lab EXPO 2022, Antalya, Turkey, 03 October 2022

XIV. Cerebrotendinous Xanthomatosis (CTX): A treatable Neuro-Metabolic disease

İNCİ A.

8th Kuwait International Medical Genetics Conference, Kuveyt, Kuwait, 11 October 2022

XV. Lysosphingolipids in the screening of sphingolipidoses

Öktem R. M., İnci A., Biberöglü G., Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L.

360 LYSOSOME_FEBS Advanced Lecture Course_2022, İzmir, Turkey, 04 October 2022

XVI. Zor Olgularda Tanıya Ulaşmada Akılcı Kaboratuvar Yaklaşımı

İNCİ A.

KBUD Kongre & LAB Expo 2022, Antalya, Turkey, 3 - 06 October 2022

XVII. Retargeting phenylbutyrate, ursodeoxycholic acid, pyrimethamine and betaine for beta-

glucocerebrosidaserecovery in gaucher disease fibroblasts resulting from homozygous p.L483P mutation

Kiliç A., BİBEROĞLU G., ÖKTEM R. M., İNCİ A., Aydogdu S., Udgu Isik B., IŞIK GÖNÜL İ., OKUR İ., TÜMER L., EZGÜ F. S. SSIEM Annual Symposium, Germany, 30 August - 02 September 2022, no.1418955

- XVIII. **Mukopolisakkaridoz Tip IVA Tanılı Hastalarda Enzim Replasman Tedavisine Bağlı Anafilaksi ve Yönetimi: Tek Merkez Deneyimi**
ERTOY KARAGÖL H. İ., BAKIRTAŞ A., POLAT TERECE S., İNCİ A., EZGÜ F. S., TÜMER L., OKUR İ., Ayse K., KÖKEN G., DEMİR F., et al.
4. Genç Pediatrik Alerjistler Sempozyumu, Turkey, 19 May 2022
- XIX. **İNFAANTİL TİP POMPE HASTALIĞI ULUSAL KONSENSUS ÇALIŞMASI**
Aktaşoğlu E., İNCİ A., OKUR İ., BİBEROĞLU G., ÖKTEM R. M., EZGÜ F. S., TÜMER L., Kiliç M., Güneş S., KAĞNICI M., et al.
VII. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Turkey, 25 - 27 November 2021
- XX. **Gaucher Tip I Hastalığında Kardiyak Tutulumun Erken Saptanması için Bir Alternatif: Speckle Tracking Ekokardiyografi**
GÖKALP S., ÜNLÜ S., İNCİ A., OKUR İ., EZGÜ F. S., TAÇOY G., EMİNOĞLU F. T., KASAPKARA Ç. S., TÜMER L.
VII. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi 25-27 Kasım 2021 Çevrimiçi Kongre
<http://lizozomal2021.org/>, Turkey, 25 - 27 November 2021
- XXI. **MPS 6 Hastalarında Klinik Bulgular, ERT önce ve Sonrası Olay Bazlı Değerlendirme**
İNCİ A., OKUR İ., TÜMER L., BİBEROĞLU G., ÖKTEM R. M., EZGÜ F. S.
