

# **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**

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

## **Research Areas**

Health Sciences

## **Academic Positions**

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

## **Journal articles indexed in SCI, SSCI, and AHCI**

- I. **Effect of empagliflozin treatment on laboratory and clinical findings of patients with glycogen storage disease type Ib: first study from Türkiye**  
KÖSE E., Özçay F., Aydin H. İ., KASAPKARA Ç. S., İNCİ A., Yavaş A. K., TÜMER L., EMİNOĞLU F. T.  
Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism, 2025 (SCI-Expanded)
- II. **Quality of Life and Related Factors in Patients Diagnosed with Mucopolysaccharidosis and Their Caregivers**  
Yekedüz M. K., Çilesiz K., Kara İ. S., İnci A., Köse E., Tümer L., Eminoglu F. T.  
KLINISCHE PEDIATRIE, 2024 (SCI-Expanded)
- III. **New perspectives for the treatment and follow-up of glycogen storage disease type V: DL-3-hydroxybutyric acid with modified Atkins diet and quadriceps femoris shear wave elastography**  
Özsaydl Aktaşoğlu E., Klıllıç A., Emecen Sanlı M., Inci A., Aktaş E., AKDULUM İ., Yayıl N., OKUR İ., EZGÜ F. S., TÜMER L.  
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, vol.37, no.9, pp.820-824, 2024 (SCI-Expanded)
- IV. **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)
- V. **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)
- VI. 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)
- VII. Advances in Immune Tolerance Induction in Enzyme Replacement Therapy  
İNCİ A., Ezgue F. S., TÜMER L.  
PEDIATRIC DRUGS, vol.26, no.3, pp.287-308, 2024 (SCI-Expanded)
- VIII. Endocrinological and metabolic profile of Gaucher disease patients treated with enzyme replacement therapy  
KILIÇ A., Emecen Sanli M., Ozsaydl Aktasoglu E., GÖKALP S., BİBEROĞLU G., Inci A., OKUR İ., EZGÜ F. S., TÜMER L.  
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, vol.37, no.5, pp.413-418, 2024 (SCI-Expanded)
- IX. Intestinal microbiota composition of children with glycogen storage Type I patients  
Gokalp S., DİNLEYİCİ E. Ç., Muluk C., İNCİ A., Aktas E., OKUR İ., Ezgu F. S., TÜMER L.  
EUROPEAN JOURNAL OF CLINICAL NUTRITION, vol.78, no.5, pp.407-412, 2024 (SCI-Expanded)
- X. 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)
- XI. 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)
- XII. Pterin Profiling in Serum, Dried Blood Spot, and Urine Samples Using LC-MS/MS in Patients with Inherited Hyperphenylalaninemia  
Öktem R. M., İnci A., BAYRAK H., DEMİR F., BİBEROĞLU G., Maviş M. E., Gürsu G. G., Yilmaz H., OKUR İ., EZGÜ F. S., et al.  
MOLECULAR SYNDROMOLOGY, vol.15, no.3, pp.185-193, 2024 (SCI-Expanded)
- XIII. A 7-year-old boy with scurvy owing to coeliac disease  
Küçükali B., Bayrak H., Yıldırım D., İnci A., Bakkaloğlu S. A., Tümer L.  
PAEDIATRICS AND INTERNATIONAL CHILD HEALTH, vol.44, no.2, pp.63-67, 2024 (SCI-Expanded)
- XIV. 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)
- XV. 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)
- XVI. 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., Eğritas Gürkan Ö., Okur İ., et al.  
Joint Bone Spine, vol.90, no.1, 2023 (SCI-Expanded)
- XVII. 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)
- XVIII. 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)
- XIX. 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)
