

## Prof. Dr. FERDA EMRİYE PERÇİN

### Kişisel Bilgiler

İş Telefonu: [+90 312 202 4645](tel:+903122024645)

Fax Telefonu: [+90 312 202 4635](tel:+903122024635)

E-posta: [efpercini@gazi.edu.tr](mailto:efpercini@gazi.edu.tr)

Diğer E-posta: [ferdaep@yahoo.com](mailto:ferdaep@yahoo.com)

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

Posta Adresi: [efpercini@gazi.edu.tr](mailto:efpercini@gazi.edu.tr)

### Uluslararası Araştırmacı ID'leri

ScholarID: INQV86AAAAAJ

ORCID: 0000-0001-9317-8155

Publons / Web Of Science ResearcherID: H-6850-2016

ScopusID: 6701753219

Yoksis Araştırmacı ID: 2487

### Eğitim Bilgileri

Doktora, Sivas Cumhuriyet Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Tıbbi Biyoloji (Dr), Türkiye 1989 - 1994

Lisans, İstanbul Üniversitesi, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Cerrahpaşa Tıp Pr., Türkiye 1982 - 1988

### Yabancı Diller

İngilizce, B2 Orta Üstü

### Sertifika, Kurs ve Eğitimler

Mesleki Eğitim, Genom-wide search for identification of a gene for open-angle glaucoma" and 'Genom-wide search for microphthalmia', University of Connecticut Health Center, 2000

Mesleki Eğitim, Otozomal Resessif Mikroftalmi Geninin Pozisyonel Haritalanması ve Mutasyon Taraması, University of Connecticut Health Center, 1998

Mesleki Eğitim, İleri moleküler genetik tekniklerinin uygulanması, TÜBİTAK-DNA/Hücre Bankası ve Gen Araştırmaları Laboratuvarı, 1998

Mesleki Eğitim, DNA izolasyonu, PCR, pedigr analizleri, linkaj, genotipleme ve haplotip analizleri ve özel bir ailenin incelenmesi , TÜBİTAK-DNA/Hücre Bankası ve Gen Araştırmaları Laboratuvarı, 1997

Mesleki Eğitim, Hücre izolasyonu ve doku tiplendirmesi, hücre kültürü, DNA izolasyonu teknikleri , Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Hematoloji İmmünoloji Bilim Dalı, 1996

Mesleki Eğitim, Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Uygulamalı Floresan In Situ Hibridizasyon (FISH) Kursu , Ankara Üniversitesi, 1995

Mesleki Kurs, Hacettepe Üniversitesi Tıbbi Genetikte Yenilikler Mezuniyet Sonrası Uygulamalı Eğitim Kursu , Hacettepe Üniversitesi, 1991

### Yaptığı Tezler

Doktora, Türkiye`de ESD ve PGMI enzim sistemleri ile ABO ve Rh kan gruplarının polimorfizmi, Sivas Cumhuriyet Üniversitesi, Tıbbi Mikrobiyoloji, Tıbbi Biyoloji (Dr), 1995

## Araştırma Alanları

Sağlık Bilimleri, Temel Bilimler

## Akademik Unvanlar / Görevler

Prof. Dr., Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri, 2005 - Devam Ediyor

Doç. Dr., Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri, 2004 - 2005

Doç. Dr., Sivas Cumhuriyet Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 1999 - 2004

Yrd. Doç. Dr., Sivas Cumhuriyet Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 1997 - 1999

Öğretim Görevlisi, Sivas Cumhuriyet Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 1994 - 1996

Araştırma Görevlisi, Sivas Cumhuriyet Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 1990 - 1994

## Akademik İdari Deneyim

Bölüm Akademik Teşvik Değerlendirme Komisyonu Üyesi, Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri, 2015 - Devam Ediyor

Genom ve Biyoenformatik Bilim Kurulu Üyeliği, Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri, 2016 - 2018

Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2004 - 2016

Etik Kurul Üyesi, Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri, 2005 - 2006

Rektör Danışmanı, Sivas Cumhuriyet Üniversitesi, Ankara Meslek Yüksekokulu, Temel Tıp Bilimleri Bölümü, 2000 - 2004

Sivas Cumhuriyet Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Temel Tıp Bilimleri Bölümü, 2001 - 2002

## Verdiği Dersler

KONSULTE EDİLEN HASTANIN TANI VE AYIRICI TANISI , Tıpta Uzmanlık, 2019 - 2020, 2018 - 2019, 2017 - 2018, 2016 - 2017, 2015 - 2016, 2014 - 2015, 2013 - 2014, 2012 - 2013, 2011 - 2012, 2010 - 2011, 2009 - 2010, 2008 - 2009, 2007 - 2008, 2006 - 2007, 2005 - 2006, 2004 - 2005