VII. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Turkey, 25 - 27 November 2021
- XXII. **Odağında Hasta, Arkasında Deneyim-Taligluseraz alfa Deneyimi, Allerjik Reaksiyonlar ve Taligluseraz Alfa Deneyimi**
İNCİ A.
VII. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi 25-27 Kasım 2021 Çevrimiçi Kongre, Turkey, 25 - 27 November 2021
- XXIII. **Lizozomal Hastalıklarda Olgularla Akılcı Tanı ve Akılcı İlaç Kullanımı**
İNCİ A.
VII. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi 25-27 Kasım 2021 Çevrimiçi Kongre, Turkey, 25 - 27 November 2021
- XXIV. **Gastrointestinal Involvement at the Junction of Wolman Disease and COVID 19**
ALTUN A., İNCİ A., KILIÇ A., Özsaydı Aktaşoğlu E., GÖKALP S., DEMİR F., ÇAVUŞOĞLU Y. H., Yiğit S., BOZDAYI G., OKUR İ., et al.
14th International Congress Of Inborn Errors Of Metabolism, Sidney, Australia, 21 - 23 November 2021
- XXV. **A PATIENT WITH ADENOSINE KINASE DEFICIENCY DUE TO A NOVEL MUTATION PRESENTING WITH NOVEL DYSMORPHIC AND CARDIAC FINDINGS**
Aktaşoğlu E., Kiliç A., Emecan Şanlı M., GÖKALP S., İNCİ A., OKUR İ., EZGÜ F. S., SARI S., DALGIÇ B., CEYLANER S., et al.
14th International Congress of Inborn Errors of Metabolism 2021, Australia, 21 - 24 November 2021
- XXVI. **Pompe Hastalarında Enzim Replasman Tedavisine Bağlı Anafilaksi ve Yönetimi:Tek Merkez Deneyim**
ERTOY KARAGÖL H. İ., İNCİ A., Polat Tecere S., KILIÇ A., Demir F., YAPAR D., OKUR İ., EZGÜ F. S., TÜMER L., BAKIRTAŞ A.
XXVIII. Ulusal Alerji ve Klinik İmmünoloji kongresi, Turkey, 13 - 17 October 2021
- XXVII. **Akut Porfiria Benzeri Periferik Nöropati Gelişen Tirozinemi Tip 1 Olgusu**
AKKUZU E., ÖZEN DEMİRCİOĞLU P., İNCİ A., OKUR İ., EZGÜ F. S.
16. Çocuk Acil Tıp ve Yoğun Bakım Kongresi, Antalya, Turkey, 2 - 05 October 2019, pp.327-328
- XXVIII. **Beneficial effects of Modified Atkins Diet in Glycogen Storage Disorder Type IIIa**
OLGAÇ KILIÇKAYA M. A. B., İNCİ A., OKUR İ., KASAPKARA Ç. S., BİBEROĞLU G., OĞUZ A. D., AKTAŞ E., EZGÜ F. S., TÜMER L.
SSIEM Annual Symposium 2019, Rotterdam, Netherlands, 3 - 06 September 2019
- XXIX. **Screening of twelve lysosomal storage diseases with LC-MS/MS in Gazi university hospital in Turkey: The first results of validation**