- XX. 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., Kılıç 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)
- XXI. 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., Bükülmmez A., Ezgü F. S., Dalgıç B., et al.  
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, vol.35, no.4, pp.451-462, 2022 (SCI-Expanded)
- XXII. An ultra-rare cause of severe hypotonia mimicking Pompe disease in an infant: RRM2B related mitochondrial DNA depletion syndrome with a novel mutation  
İNÇİ 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)
- XXIII. 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)
- XXIV. First successful concomitant therapy of immune tolerance induction therapy and desensitization in a CRIM-negative infantile Pompe patient  
Sanlı 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)
- XXV. The first case with FBXL4 mutation successfully treated with a parenteral ketogenic diet for lactic acidosis  
İNÇİ 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)
- XXVI. Clinical and event-based outcomes of patients with mucopolysaccharidosis VI receiving enzyme replacement therapy in Turkey: a case series  
İnci A., Okur İ., Tumer L., Biberoğlu G., Öktem M., Ezgu F. S.  
ORPHANET JOURNAL OF RARE DISEASES, vol.16, no.1, 2021 (SCI-Expanded)
- XXVII. Congenital defects of glycosylation: Novel presentations with mainly neurological involvement and variable dysmorphic features  
İNÇİ 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)
- XXVIII. Ultra-Rare Disorder in a Young Girl with Lipodystrophy: Analbuminemia  
İNÇİ 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)
- XXIX. 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., Biberoğlu G., Öktem R. M., Tumer L., et al.  
JOURNAL OF BONE AND MINERAL METABOLISM, vol.39, no.4, pp.598-605, 2021 (SCI-Expanded)
- XXX. Autism: Screening of inborn errors of metabolism and unexpected results  
İnci A., Özaslan A., Okur İ., Biberoğlu G., Güney E., Ezgu F. S., Tumer L., İşeri E.  
AUTISM RESEARCH, vol.14, no.5, pp.887-896, 2021 (SCI-Expanded)
- XXXI. 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)
- XXXII. **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)
- XXXIII. **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)
- XXXIV. **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)
- XXXV. **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.  
 JCPS-PJOURNAL OF THE COLLEGE OF PHYSICIANS AND SURGEONS PAKISTAN, vol.29, no.12, pp.1207-1211, 2019 (SCI-Expanded)
- XXXVI. **A new NBIA patient from Turkey with homozygous C19ORF12 mutation.**  
 Kasapkara C. S., TÜMER L., Gregory A., Ezgu F. S., İNCİ A., Derinkuyu B. E., Fox R., Rogers C., Hayflick S.  
 Acta neurologica Belgica, vol.119, no.4, pp.623-625, 2019 (SCI-Expanded)
- XXXVII. **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**  
 Oktem R. M., İnci A., Biberoglu G., Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L.  
 Biochimica Clinica, vol.47, no.3, pp.340-345, 2023 (Scopus)
- III. **MİTOKONDİRİYAL 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 Sıklık 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. **PROPYNYLCARNITINE AND FREE CARNITINE ARE NEW BIOMARKERS IN THE FOLLOW-UP PERIOD OF MUCOPOLYSACCHARIDOSIS TO SCREEN OXIDATIVE STRESS**  
 İNCİ A., OLGAÇ 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., OLGAÇ 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**

