

Doç. Dr. ASLI İNCİ

Kişisel Bilgiler

E-posta: asliinci@gazi.edu.tr

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

Posta Adresi: asliinci@gazi.edu.tr

Uluslararası Araştırmacı ID'leri

ORCID: 0000-0002-0561-2060

Yoksis Araştırmacı ID: 127051

Eğitim Bilgileri

Lisans Yandal, Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, Türkiye 2014 - 2017

Araştırma Alanları

Sağlık Bilimleri

Akademik Unvanlar / Görevler

Öğretim Görevlisi, Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2018 - Devam Ediyor

SCI, SSCI ve AHCI İndekslerine Giren Dergilerde Yayınlanan Makaleler

- 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, cilt.142, sa.2, 2024 (SCI-Expanded)
- 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, cilt.37, sa.6, ss.571-574, 2024 (SCI-Expanded)
- 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, cilt.155, ss.171-176, 2024 (SCI-Expanded)
- Advances in Immune Tolerance Induction in Enzyme Replacement Therapy**
İNCİ A., Ezgü F. S., TÜMER L.
PEDIATRIC DRUGS, cilt.26, sa.3, ss.287-308, 2024 (SCI-Expanded)
- 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, cilt.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, cilt.49, sa.1, ss.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, sa.7, ss.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, cilt.184, sa.4, ss.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, cilt.90, sa.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, cilt.12, sa.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, cilt.64, sa.4, ss.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, cilt.13, sa.3, ss.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, cilt.35, sa.4, ss.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, cilt.35, sa.4, ss.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, cilt.27, sa.1, ss.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, cilt.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, cilt.35, sa.2, ss.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, cilt.45, sa.8, ss.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, cilt.16, sa.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, cilt.185, sa.9, ss.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, cilt.39, sa.4, ss.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, cilt.88, ss.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, cilt.14, sa.5, ss.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, cilt.132, sa.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, cilt.34, sa.6, ss.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, cilt.34, sa.6, ss.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, cilt.76, sa.4, ss.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, cilt.29, sa.12, ss.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, cilt.119, sa.4, ss.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, cilt.40, sa.3, ss.243-245, 2018 (SCI-Expanded)

Diğer Dergilerde Yayınlanan Makaleler

- 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, cilt.21, 2023 (ESCI)
- II. **Simultaneous succinylacetone-nitrosone measurement in tyrosinemia type I patients and evaluation of the nitrosone therapeutic range**
Öktem R. M., İnci A., Biberöglü G., Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L.
Biochimica Clinica, cilt.47, sa.3, ss.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, cilt.23, sa.3, ss.322-325, 2022 (Hakemli Dergi)
- 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 (Hakemli Dergi)
- V. **PROPIONYL CARNITINE 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, cilt.28, sa.4, ss.565-571, 2021 (Hakemli Dergi)
- 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, cilt.10, sa.4, ss.1492-1497, 2021 (Hakemli Dergi)
- 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, cilt.13, sa.2, ss.276-278, 2018 (ESCI)

Kitap & Kitap Bölümleri

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

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, Editör, Orient Yayınları, ss.29-38, 2021

- VI. **Karbonhidrat Metabolizması Bozuklukları**
İNCİ A., TÜMER L.
Pediatri, Editör:Zülfikar Akelma,Yardımcı Editörler: Meltem Akçaboy, Ali Fettah, Can Demir Karacan, Fatma Nur Öz, Şenay Savaş Erdeve, Saliha Şenel, Editör, Ankara Nobel Tıp Kitabevleri, Ankara, ss.1130-1136, 2021
- VII. **İskelet ve Kalp Kasını Tutan Glikojen Depo Hastalıkları**
İNCİ A., EZGÜ F. S.
Karbonhidrat Metabolizması Bozuklukları: Güncel Bir Bakış, Mustafa Kendirci, Fatih Kardaş, Editör, Türkiye Klinikleri, ss.16-25, 2021
- VIII. **Lizozomal Depo Hastalığı Gelişiminde Rolü Olan Yeni Mekanizmalar ve Depolanma Dışında Etkilenen Diğer Mekanizmalar**
İNCİ A.
Lizozomal Hastalıkların Tanı ve Tedavisinde Yenilikler, Tümer Leyla, Editör, Türkiye Klinikleri, Ortadoğu Reklam Tanıtım Yayıncılık Turizm Eğitim İnşaat Sanayi ve Ticaret A.Ş, ss.1-7, 2021
- IX. **Kistik Fibroziste Genetik ve Prenatal Tanı**
İNCİ A., EZGÜ F. S.
Kistik Fibrozis, Ayşe Tana Arslan, Tuba Şişmanlar Eyüboğlu, Editör, Türkiye Klinikleri, ss.40-44, 2021
- X. **Kistik Fibroziste Genetik ve Prenatal Tanı**
İNCİ A., EZGÜ F. S.
Kistik Fibrozis, Prof. Dr. Ayşe Tana ASLAN, Doç. Dr. Tuğba ŞİŞMANLAR EYÜBOĞLU, Editör, Türkiye Klinikleri, Ortadoğu Reklam Tanıtım Yayıncılık Turizm Eğitim İnşaat Sanayi ve Ticaret A.Ş, ss.40-44, 2021
- XI. **Mitokondriyal Hastalıklarda Ketojenik Diyet**
İNCİ A., TÜMER L.
Ketojenik Diyet Tedavisi Bülten, Prof. Dr. Turgay Coşkun, Prof. Dr. Meral Topçu, Editör, Türkiye Klinikleri, Ortadoğu Reklam Tanıtım Yayıncılık Turizm Eğitim İnşaat Sanayi ve Ticaret A.Ş, Ankara, ss.5-13, 2020
- XII. **Yağ Asidi Oksidasyon Bozuklukları**
İNCİ A., OKUR İ.
TEMEL PEDİATRİ, HASANOĞLU ENVER, DÜŞÜNSEL RUHAN, BİDECİ AYSUN, BODUROĞLU KORAY, Editör, GÜNEŞ TIP KİTABEVLERİ, Ankara, ss.1126-1130, 2020
- XIII. **Yağ asidi Oksidasyon Bozuklukları**
İNCİ A., OKUR İ.
Temel Pediatri, Prof. Dr. Enver Hasanoğlu, Prof. Dr. Ruhan Düşünsel, Prof. Dr. Aysun Bideci, Prof. Dr. Koray Boduroğlu, Editör, Güneş Tıp Kitapevi, Ankara, ss.1126-1131, 2020
- XIV. **Normal Çocuklukta Beslenme ve Beslenme Bozuklukları**
TÜMER L., İNCİ A., OKUR İ., Kasapkara Ç. S., OLGAC M. A. B.
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, Editör, ema tıp kitapevi, ss.281-308, 2018
- XV. **Vitamin K**
İNCİ A.
Yurdakök Pediatri, Murat Yurdakök, Editör, Güneş Tıp Kitapevi, Ankara, ss.1552-1556, 2017
- XVI. **Mitokondriyal Hastalıklar**
TÜMER L., İNCİ A.
Yurdakök Pediatri, Murat Yurdakök, Editör, Güneş Tıp Kitapevi, Ankara, ss.1779-1790, 2017

Hakemli Kongre / Sempozyum Bildiri Kitaplarında Yer Alan Yayınlar

- I. **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, Türkiye, 9 - 11 Kasım 2023

II. GEN TERAPİLERİNDE GÜNCEL GELİŞMELER

İnci A.

Ankara Pediatri Kongresi, Ankara, Türkiye, 9 - 11 Kasım 2023

III. Glikojen Depo Hastalıkları

İnci A.

1.Ulusal Çocuk Beslenme Kongresi, Gaziantep, Türkiye, 25 - 29 Ekim 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, Türkiye, 25 Ekim 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, Türkiye, 25 Ekim 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, Türkiye, 6 - 08 Ekim 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, İsrail, 29 Ağustos - 01 Eylül 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, İsrail, 29 Ağustos 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, İsrail, 29 Ağustos 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, İsrail, 29 Ağustos - 01 Eylül 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, İsrail, 29 Ağustos 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, İsrail, 29 Ağustos 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, Türkiye, 03 Ekim 2022

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

İNCİ A.

8th Kuwait International Medical Genetics Conference, Kuveyt, Kuveyt, 11 Ekim 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, Türkiye, 04 Ekim 2022

XVI. Zor Olgularda Tanıya Ulaşmada Akılcı Kaboratuvar Yaklaşımı

İNCİ A.

KBUD Kongre & LAB Expo 2022, Antalya, Türkiye, 3 - 06 Ekim 2022

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

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

Kılıç A., BİBEROĞLU G., ÖKTEM R. M., İNCİ A., Aydogdu S., Udgu Isık B., IŞIK GÖNÜL İ., OKUR İ., TÜMER L., EZGÜ F. S. SSIEM Annual Symposium, Almanya, 30 Ağustos - 02 Eylül 2022, sa.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, Türkiye, 19 Mayıs 2022
- XIX. **İNFAÑTİL TİP POMPE HASTALIĞI ULUSAL KONSENSUS ÇALIŞMASI**
Aktaşođlu 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, Türkiye, 25 - 27 Kasım 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/>, Türkiye, 25 - 27 Kasım 2021
- XXI. **MPS 6 Hastalarında Klinik Bulgular, ERT önce ve Sonrası Olay Bazlı Deđerlendirme**
İNCİ A., OKUR İ., TÜMER L., BİBEROĞLU G., ÖKTEM R. M., EZGÜ F. S.
VII. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Türkiye, 25 - 27 Kasım 2021
- XXII. **Odađında 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, Türkiye, 25 - 27 Kasım 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, Türkiye, 25 - 27 Kasım 2021
- XXIV. **Gastrointestinal Involvement at the Junction of Wolman Disease and COVID 19**
ALTUN A., İNCİ A., KILIÇ A., Özsaydı Aktaşođlu E., GÖKALP S., DEMİR F., ÇAVUŞOĞLU Y. H., Yiđit S., BOZDAYI G., OKUR İ., et al.
14th International Congress Of Inborn Errors Of Metabolism, Sidney, Avustralya, 21 - 23 Kasım 2021
- XXV. **A PATIENT WITH ADENOSINE KINASE DEFICIENCY DUE TO A NOVEL MUTATION PRESENTING WITH NOVEL DYSMORPHIC AND CARDIAC FINDINGS**
Aktaşođlu 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, Avustralya, 21 - 24 Kasım 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, Türkiye, 13 - 17 Ekim 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 Yođun Bakım Kongresi, Antalya, Türkiye, 2 - 05 Ekim 2019, ss.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., OĐUZ A. D., AKTAŞ E., EZGÜ F. S., TÜMER L.
SSIEM Annual Symposium 2019, Rotterdam, Hollanda, 3 - 06 Eylül 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 Eylül 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 Eylül 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 Eylül 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, Türkiye, 10 - 14 Nisan 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 Nisan 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 Nisan 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 Nisan 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, Türkiye, 10 - 14 Nisan 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 Nisan 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 Nisan 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 Nisan 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, Türkiye, 10 - 14 Nisan 2019
- XLI. **Hyperinsulinemic Hypoglycemia: Think of GLUD1 dgene 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, Türkiye, 10 - 14 Nisan 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 Nisan 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 Nisan 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, Lübnan, 29 Kasım - 02 Aralık 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 Kasım - 02 Aralık 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, Türkiye, 21 - 22 Ekim 2018
- XLVII. **Gaucher Disease and Pregnancy**
İNCİ A.
Gaucher Symposium, İstanbul, Türkiye, 21 - 22 Ekim 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 Eylül 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 Eylül 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 Eylül 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 Eylül 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 Eylül 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, Yunanistan, 9 - 11 Şubat 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, Türkiye, 18 - 21 Ekim 2017, ss.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, Türkiye, 18 - 21 Ekim 2017, ss.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, Türkiye, 18 - 21 Ekim 2017, ss.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.
ICIE, 5 - 08 Eylül 2017
- LVIII. **Renal Involvement in Fabry Disease**
İNCİ A., BİBEROĞLU G., OKUR İ., PAŞAOĞLU Ö. T., TÜMER L., PAŞAOĞLU H., EZGÜ F. S.
ICIE, 5 - 08 Eylül 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.
ICIE, 5 - 08 Eylül 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.
ICIE, 5 - 08 Eylül 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.
ICIE, 5 - 08 Eylül 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.
ICIE, 5 - 08 Eylül 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 - ICIE 2017, 5 - 08 Eylül 2017, cilt.5
- LXIV. **Ciddi hiperammonemi ve hipoglisemi ile giden karnitin-açil 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, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017
- LXV. **Ailevi Hiperkolesterolemi 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, Türkiye, 23 - 25 Şubat 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 Ekim 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 Ekim 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 Ekim 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 Ekim 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 Ekim 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., KIN B., HALLER C., EZGÜ F. S.
MEMG, 28 - 30 Ekim 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, Türkiye, 5 - 08 Ekim 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 Eylül 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 Eylül 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 Eylül 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 Eylül 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 Eylül 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 Eylül 2016
- LXXIX. **BoneminerandvitaminDstatusinininbornerrorsofmetabolism**
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 Eylül 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 Eylül 2016, cilt.39, ss.35-284
- LXXXI. **Fabry Hastalarında Sublinik 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, Türkiye, 14 - 17 Nisan 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 Ekim - 01 Kasım 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 Eylül 2015
- LXXXIV. **Mucopolysaccharidosis Type VII at an Early Age A good candidate for investigational enzyme replacement therapy**
Abdülbaki K., EZGÜ F. S., BİBEROĞLU G., OLGAÇ M. A. B., İNCİ A., TÜMER L.

SSIEM, 1 - 04 Eylül 2015

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

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

SSIEM Annual Symposium, 1 - 04 Eylül 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., OLGAÇ M. A. B., KARAOĞLU A., BİBEROĞLU G., TÜMER L., hasanoğlu a.

SSIEM Annual Symposium, 1 - 04 Eylül 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, Fransa, 1 - 04 Eylül 2015

LXXXVIII. Sol çenede Lenfatik tutulum 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.Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Adana, Türkiye, 14 - 18 Nisan 2015

Desteklenen Projeler

Okur İ., Tümer L., İnci A., Ezgü F. S., Diğer Ülkelerin Sanayi Kuruluşları Tarafından Desteklenmiş Proje, Fenilketonüride PTC923-MD-PKU Faz 3 Açık Etiketli Uzatma Çalışması, 2022 - 2025

Okur İ., Arhan E., İnci A., Tümer L., Ezgü F. S., Diğer Uluslararası Fon Programları, 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

Bilimsel Hakemlikler

Medical Research Reports, Hakemli Bilimsel Dergi, Aralık 2023

MOLECULAR GENETICS & GENOMIC MEDICINE, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Ağustos 2023

Bilimsel Danışmanlıklar

Sanofi , ASMD danışmanlık, Kurum veya Organizasyonlar İçin Yapılan Danışmanlık, Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri, Türkiye, 2023 - 2023

Metrikler

Yayın: 181

Atıf (WoS): 63

Atıf (Scopus): 78

H-İndeks (WoS): 4

H-İndeks (Scopus): 5

Kongre ve Sempozyum Katılımı Faaliyetleri

MPS preceptorship, Çalışma Grubu, Ankara, Türkiye, 2023

Organik asit analizinde güncel uygulamalar, Çalışma Grubu, Ankara, Türkiye, 2023

Metabolik Epilepsi, Çalışma Grubu, Ankara, Türkiye, 2023

Kalitsal Metabolik Hastalıklarda Fonksiyonel Testler, Çalışma Grubu, Ankara, Türkiye, 2023