BİBEROĞLU G., İNCİ A., DERİN B., OKUR İ., EZGÜ F. S., TÜMER L.

SSIEM, 3 - 06 September 2019

- XXX. **Next generation DNA sequencing as an initial diagnostic method for congenital defects of glycosylation**
EZGÜ F. S., İNCİ A., Çiftçi B., TÜMER L., OKUR İ., Topçu B., Hasanoğlu A.
SSIEM 2019, 3-6th September, 2019, Rotterdam-The Netherlands, 3 - 06 September 2019
- XXXI. **Beneficial Effects of Modified Atkins Diet in Glycogen Storage Disease Type IIIa**
OLGAÇ M. A. B., İNCİ A., OKUR İ., Kasapkara Ç. S., BİBEROĞLU G., OĞUZ A. D., Aktaş E., EZGÜ F. S., TÜMER L.
SSIEM 2019, 3-6th September, 2019, Rotterdam-The Netherlands, 3 - 06 September 2019
- XXXII. **Cornelia de Lange Syndrome and Glycogen Storage Disease Together in a Patient**
KILIÇ A., EMECAN ŞANLI M., ÖZSAYDI E., İNCİ A., OKUR İ., TÜMER L., EZGÜ F. S.
International Inborn Errors Of Metabolism And Nutrition Congress, İstanbul, Turkey, 10 - 14 April 2019
- XXXIII. **Screening of Twelve Lysosomal Storage Diseases with LC-MS/MS in Gazi University Hospital: The First Results of Validation.**
BİBEROĞLU G., İNCİ A., DERİN B., OKUR İ., EZGÜ F. S., TÜMER L.
INTERNATIONAL INBORN ERRORS OF METABOLISM AND NUTRITION CONGRESS 10 - 14 April 2019 Istanbul-Turkey, 10 - 14 April 2019
- XXXIV. **Growth Hormone Treatment: Reverses Catabolic Process in Inborn Errors of Metabolism**
İNCİ A., OKUR İ., AKKUZU E., DÖĞER E., BİBEROĞLU G., KALKAN G., TÜMER L., EZGÜ F. S.
International Inborn Errors Of Metabolism And Nutrition Congress 10 - 14 April 2019, Istanbul-Turkey, 10 - 14 April 2019
- XXXV. **Novel Mutation in Two Siblings with Normouricemic Lesch Nyhan Syndrome**
Emecan Şanlı M., Özsaydı E., kılıç m., İNCİ A., OKUR İ., EZGÜ F. S., TÜMER L.
International Inborn Errors Of Metabolism And Nutrition Congress 10 - 14 April 2019, Istanbul-Turkey, 10 - 14 April 2019
- XXXVI. **Could Targeted Next Generation Sequencing Be A First Line Diagnostic Method for Lysosomal storage Diseases?**
ERGİN F. B., İNCİ A., BİBEROĞLU G., ÇİFTÇİ B., TOPÇU YÜCE A. B., TOKGÖZ D., YAZAR Ö. F., GÖKMENOĞLU H., RAJ Y., OKUR İ., et al.
INTERNATIONAL INBORN ERRORS OF METABOLISM AND NUTRITION CONGRESS 10 - 14 April 2019 Istanbul-Turkey, Turkey, 10 - 14 April 2019
- XXXVII. **Novel Mutation in FBP1 Gene Presenting with Recurrent Episodes of Vomiting in A Child**
Emecan Şanlı M., kılıç m., Özsaydı E., İNCİ A., OKUR İ., EZGÜ F. S., TÜMER L.
International Inborn Errors Of Metabolism And Nutrition Congress 10 - 14 April 2019, Istanbul-Turkey, 10 - 14 April 2019
- XXXVIII. **Hyperinsulinemic Hypoglycemia: Think of GLUD1 Gene Mutation Leading To Hyperinsulinism/Hyperammonemia (HI/HA) Syndrome**
Emecan Şanlı M., kılıç m., Özsaydı E., İNCİ A., OKUR İ., TÜMER L., EZGÜ F. S.
International Inborn Errors Of Metabolism And Nutrition Congress 10 - 14 April 2019, Istanbul-Turkey, 10 - 14 April 2019
- XXXIX. **Familial Hyperphosphatemic Tumoral Calcinosis in an Unusual Site**
Emecan Şanlı M., Özsaydı E., kılıç m., İNCİ A., OKUR İ., EZGÜ F. S., TÜMER L.
International Inborn Errors Of Metabolism And Nutrition Congress 10 - 14 April 2019, Istanbul-Turkey, 10 - 14 April 2019
- XL. **Nutritional Therapy in Chronic Renal Disease**
İNCİ A.
INTERNATIONAL INBORN ERRORS OF METABOLISM AND NUTRITION CONGRESS 10 - 14 April 2019 Istanbul-Turkey, İstanbul, Turkey, 10 - 14 April 2019
- XLI. **Hyperinsulinemic Hypoglycemia: Think of GLUD1 gene mutation leading to Hyperinsulinemic hyperammonemia (HI/HA syndrome)**
EMECAN ŞANLI M., KILIÇ A., AKTAŞOĞLU E., İNCİ A., OKUR İ., TÜMER L., EZGÜ F. S.

INTERNATIONAL INBORN ERRORS OF METABOLISM AND NUTRITION CONGRESS 10 - 14 April 2019 Istanbul-Turkey, Turkey, 10 - 14 April 2019

- XLII. **A Novel Rars2 Mutation in Two Siblings with Microcephaly, Seizures and Liver Involvement**
EMİNOĞLU F. T., Sevinç S., Karaköse Gök T., EZGÜ F. S., İNCİ A., TÜMER L.
International Inborn Errors Of Metabolism And Nutrition Congress 10 - 14 April 2019, Istanbul-Turkey, 10 - 14 April 2019
- XLIII. **A Very Rare Disease: Hyperornithinemia-Hyperammonemia-Homocitrullinuria (Hhh) Syndrome**
Özsaydı E., Emecan Şanlı M., kılıç m., İNCİ A., OKUR İ., TÜMER L., EZGÜ F. S.
International Inborn Errors Of Metabolism And Nutrition Congress 10 - 14 April 2019, Istanbul-Turkey, 10 - 14 April 2019
- XLIV. **RAR2 mutation in two siblings with microcephaly, seizures and liver involvement**
EMİNOĞLU F. T., s s., gök t., EZGÜ F. S., İNCİ A., TÜMER L.
15 th MEMG, Beyrut, Lebanon, 29 November - 02 December 2018
- XLV. **Respiratory system involvement of 41 Mucopolysaccharidosis patients with the evaluation of KL-6, SPA and SPD levels**
İNCİ A., OKUR İ., Yılmaz Demirtaş C., BİBEROĞLU G., ASLAN A. T., EZGÜ F. S., TÜMER L.
15 th MEMG, Beyrut, 29 November - 02 December 2018
- XLVI. **UNIQUE CLINICAL AND MOLECULAR FINDINGS IN LARGE COHORT OF PATIENTS WITH GAUCHER DISEASE FROM TURKEY**
Akay Tayfun G., OKUR İ., BİBEROĞLU G., TÜMER L., İNCİ A., Küçükcongür A., Hasanoğlu A., EZGÜ F. S.
Gaucher Symposium, İstanbul, Turkey, 21 - 22 October 2018
- XLVII. **Gaucher Disease and Pregnancy**
İNCİ A.
Gaucher Symposium, İstanbul, Turkey, 21 - 22 October 2018
- XLVIII. **Respiratory system involvement of mucopolysaccharidosis patients with the evaluation of KL-6, SPA and SPD levels**
İNCİ A., OKUR İ., YILMAZ-DEMİRTAŞ C., BİBEROĞLU G., aslan A. T., EZGÜ F. S., TÜMER L.
SSIEM, 4 - 07 September 2018
- XLIX. **An early diagnosis cerebretendinous xanthomatosis in a patient at the age of 15 years**
İNCİ A., BİBEROĞLU G., OKUR İ., TÜMER L., EZGÜ F. S.
SSIEM, 4 - 07 September 2018
- L. **Determination of succinylacetone in dried blood spot: preliminary results of our laboratory**
BİBEROĞLU G., TÜMER L., OKUR İ., EZGÜ F. S., İNCİ A.
SSIEM, 4 - 07 September 2018
- LI. **The clinical evaluation of Fabry patients with Mainz severity score index and DS3 score**
OKUR İ., İNCİ A., bütün s., BİBEROĞLU G., EZGÜ F. S., TÜMER L.
SSIEM, 4 - 07 September 2018
- LII. **Glycogen storage disease type 9: Insidious onset, mild form**
TÜMER L., İNCİ A., OKUR İ., BİBEROĞLU G., EZGÜ F. S.
SSIEM, 4 - 07 September 2018
- LIII. **RENAL INVOLVEMENT IN FABRY DİSEASE**
İNCİ A., BİBEROĞLU G., PAŞAOĞLU Ö. T., TÜMER L., PAŞAOĞLU H., EZGÜ F. S.
14 th middle east metabolic group (MEMG) meeting Athens GREECE, Atina, Greece, 9 - 11 February 2018
- LIV. **Ciddi Hiperamonyemi İle Bulgu Veren Bir Yağ Asidi Oksidasyon Defekti Olgusu**
AKKUZU E., KALKAN G., İNCİ A.
14. Çocuk Acil Tıp ve Yoğun Bakım Kongresi, Adana, Turkey, 18 - 21 October 2017, pp.103
- LV. **Mitokondriyal Sitopatili Bir Olgunun Dekompanzasyon Fazında Tedavi Yönetimi**
AKKUZU E., KALKAN G., KÜREKÇİ F., İNCİ A.
14. Çocuk Acil Tıp ve Yoğun Bakım Kongresi, Adana, Turkey, 18 - 21 October 2017, pp.140-141
- LVI. **Santral Venöz Kateter Sonrası Erken Venöz Tromboz Gelişen Üre Siklüs Defekti Tanılı Bir Olgu**
AKKUZU E., KALKAN G., İNCİ A.

14. Çocuk Acil Tıp ve Yoğun Bakım Kongresi, Adana, Turkey, 18 - 21 October 2017, pp.84-85
- LVII. **Carnitine Acyl Carnitine Translocase Deficiency With Severe Hyperammonemia and Hypoglycemia**
İNCİ A., OKUR İ., OLGAC M. A. B., AKKUZU E., BİBEROĞLU G., EZGÜ F. S., TÜMER L.
ICIEM, 5 - 08 September 2017
- LVIII. **Renal Involvement in Fabry Disease**
İNCİ A., BİBEROĞLU G., OKUR İ., PAŞAOĞLU Ö. T., TÜMER L., PAŞAOĞLU H., EZGÜ F. S.
ICIEM, 5 - 08 September 2017
- LIX. **Short Chain Fatty Acid Oxidation Defect in an Adult Patient With Refractory Seizures**
İNCİ A., TÜMER L., OKUR İ., BİBEROĞLU G., EZGÜ F. S.
ICIEM, 5 - 08 September 2017
- LX. **Screening ALPL Gene Differences by Next Generation Sequence Technology in Patients Having Low ALP Levels**
İNCİ A., EZGÜ F. S., TOPCU B., ÇİFTÇİ B., OKUR İ., BİBEROĞLU G., TÜMER L.
ICIEM, 5 - 08 September 2017
- LXI. **Diagnostic Capability of Next Generation DNA Sequencing With A 450 Gene Panel for Inborn Errors of Metabolism**
EZGÜ F. S., ÇİFTÇİ B., TOPCU B., İNCİ A., OKUR İ., BİBEROĞLU G., HASANOĞLU A.
ICIEM, 5 - 08 September 2017
- LXII. **Preliminary Results of Our Laboratory for Bile Acid Metabolism Disorders**
BİBEROĞLU G., DERİN B., İNCİ A., OKUR İ., EZGÜ F. S., TÜMER L.
ICIEM, 5 - 08 September 2017
- LXIII. **Investigation of LDLR Gene Mutations in Turkish Patients With Familial Hypercholesterolemia**
OKUR İ., İNCİ A., OLGAC M. A. B., ÇİFTÇİ B., TOPCU B., TÜMER L., EZGÜ F. S.
13th International Congress of Inborn Errors of Metabolism - ICIEM 2017, 5 - 08 September 2017, vol.5
- LXIV. **Ciddi hiperammonemi ve hipoglisemi ile giden karnitin-açıl translokaz olgusu**
İNCİ A., OLGAC KILIÇKAYA M. A. B., OKUR İ., AKKUZU E., BİBEROĞLU G., EZGÜ F. S., TÜMER L.
14. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Muğla, Turkey, 26 - 30 April 2017
- LXV. **Ailevi Hiperkolesterolemî Olan Türk Hastalarda LDLR Gen Mutasyonlarının Araştırılması**
OKUR İ., EZGÜ F. S., İNCİ A., OLGAC M. A. B., TÜMER L.
2. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, Turkey, 23 - 25 February 2017
- LXVI. **Evaluation of chitotriosidase and high sensitive c reactive protein levels in mucopolysaccharidosis**
İNCİ A., GENÇ B., YILMAZ-DEMİRTAŞ C., UDGU B., KARAOĞLU A., OKUR İ., EZGÜ F. S., BİBEROĞLU G., TÜMER L.
13th Middle East Metabolic Group Meeting/ Amman-Jordan, 28 - 30 October 2016
- LXVII. **Do cytokine levels play a role in the pathogenesis of mucopolysaccharidosis patients**
İNCİ A., TÜMER L., YILMAZ-DEMİRTAŞ C., KARAOĞLU A., OKUR İ., OLGAC M. A. B., EZGÜ F. S., BİBEROĞLU G.
13th Middle East Metabolic Group Meeting/Amman -Jordan, 28 - 30 October 2016
- LXVIII. **Evaluation of chitotriosidase and high sensitivity c reactive protein levels in mucopolysaccharidosis patients**
İNCİ A., DERİN B., YILMAZ C., UDGU B., KARAOĞLU A., OKUR İ., EZGÜ F. S., BİBEROĞLU G., TÜMER L.
MEMG, 28 - 30 October 2016
- LXIX. **Could propionylcarnitine and free carnitine be used as antioxidative markers in mucopolysaccharidosis**
İNCİ A., BİBEROĞLU G., DERİN B., KARAOĞLU A., OKUR İ., EZGÜ F. S., TÜMER L.
MEMG, 28 - 30 October 2016
- LXX. **Evaluation of chitotriosidase and high sensitive c reactive protein levels in mucopolysaccharidosis**
İNCİ A., GENÇ B., YILMAZ-DEMİRTAŞ C., UDGU B., KARAOĞLU A., OKUR İ., EZGÜ F. S., BİBEROĞLU G., TÜMER L.
13th MEMG Meeting, 28 ekim-30kasım 2016, Amman, Jordan, 28 - 30 October 2016
- LXXI. **Early initiation of investigational enzyme replacement therapy in a nine month old infant with mucopolysaccharidosis type VII**
KARAOĞLU A., İNCİ A., BİBEROĞLU G., OKUR İ., KILIÇKAYA A., TÜMER L., KING B., HALLER C., EZGÜ F. S.
MEMG, 28 - 30 October 2016