## Books

- I. **Metabolik Miyopatilerin Genetik Değerlendirilmesi**  
Ergin F. B., Özsayıd Aktaş E., İnci A.  
in: Kalitsal Metabolik Miyopatiler, Prof. Dr. İlyas OKUR, Editor, Türkiye Klinikleri Yayınevi, Ankara, pp.97-104, 2024
- II. **Neonatal Dönemde Görülen Metabolik Hastalıklara Yaklaşım**  
İNÇİ A.  
in: Neonatal Nöroloji-Güncel Yaklaşımlar, Prof Dr Kivilcim Güçüyener, Editor, Ortadoğu Reklam Tanıtım yayincılık Turizm Eğitim, İnşaat, Sanayi ve Ticaret AŞ, Ankara, pp.123-128, 2022
- III. **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
- IV. **Kalitsal Metabolik Hastalıklara Yaklaşım**  
İNÇİ A., EZGÜ F. S.  
in: Kalitsal 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. Taşkin Taş, Editor, Orient Yayınevi, pp.19-27, 2021
- V. **Genetiğe Giriş**  
İNÇİ A., EZGÜ F. S.  
in: Kalitsal 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. Taşkin 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, Salihha 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 Kardaş, 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. **İskelet ve Kalp Kasını Tutan Glikojen Depo Hastalıkları**  
İNÇİ 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
- X. **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
- XI. **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
- XII. **Yağ Asidi Oksidasyon Bozuklukları**  
İNÇİ A., OKUR İ.  
in: TEMEL PEDIATRİ, HASANOĞLU ENVER, DÜŞÜNSEL RUHAN, BİDECİ AYSUN, BODUROĞLU KORAY, Editor, GÜNEŞ TIP KİTABEVLERİ, Ankara, pp.1126-1130, 2020
- XIII. **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
- XIV. **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
- XV. **Normal Çocuklukta Beslenme ve Beslenme Bozuklukları**  
TÜMER L., İNCİ A., OKUR İ., Kasapkara Ç. S., OLGAÇ 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 tip kitapevi, pp.281-308, 2018
- XVI. **Vitamin K**  
İNÇİ A.  
in: Yurdakök Pediatri, Murat Yurdakök, Editor, Güneş Tıp Kitabevi, Ankara, pp.1552-1556, 2017
- XVII. **Mitokondriyal Hastalıklar**  
TÜMER L., İNCİ A.  
in: Yurdakök Pediatri, Murat Yurdakök, Editor, Güneş Tıp Kitabevi, Ankara, pp.1779-1790, 2017

### Papers Presented at Peer-Reviewed Scientific Conferences

- I. **Mukopolisakkaridoz Tanılı Hastaların ve Bakım Verenlerinin Yaşam Kalitesi ve İlgili Faktörler**  
KOÇ YEKÜDÜZ M., ÇİLESİZ K., SÜRÜCÜ KARA İ., İNCİ A., KÖSE E., TÜMER L., EMİNOĞLU F. T.  
XVII. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Antalya, Turkey, 28 April - 02 May 2024
- II. **Monoamin Metabolizma Bozuklukları**  
İNÇİ A.  
XVII. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Antalya, Turkey, 28 April - 02 May 2024
- III. **Metabolik Hastalıklara Yaklaşım**  
İNÇİ A.  
2. Uluslararası Meram Pediatri Kongresi, Konya, Turkey, 6 - 08 September 2024
- IV. **Lizozomal Depo Hastalıklarında Tiyol/Disülfit ve İskemi Modifiye Albümin Durumunun Değerlendirilmesi**  
Olgac A., İNCİ A., OKUR İ., BİBEROĞLU G., Ezgü F., KASAPKARA Ç. S., NEŞELİOĞLU S., EREL Ö., EREN F., TAŞAR S., et al.  
XVII. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Antalya, Turkey, 28 April 2024
- V. **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
- VI. **GEN TERAPİLERİNDEN GÜNCEL GELİŞMELER**  
İnci A.  
Ankara Pediatri Kongresi, Ankara, Turkey, 9 - 11 November 2023
- VII. **Glikojen Depo Hastalıkları**  
İnci A.  
1.Uluslararası Çocuk Beslenme Kongresi, Gaziantep, Turkey, 25 - 29 October 2023
- VIII. **Glikojen Depo Tip 1 Hastalığında Lif Takviyesinin Metabolik Kontrole 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
- IX. **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
- X. **Solunum sıkıntısında ayırıcı tanı; Metabolik hastalık mı? İnterstisyal 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
- XI. **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
- 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., Eminoglu F. T.  
Annual Symposium 2023, Jerusalem, Yerushalayim, Israel, 29 August 2023
- XIII. **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
- XIV. **EVENT BASED TREATMENT OUTCOMES OF PATIENTS WITH GAUCHER DISEASE: A DIFFERENT PERSPECTIVE**  
Kılıç A., İnci A., Okur İ., Tümer L., Ezgü F. S.  
Annual Symposium 2023, Jerusalem, Yerushalayim, Israel, 29 August 2023
- XV. **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., Biberoğlu G., Mavis M. E., Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L.  
Annual Symposium 2023, Jerusalem, Yerushalayim, Israel, 29 August 2023
- XVI. **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
- XVII. **Nöronal Seroid Lipofuksinoz Tip 2 (CLN2): Tedavi altında izlenen hastalarda Türkiye verisi**  
Arhan E., Akbaş S., Yavuz P., Uluğ F., Aktürk A., Güngör O., İnci A., Serdaroglu E., Hirfanoğlu T., Güler S., et al.  
24. Ulusal Çocuk Nöroloji Kongresi, Muğla, Turkey, 17 - 21 May 2023, pp.143
- XVIII. **3-O Metil Dopa ölçümü ile AAADC eksikliği taraması**  
Öktem R. M., Biberoğlu G., İnci A., Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L.  
KBUD Kongre, Lab EXPO 2022, Antalya, Turkey, 03 October 2022
- XIX. **Long-term experience with anaphylaxis and desensitization to alglucosidase alfa in Pompe Disease**  
ERTOY KARAGÖL H. İ., İNCİ A., POLAT TERECE S., KILIÇ A., DEMİR F., YAPAR D., KÖKEN G., OKUR İ., EZGÜ F. S., TÜMER L., et al.  
World Allergy Congress 2022, İstanbul, Turkey, 15 October 2022
- XX. **Cerebrotendinous Xanthomatosis (CTX): A treatable Neuro-Metabolic disease**  
İNCİ A.  
8th Kuwait International Medical Genetics Conference, Kuveyt, Kuwait, 11 October 2022
- XXI. **Lysosphingolipids in the screening of sphingolipidoses**  
Öktem R. M., İnci A., Biberoğlu G., Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L.  
360 LYSOSOME\_FEBS Advanced Lecture Course\_2022, İzmir, Turkey, 04 October 2022
- XXII. **Zor Olgularda Tanıya Ulaşmada Akılçıl Kaboratuvar Yaklaşımı**  
İNCİ A.  
KBUD Kongre & LAB Expo 2022, Antalya, Turkey, 3 - 06 October 2022
- XXIII. **Retargeting phenylbutyrate, ursodeoxycholic acid, pyrimethamine and betaine for beta-glucocerebrosidase recovery in gaucher disease fibroblasts resulting from homozygous p.L483P**

**mutation**

Kılıç A., BİBEROĞLU G., ÖKTEM R. M., İNCİ A., Aydogdu S., Udgı Isık B., İŞIK GÖNÜL İ., OKUR İ., TÜMER L., EZGÜ F. S.  
SSIEM Annual Symposium, Germany, 30 August - 02 September 2022, no.1418955

- XXIV. **A Different Approach For The Treatment Of Gastrointestinal Involvement In A Patient With Early Onset Lysosomal Acid Lipase Deficiency**  
Altun Duman A. N., İNCİ A., BÜKÜLMEZ A., GÖKALP S., KILIÇ A., Aktaşoğlu E. Ö., DEMİR F., ÇAVUŞOĞLU Y. H., OKUR İ., EZGÜ F. S., et al.  
SSIEM Annual Symposium 2022, Freiburg, Germany, 30 August 2022
- XXV. **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, (Summary Text)
- XXVI. **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
- XXVII. **Gaucher Tip I Hastlığında 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
- XXVIII. **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
- XXIX. **Lizozomal Hastalıklarda Olgularla Akılçıl Tanı ve Akılçıl İlaç Kullanımı**  
İNCİ A.  
VII. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi 25-27 Kasım 2021 Çevrimiçi Kongre, Turkey, 25 - 27 November 2021
- XXX. **INFANTİL TİP POMPE HASTALIĞI ULUSAL KONSENSUS ÇALIŞMASI**  
Aktaşoğlu E., İNCİ A., OKUR İ., BİBEROĞLU G., ÖKTEM R. M., EZGÜ F. S., TÜMER L., Kılıç M., Güneş S., KAĞNICI M., et al.  
VII. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Turkey, 25 - 27 November 2021
- XXXI. **Gastrointestinal Involvement at the Junction of Wolman Disease and COVID 19**  
ALTUN A., İNCİ A., KILIÇ A., Özsayıdı 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
- XXXII. **A PATIENT WITH ADENOSINE KINASE DEFICIENCY DUE TO A NOVEL MUTATION PRESENTING WITH NOVEL DYSMORPHIC AND CARDIAC FINDINGS**  
Aktaşoğlu E., Kılıç 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
- XXXIII. **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 İmmünloloji kongresi, Turkey, 13 - 17 October 2021
- XXXIV. **Yeni normal ile tecrübeler**  
EZGÜ F. S., İNCİ A.  
Yeni normal ile tecrübeler, 07 May 2021
- XXXV. **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
- XXXVI. **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
- XXXVII. **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
- XXXVIII. **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
- XXXIX. **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
- XL. **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
- XLI. **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
- XLII. **Could Targeted Next Generation Sequencing Be A First Line Diagnostic Method for Lysosomal Storage Disease?**  
CENGİZ F. B., İNCİ A., BİBEROĞLU G., Çiftçi B., Topçu B., Tokgöz D., Yazar Ö. F., Gökmənoğlu H., Raj Y., OKUR İ., et al.  
International Inborn Errors of Metabolism and Nutrition Congress, 10 - 14 April 2019
- XLIII. **A Very Rare Disease: Hyperornithinemia-Hyperammonemia-Homocitrullinuria (Hhh) Syndrome**  
Özsayıdi 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. **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
- XLV. **Novel Mutation in FBP1 Gene Presenting with Recurrent Episodes of Vomiting in A Child**  
Emecan Şanlı M., kılıç m., Özsayıdi 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
- XLVI. **Novel Mutation in Two Siblings with Normouricemic Lesch Nyhan Syndrome**  
Emecan Şanlı M., Özsayıdi 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
- XLVII. **Hyperinsulinemic Hypoglycemia: Think of GLUD1 Gene Mutation Leading To Hyperinsulinism/Hyperammonemia (HI/HA) Syndrome**  
Emecan Şanlı M., kılıç m., Özsayıdi 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
- XLVIII. **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 OFMETABOLISM AND NUTRITION CONGRESS 10 - 14 April 2019 Istanbul-Turkey, Turkey, 10 - 14 April 2019
- XLIX. 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
- L. 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 OFMETABOLISM AND NUTRITION CONGRESS 10 - 14 April 2019 Istanbul-Turkey, Turkey, 10 - 14 April 2019
- LI. Nutritional Therapy in Chronic Renal Disease**  
İNCİ A.  
INTERNATIONAL INBORN ERRORS OFMETABOLISM AND NUTRITION CONGRESS 10 - 14 April 2019 Istanbul-Turkey, İstanbul, Turkey, 10 - 14 April 2019
- LII. Familial Hyperphosphatemic Tumoral Calcinosis in an Unusual Site**  
Emecan Şanlı M., Özsayıdı 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
- LIII. RAR2mutation in two siblingswith microcephaly, seizures and liver involvement**  
EMİNOĞLU F. T., s s, gök t., EZGÜ F. S., İNCİ A., TÜMER L.  
15 th MEMG, Beirut, Lebanon, 29 November - 02 December 2018
- LIV. Respiratory system involvement of 41 Mucopolysaccharidoses 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, Beirut, 29 November - 02 December 2018
- LV. 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., Küçükcongar A., Hasanoğlu A., EZGÜ F. S.  
Gaucher Symposium, İstanbul, Turkey, 21 - 22 October 2018
- LVI. Gaucher Disease and Pregnancy**  
İNCİ A.  
Gaucher Symposium, İstanbul, Turkey, 21 - 22 October 2018
- LVII. The clinical evaluation of Fabry patientswith 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
- LVIII. Respiratory system involvement of mucopolysaccharidoses 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
- LIX. 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
- LX. 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
- LXI. 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