TIBBİ GENETİK ANABİLİM DALI POLİKLİNİK HASTABAŞI EĞİTİMİ , Tıpta Uzmanlık, 2020 - 2021, 2019 - 2020, 2018 - 2019, 2017 - 2018, 2016 - 2017, 2015 - 2016, 2014 - 2015, 2013 - 2014, 2012 - 2013, 2011 - 2012, 2010 - 2011, 2009 - 2010, 2008 - 2009, 2007 - 2008, 2006 - 2007, 2005 - 2006, 2004 - 2005

MOLEKÜLER ANALİZ YÖNTEMLERİ , Tıpta Uzmanlık, 2019 - 2020, 2018 - 2019, 2017 - 2018, 2016 - 2017, 2015 - 2016, 2014 - 2015, 2013 - 2014, 2012 - 2013, 2011 - 2012, 2010 - 2011, 2009 - 2010, 2008 - 2009, 2007 - 2008, 2005 - 2006

## Yönetilen Tezler

PERÇİN F. E., Array-CGH ile tespit edilen kopya sayısı değişikliklerinin doğrulanmasında kantitatif PCR yönteminin kullanılması, Tıpta Uzmanlık, A.ÜNAL(Öğrenci), 2017

PERÇİN F. E., Sendromik olmayan anorektal malformasyonlu olgularda array CGH sonuçlarının analizi, Tıpta Uzmanlık, P.ÖZYAVUZ(Öğrenci), 2016

PERÇİN F. E., 46,XY dişi fenotipli hastalarda etiyolojik faktörlerin araştırılması, Tıpta Uzmanlık, F.NİHAL(Öğrenci), 2014

PERÇİN F. E., BRCA1 VE BRCA2 mutasyonlarının araştırılmasında yeni nesil moleküler yöntem sonuçlarının konvansiyonel dizi analizi yöntemi ile karşılaştırılması, Tıpta Uzmanlık, T.BAHSİ(Öğrenci), 2014

YİRMİBEŞ KARAOĞUZ M., PERÇİN F. E., Prader-Willi ve Angelman Sendromlu Hastaların Tanısında Konvansiyonel

Sitogenetik, Moleküler Sitogenetik Ve Moleküler Genetik Yöntemlerin Kullanımı, Tıpta Uzmanlık, A.ÖZTÜRK(Öğrenci), 2011

PERÇİN F. E., Preeklampsi, eklampsi ve HELLP sendromlu olgularda glutatyon S-transferaz T1 (GSTT1) geni polimorfizminin araştırılması, Yüksek Lisans, S.PERÇİN(Öğrenci), 2003

## Jüri Üyelikleri

Yarışma, Loreal- UNESCO Genç Bilim Kadınlarına Destek Bursları, Loreal UNESCO, Haziran, 2022

Doçentlik Sınavı, Doçentlik Sınavı, Gazi Üniversitesi, Mayıs, 2022

Doçentlik Sınavı, Doçentlik Sınavı, Eskişehir Osmangazi Üniversitesi, Haziran, 2021

Ödül, Loreal- UNESCO Ulusal Genç Bilim Kadınlarına Destek Bursları, UNESCO, Ocak, 2021

Ödül, Loreal- UNESCO Ulusal Genç Bilim Kadınlarına Destek Bursları, UNESCO, Ocak, 2020

Ödül, Loreal- UNESCO Ulusal Genç Bilim Kadınlarına Destek Bursları, UNESCO, Ocak, 2019

Ödül, Loreal- UNESCO Ulusal Genç Bilim Kadınlarına Destek Bursları, UNESCO, Ocak, 2018

Ödül, Loreal- UNESCO Ulusal Genç Bilim Kadınlarına Destek Bursları, UNESCO, Ocak, 2017

Ödül, Loreal- UNESCO Ulusal Genç Bilim Kadınlarına Destek Bursları, UNESCO, Ocak, 2016

Ödül, 6. Uluslararası Tıbbi Etik Proje Yarışması, Gazi Üniversitesi, Haziran, 2015

Ödül, Loreal- UNESCO Ulusal Genç Bilim Kadınlarına Destek Bursları, UNESCO, Ocak, 2015

Ödül, Loreal- UNESCO Ulusal Genç Bilim Kadınlarına Destek Bursları, UNESCO- Loreal, Ocak, 2014