- LXXII. **Büyüme Hormonuna Yanıt Veren Dirençli BİR Mitokondriyal Hastalık Dekompanzasyonu Olgusu**
AKKUZU E., KALKAN G., KARAOĞLU A., İNCİ A., EMEKSİZ S., DEMİR Ş.
13. Çocuk Acil Tıp ve Yoğun Bakım Kongresi, İzmir, Turkey, 5 - 08 October 2016
- LXXIII. **Bone mineral density and vitamin D status in inborn errors of metabolism**
OLGAÇ M. A. B., TÜMER L., İNCİ A., KARAOĞLU A., OKUR İ., EZGÜ F. S.
SSIEM 2016: Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Rome, Italy, 6 - 09 September 2016
- LXXIV. **Type 1 hypersensitivity reaction and desensitization with Elosulphase alpha**
İNCİ A., Kan A., Topuz B., OKUR İ., EZGÜ F. S., TÜMER L.
SSIEM 2016: Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Rome, Italy, 6 - 09 September 2016
- LXXV. **Early initiation of investigational enzyme replacement therapy in a 9 month old infant with mucopolysaccharidosis type VII**
KARAOĞLU A., İNCİ A., BİBEROĞLU G., OKUR İ., Kılıçkaya A., KELEŞ E., TÜMER L., King B., Hall C., EZGÜ F. S.
SSIEM 2016: Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Rome, Italy, 6 - 09 September 2016
- LXXVI. **Evaluation of chitotriosidase and high sensitivity c reactive protein levels in mucopolysaccharidosis**
İNCİ A., Genç B., Demirtaş C., Udgu B., KARAOĞLU A., OKUR İ., EZGÜ F. S., BİBEROĞLU G., TÜMER L.
SSIEM 2016: Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Rome, Italy, 6 - 09 September 2016
- LXXVII. **Identification of a novel mutation in Turkish infant with early onset monocarboxylate transporter 1 MCT1 deficiency as a cause of recurrent ketoacidosis**
OKUR İ., İNCİ A., KELEŞ E., KARAOĞLU A., Ceylaner S., BİBEROĞLU G., EZGÜ F. S., TÜMER L.
SSIEM 2016: Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Rome, Italy, 6 - 09 September 2016
- LXXVIII. **Do cytokine levels play a role in pathogenesis of mucopolysaccharidosis patients**
İNCİ A., TÜMER L., Demirtaş C., KARAOĞLU A., OKUR İ., OLGAÇ M. A. B., EZGÜ F. S., BİBEROĞLU G.
SSIEM 2016: Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Rome, Italy, 6 - 09 September 2016
- LXXIX. **BonemineradensityandvitaminDstatusininbornerrorsofmetabolism**
OLGAÇ M. A. B., TÜMER L., İNCİ A., KARAOĞLU B., OKUR İ., EZGÜ F. S.
SSIEM 2016: Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Rome, Italy, 6 - 09 September 2016
- LXXX. **Identification of a novel mutation in Turkish infant with early onset monocarboxylate transporter 1 MCT1 deficiency as a cause of recurrent ketoacidosis**
OKUR İ., İNCİ A., KELEŞ E., KARAOĞLU A., CEYLANER S., BİBEROĞLU G., EZGÜ F. S., TÜMER L.
SSIEM 2016: Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Rome, Italy, 6 - 09 September 2016, vol.39, pp.35-284
- LXXXI. **Fabry Hastalarında Subklinik Sol Ventrikül Disfonksiyonunun Speckle Tracking Ekokardiyografi ile Değerlendirilmesi**
GÖKALP G., OKUR İ., ÜNLÜ S., İNCİ A., EZGÜ F. S., ŞAHİNARSLAN A., TÜMER L.
V. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Turkey, 14 - 17 April 2016
- LXXXII. **Plasma acylcarnitine levels Are there New İnflammatory markers in lysosomal storage disease**
BİBEROĞLU G., DERİN B., İNCİ A., udgu b., kurnaz p., OKUR İ., EZGÜ F. S., TÜMER L.
MEMG, 29 October - 01 November 2015
- LXXXIII. **Is there any effect of acylcarnitines on proinflammatory process in obese children**
BİBEROĞLU G., DERİN B., İNCİ A., DÖĞER E., OKUR İ., EZGÜ F. S., TÜMER L.
SSIEM, 1 - 04 September 2015
- LXXXIV. **Mucopolysaccharidosis Type VII at an Early Age A good candidate for investigational enzyme replacement therapy**
Abdulkaki K., EZGÜ F. S., BİBEROĞLU G., OLGAÇ M. A. B., İNCİ A., TÜMER L.

SSIEM, 1 - 04 September 2015

LXXXV. Dihydrolipoamide dehydrogenase deficiency diagnosed by using new generation sequencing technology

İNCİ A., TÜMER L., OKUR İ., OLGAC M. A. B., SARI S., çiftçi b., topçu b., EZGÜ F. S.

SSIEM Annual Symposium, 1 - 04 September 2015

LXXXVI. A completely new approach to the diagnosis of inborn errors development of a 450 gene all metabolic disorders next generation sequencing panel

EZGÜ F. S., çiftçi b., topçu b., OKUR İ., İNCİ A., OLGAC M. A. B., KARAOĞLU A., BİBEROĞLU G., TÜMER L., hasanoğlu a.

SSIEM Annual Symposium, 1 - 04 September 2015

LXXXVII. Patient with Niemann Pick type C presenting with lymphatic involvement with Niemann Pick cells in the left jaw

İNCİ A., OKUR İ., ESENDAĞLI G., OKUR A., EZGÜ F. S., TÜMER L.

Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Lyon, France, 1 - 04 September 2015

LXXXVIII. Sol çenede Lenfatik tutulum ile giden Niemann Pick tip C olgusu

İNCİ A., OKUR İ., ESENDAĞLI G., OKUR A., OLGAC M. A. B., EZGÜ F. S., TÜMER L.

XIII.Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Adana, Turkey, 14 - 18 April 2015

Supported Projects

Okur İ., Tümer L., İnci A., Ezgü F. S., Industrial Organizations of Other Countries Supported Project, Fenilketonüride PTC923-MD-PKU Faz 3 Açık Etiketli Uzatma Çalışması, 2022 - 2025

Okur İ., Arhan E., İnci A., Tümer L., Ezgü F. S., Other International Funding Programs, En az 6 Aydır Tedavi Almamış veya Hiç Tedavi Edilmemiş Fabry Hastalığı Bulunan Erkek ve Kadın Yetişkinlerde Venglustat'ın Nöropatik Ağrı ve Karın Ağrısı üzerindeki Etkisini Değerlendiren Randomize, Çift Kör, Plasebo Kontrollü, 12 Aylık Faz 3 Çalışma-PERIDOT, 2023 - 2024

Scientific Refereeing

Medical Research Reports, National Scientific Refreed Journal, December 2023

MOLECULAR GENETICS & GENOMIC MEDICINE, Journal Indexed in SCI-E, August 2023

Scientific Consultations

Sanofi , ASMD danışmanlık, Scientific Consultancy, Gazi University, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri, Turkey, 2023 - 2023

Metrics

Publication: 181

Citation (WoS): 63

Citation (Scopus): 78

H-Index (WoS): 4

H-Index (Scopus): 5

Congress and Symposium Activities

MPS preceptorship, Working Group, Ankara, Turkey, 2023

Organik asit analizinde güncel uygulamalar, Working Group, Ankara, Turkey, 2023

Metabolik Epilepsi, Working Group, Ankara, Turkey, 2023

Kalitsal Metabolik Hastalıklarda Fonksiyonel Testler, Working Group, Ankara, Turkey, 2023