- LXII. **RENAL INVOLVEMENT IN FABRY DISEASE**  
İNÇİ 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
- LXIII. **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
- LXIV. **Mitokondriyal Sitopatili Bir Olgunun Dekompanzasyon Fazında Tedavi Yönetimi**  
AKKUZU E., KALKAN G., KÜREKCİ F., İNCİ A.  
14. Çocuk Acil Tıp ve Yoğun Bakım Kongresi, Adana, Turkey, 18 - 21 October 2017, pp.140-141
- LXV. **Santral Venöz Kateter Sonrası Erken Venöz Tromboz Gelişen Üre Sıklüs 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
- LXVI. **Renal Involvement in Fabry Disease**  
İNÇİ A., BİBEROĞLU G., OKUR İ., PAŞAOĞLU Ö. T., TÜMER L., PAŞAOĞLU H., EZGÜ F. S.  
ICIEM, 5 - 08 September 2017, (Summary Text)
- LXVII. **Diagnostic Capability of Next Generation DNA Sequencing With A 450 Gene Panel for Inborn Errors of Metabolism**  
EZGÜ F. S., çiftci b., topcu b., İNCİ A., OKUR İ., BİBEROĞLU G., hasanoğlu a.  
ICIEM, 5 - 08 September 2017
- LXVIII. **Renal Involvement in Fabry Disease**  
İNÇİ A., BİBEROĞLU G., OKUR İ., PAŞAOĞLU Ö. T., TÜMER L., PAŞAOĞLU H., EZGÜ F. S.  
13. International Congress of Inborn Errors of Metabolism, Rio de Janeiro, Brazil, 5 - 08 September 2017
- LXIX. **Short Chain Fatty Acid Oxidation Defect in an Adult Patient With Refractory Seizures**  
İNÇİ A., TÜMER L., OKUR İ., BİBEROĞLU G., EZGÜ F. S.  
ICIEM, 5 - 08 September 2017
- LXX. **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
- LXXI. **Screening ALPL Gene Differences by Next Generation Sequence Technology in Patients Having Low ALP Levels**  
İNÇİ A., EZGÜ F. S., topcu b., çiftci b., OKUR İ., BİBEROĞLU G., TÜMER L.  
ICIEM, 5 - 08 September 2017
- LXXII. **Carnitine Acyl Carnitine Translocase Deficiency With Severe Hyperammonemia and Hypoglycemia**  
İNÇİ A., OKUR İ., OLGAÇ M. A. B., AKKUZU E., BİBEROĞLU G., EZGÜ F. S., TÜMER L.  
ICIEM, 5 - 08 September 2017
- LXXIII. **Investigation of LDLR Gene Mutations in Turkish Patients With Familial Hypercholesterolemia**  
OKUR İ., İNCİ A., OLGAÇ M. A. B., ÇİFTÇİ B., TOPÇU B., TÜMER L., EZGÜ F. S.  
13th International Congress of Inborn Errors of Metabolism - ICIEM 2017, 5 - 08 September 2017, vol.5
- LXXIV. **Ciddi hiperammonemi ve hipoglisemi ile giden karnitin-açıl transloka兹 olgusu**  
İNÇİ A., OLGAÇ 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
- LXXV. **Ailevi Hipercolesterolemİ Olan Türk Hastalarda LDLR Gen Mutasyonlarının Araştırılması**  
OKUR İ., EZGÜ F. S., İNCİ A., OLGAÇ M. A. B., TÜMER L.  
2. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, Turkey, 23 - 25 February 2017, (Summary Text)
- LXXVI. **Evaluation of chitotriosidase and high sensitive c reactive protein levels in mucopolysaccharidosis**  
İNÇİ 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
- LXXVII. **Could propionylcarnitine and free carnitine be used as antioxidative markers in mucopolysaccharidosis**  
İNÇİ A., BİBEROĞLU G., DERİN B., KARAOĞLU A., OKUR İ., EZGÜ F. S., TÜMER L.  
MEMG, 28 - 30 October 2016

- LXXVIII. **Evaluation of chitotriosidase and high sensitive c reactive protein levels in mucopolysaccharidoses**  
İNÇİ A., GENÇ B., YILMAZ-DEMİR TAŞ 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
- LXXIX. **Evaluation of chitotriosidase and high sensitivity c reactive protein levels in mucopolysaccharidosis patients**  
İNÇİ A., DERİN B., YILMAZ C., udgu b., KARAOĞLU A., OKUR İ., EZGÜ F. S., BİBEROĞLU G., TÜMER L.  
MEMG, 28 - 30 October 2016
- LXXX. **Do cytokine levels play a role in the pathogenesis of mucopolysaccharidosis patients**  
İNÇİ A., TÜMER L., YILMAZ-DEMİR TAŞ C., KARAOĞLU A., OKUR İ., OLGAÇ M. A. B., EZGÜ F. S., BİBEROĞLU G.  
13th Middle East Metabolic Group Meeting/Amman -Jordan, 28 - 30 October 2016
- LXXXI. **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., kılıçkaya a., TÜMER L., king b., haller c., EZGÜ F. S.  
MEMG, 28 - 30 October 2016
- LXXXII. **Büyüme Hormonuna Yanıt Veren Dirençli Bir 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
- LXXXIII. **Type 1 hypersensitivity reaction and desensitization with Elosulphase alpha**  
İNÇİ 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
- LXXXIV. **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
- LXXXV. **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
- LXXXVI. **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
- LXXXVII. **Evaluation of chitotriosidase and high sensitivity c reactive protein levels in mucopolysaccharidoses**  
İNÇİ A., Genç B., Demirtaş C., Udgı 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
- LXXXVIII. **Do cytokine levels play a role in pathogenesis of mucopolysaccharidosis patients**  
İNÇİ 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
- LXXXIX. **Identification of a novel mutation in Turkish infant with early onset monocarboxylatetransporter1 MCT1 deficiencyas acauseofrecurrent 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
- XC. **BoneminerdensityandvitaminDstatusinbornerrosofmetabolism**  
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, (Summary Text)

- XCI. **Mukopolisakkaridozlu Çocuklarda Çok Boyutlu Değerlendirme**  
KAYMAKAMGİL Ç., KARAOĞLU A., EREN FİDANCI B., OKUR İ., YILDIZ D., İNCİ A., ÖZKARA H., EZGÜ F. S., TÜMER L.  
V. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, 14 - 17 April 2016, (Summary Text)
- XCII. **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
- XCIII. **Plasma acylcarnitine levels Are there New inflammatory 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
- XCIV. **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
- XCV. **Mucopolysaccharidosis Type VII at an Early Age A good candidate for investigational enzyme replacement therapy**  
Abdulbaki K., EZGÜ F. S., BİBEROĞLU G., OLGAÇ M. A. B., İNCİ A., TÜMER L.  
SSIEM, 1 - 04 September 2015
- XCVI. **Dihydrolipoamide dehydrogenase deficiency diagnosed by using new generation sequencing technology**  
İNCİ A., TÜMER L., OKUR İ., OLGAÇ M. A. B., SARI S., çiftçi b., topcu b., EZGÜ F. S.  
SSIEM Annual Symposium, 1 - 04 September 2015
- XCVII. **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., topcu b., OKUR İ., İNCİ A., OLGAÇ M. A. B., KARAOĞLU A., BİBEROĞLU G., TÜMER L., hasanoğlu a.  
SSIEM Annual Symposium, 1 - 04 September 2015
- XCVIII. **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
- XCIX. **Sol çenede Lenfatik tutlum ile giden Niemann Pick tip C olgusu**  
İNCİ A., OKUR İ., ESENDAĞLI G., OKUR A., OLGAÇ M. A. B., EZGÜ F. S., TÜMER L.  
XIII.Uluslararası Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Adana, Turkey, 14 - 18 April 2015

## Funded Projects

Okur İ., Arhan E., İnci A., Tümer L., Ezgü F. S., Industrial Organizations of Other Countries Supported Project, A Study to Evaluate the Effect of Venglustat Tablets on Neuropathic and Abdominal Pain in Male and Female Participants ≥16 Years of Age With Fabry Disease (PERIDOT EFC17045)(ClinicalTrials.gov ID NCT05206773), 2023 - 2026  
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

## Peer Reviews in Scientific Publications

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: 199

Citation (WoS): 82

Citation (Scopus): 95

H-Index (WoS): 5

H-Index (Scopus): 6

## **Congress and Symposium Activities**

XVII. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Invited Speaker, Antalya, Turkey, 2024

MPS preceptorship, Working Group, Ankara, Turkey, 2023

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

Metabolik Epilepsi, Working Group, Ankara, Turkey, 2023

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