## Tasarladığı Kurs ve Eğitimler

Perçin F. E., Kayserili Karabay H., Dismorfoloji Kursu, Mayıs 2021

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

- I. **Letter to the Editor regarding "New cases of recently described Thauvin-Robinet-Faivre syndrome with a novel homozygous FIBP gene variant" by Kılıç and Koşukçu, "An investigation of the etiology and follow-up findings in 35 children with overgrowth syndromes, including biallelic SUZ12 variant" by Yüksel Ülker et al. and "Expanding the phenotype and genotype in Thauvin-Robinet-Faivre syndrome: A new patient with a novel variant and additional clinical findings" by Düzenli et al.**  
DÜZENLİ T., SEZER A., PERÇİN F. E.  
American Journal of Medical Genetics, Part A, cilt.194, sa.4, 2024 (SCI-Expanded)
- II. **A homozygous missense variant in the WRN gene segregating in a family with progressive pulmonary failure with recurrent spontaneous pneumothorax and interstitial lung disease**  
Sezer A., KAYHAN G., RAMASLI GÜRSOY T., ŞİŞMANLAR EYÜBOĞLU T., PERÇİN F. E.  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, cilt.191, sa.1, ss.220-227, 2023 (SCI-Expanded)
- III. **Pitt-Hopkins syndrome accompanying hypoxic ischemic encephalopathy in a newborn**  
Taş M., Kurtuluş M., Keleş Gülnerman E., Türkyılmaz C., Perçin F. E., Ergenekon N. E., Koç E.  
INTERNATIONAL JOURNAL OF DEVELOPMENTAL NEUROSCIENCE, cilt.82, sa.5, ss.458-462, 2022 (SCI-Expanded)
- IV. **A de novo heterozygous HOXA11 variant in a patient with mesomelic dysplasia with urogenital abnormalities**  
Sezer A., Perçin F. E., Kazan H. H., Kayhan G., Akturk M. Y.  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, cilt.188, sa.6, ss.1890-1895, 2022 (SCI-Expanded)
- V. **Clinical and molecular evaluation of MEFV gene variants in the Turkish population: a study by the National Genetics Consortium**  
Dündar M., Fahrioglu U., Yildiz S. H., Bakir-Gungor B., Temel Ş. G., Akın H., Artan S., Cora T., Şahin F. İ., Dursun A., et al.

FUNCTIONAL & INTEGRATIVE GENOMICS, cilt.22, sa.3, ss.291-315, 2022 (SCI-Expanded)

- VI. **Genome-Wide Association and Whole Exome Sequencing Studies reveal a Novel Candidate Locus for Restless Legs Syndrome**  
ERGÜN U., Say B., Ergun S. G., PERÇİN F. E., Inan L., Kaygisiz S., Asal P. G., Yurteri B., Struchalin M., Shtokalo D., et al.  
EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.30, sa.SUPPL 1, ss.297-298, 2022 (SCI-Expanded)
- VII. **Identification of copy number variants in children and adolescents with autism spectrum disorder: a study from Turkey**  
Özaslan A., Kayhan G., İşeri E., Ergün M. A., Güney E., Perçin F. E.  
MOLECULAR BIOLOGY REPORTS, cilt.48, sa.11, ss.7371-7378, 2021 (SCI-Expanded)
- VIII. **Genome-wide association and whole exome sequencing studies reveal a novel candidate locus for restless legs syndrome.**  
Ergun U., Say B., Ergun S. G., PERÇİN F. E., Inan L., Kaygisiz S., Asal P. G., Yurteri B., Struchalin M., Shtokalo D., et al.  
European journal of medical genetics, cilt.64, sa.4, ss.104186, 2021 (SCI-Expanded)
- IX. **Is cervical swab an efficient method for developing a new noninvasive prenatal diagnostic test for numerical and structural chromosome anomalies?**  
Yurtcu E., KARÇAALTINCABA D., Kazan H. H., Ozdemir H., YİRMİBEŞ KARAOĞUZ M., Calis P., KAYHAN G., GÜNTEKİN ERGÜN S., PERÇİN F. E., BAYRAM M., et al.  
TURKISH JOURNAL OF MEDICAL SCIENCES, sa.3, ss.1043-1048, 2021 (SCI-Expanded)
- X. **An infant with two de novo variants causing recessive and dominant disorders: Diagnostic challenge**  
Sezer A., Ogutlu O. B. G., TÜRKYILMAZ Z., GÜCÜYENER K., KAYHAN G., PERÇİN F. E.  
EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.28, ss.895, 2020 (SCI-Expanded)
- XI. **Pan-european landscape of research into neurodevelopmental copy number variants: A survey by the MINDDS consortium**  
Chawner S. J., Mihaljevic M., