

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

- I. 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)
- II. 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., Biberoglu 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)
- III. 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)
- IV. 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, 2023 (SCI-Expanded)
- V. 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)

- VI. **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)
- VII. **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)
- VIII. **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)
- IX. **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)
- X. **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., Biberöğlü 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)
- XI. **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)
- XII. **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)
- XIII. **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)
- XIV. **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)
- XV. **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., Biberöğlü G., Öktem M., Ezgü F. S.
ORPHANET JOURNAL OF RARE DISEASES, cilt.16, sa.1, 2021 (SCI-Expanded)
- XVI. **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., Kucukcongari A., TÜMER L., Ezgu F. S.
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, cilt.185, sa.9, ss.2739-2747, 2021 (SCI-Expanded)
- XVII. **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)
- XVIII. **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., Biberöğlü G., Öktem R. M., Tümer L., et al.
JOURNAL OF BONE AND MINERAL METABOLISM, cilt.39, sa.4, ss.598-605, 2021 (SCI-Expanded)
- XIX. **Autism: Screening of inborn errors of metabolism and unexpected results**
İnci A., Özaskan A., Okur İ., Biberöğlü G., Güney E., Ezgü F. S., Tümer L., İşeri E.
AUTISM RESEARCH, cilt.14, sa.5, ss.887-896, 2021 (SCI-Expanded)
- XX. **The chemical chaperone 4-phenylbutyrate enhances alpha-galactosidase activity subsequent to stop-codon read-through therapy with triamterene in Fabry R227X fibroblasts**
Dündar H., Biberöğlü G., İnci A., Işık Gönül İ., Okur İ., Tümer L., Ezgü F. S.
MOLECULAR GENETICS AND METABOLISM, cilt.132, sa.2, 2021 (SCI-Expanded)
- XXI. **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)
- XXII. **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., Ezgü F. S., TÜMER L.
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.34, sa.6, ss.813-816, 2021 (SCI-Expanded)
- XXIII. **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)
- XXIV. **A new NBIA patient from Turkey with homozygous C19ORF12 mutation.**
Kasapkara C. S., TÜMER L., Gregory A., Ezgü F. S., İNCİ A., Derinkuyu B. E., Fox R., Rogers C., Hayflick S.
Acta neurologica Belgica, cilt.119, sa.4, ss.623-625, 2019 (SCI-Expanded)
- XXV. **Vitamin D Levels and Bone Mineral Density in Inborn Errors of Metabolism Requiring Specialised Diets**
Olgac A., İNCİ A., OKUR İ., Ezgü F. S., BİBEROĞLU G., Turner L.
JCPS-P-JOURNAL OF THE COLLEGE OF PHYSICIANS AND SURGEONS PAKISTAN, cilt.29, sa.12, ss.1207-1211, 2019 (SCI-Expanded)
- XXVI. **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-nitisinone measurement in tyrosinemia type I patients and evaluation of the nitisinone therapeutic range**
Öktem R. M., İnci A., Biberöğlü 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. **PROPIONYLCARNITINE AND FREE CARNITINE ARE NEW BIOMARKERS IN THE FOLLOW-UP PERIOD**

OF MUCOPOLYSACCHARIDOSIS TO SCREEN OXIDATIVE STRESS

İNÇİ A., OLGAÇ 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

İNÇİ A., OLGAÇ 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., HIRFANOĞLU T., İNÇİ 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

İNÇİ 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., İNÇİ 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

İNÇİ 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. Kalıtsal Metabolik Hastalıklara Yaklaşım

İNÇİ A., EZGÜ F. S.

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, Editör, Orient Yayınevi, ss.19-27, 2021

V. Genetiğe Giriş

İNÇİ A., EZGÜ F. S.

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

VI. Karbonhidrat Metabolizması Bozuklukları

İNÇİ A., TÜMER L.

Pediatric, 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

İNÇİ A., EZGÜ F. S.

Karbonhidrat Metabolizması Bozuklukları: Güncel Bir Bakış, Mustafa Kendirci, Fatih Kardeş, Editör, Türkiye Klinikleri, ss.16-25, 2021

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

İNÇİ 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

İNÇİ 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 PEDIATRİ, 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-glucocerebrosidase recovery 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, 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. **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, 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 Değerlendirme**
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. **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, 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 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, Avustralya, 21 - 23 Kasım 2021
- XXV. **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, 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 Porfiriya 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, 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., OĞUZ 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 OFMETABOLISM 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 OFMETABOLISM 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 OFMETABOLISM 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. 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, 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., Hasanođlu 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 patientswith 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 INVOLMENT 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 Yađ Asidi Oksidasyon Defekti Olgusu

AKKUZU E., KALKAN G., İNCİ A.

14. Çocuk Acil Tıp ve Yođun 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 Yođun 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 Yođun Bakım Kongresi, Adana, Türkiye, 18 - 21 Ekim 2017, ss.84-85

LVII. Carnitine Acyl Carnitine TranslocaseDeficiency With Severe Hyperammonemiaand Hypoglycemia

İNCİ A., OKUR İ., OLGAC M. A. B., AKKUZU E., BİBEROĞLU G., EZGÜ F. S., TÜMER L.

ICIEM, 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.

ICIEM, 5 - 08 Eylül 2017

LIX. Short Chain Fatty Acid OxidationDefect in an Adult Patient With RefractorySeizures

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

ICIEM, 5 - 08 Eylül 2017

LX. Screening ALPL Gene Differences byNext Generation Sequence Techonology inPatients Having Low ALP Levels

İNCİ A., EZGÜ F. S., topcu b., çiftci b., OKUR İ., BİBEROĞLU G., TÜMER L.

ICIEM, 5 - 08 Eylül 2017

LXI. DiagnosticCapability ofNextGenerationDNA Sequencing With A 450 Gene Panel forInborn Errors of Metabolism

EZGÜ F. S., çiftci b., topcu b., İNCİ A., OKUR İ., BİBEROĞLU G., hasanođlu a.

ICIEM, 5 - 08 Eylül 2017

- LXII. **Preliminary Results of Our Laboratoryfor Bile Acid Metabolism Disorders**
BİBEROĞLU G., DERİN B., İNCİ A., OKUR İ., EZGÜ F. S., TÜMER L.
ICIEEM, 5 - 08 Eylül 2017
- LXIII. **İnvestigation of LDLR Gene Mutations in Turkish Patients With Familial Hypercholesterolemia**
OKUR İ., İNCİ A., OLGAC M. A. B., ÇİFTÇİ B., TOPÇU B., TÜMER L., EZGÜ F. S.
13th International Congress of Inborn Errors of Metabolism - ICIEEM 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 carnitinebe 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., kılıçkaya a., TÜMER L., king 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**
OLGAC 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
- LXXXVII. **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
- LXXXVIII. **Do cytokine levels play a role in pathogenesis of mucopolysaccharidosis patients**
İNCİ A., TÜMER L., Demirtaş C., KARAOĞLU A., OKUR İ., OLGAC 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
- LXXXIX. **BonemineradensityandvitaminDstatusinininbornerrorsofmetabolism**
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 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, 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., OLGAC 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., OLGAC 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., OLGAC 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., OLGAC 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, Fenilketonürde 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: 172

Atıf (WoS): 48

Atıf (Scopus): 51

H-İndeks (WoS): 4

H-İndeks (Scopus): 4

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

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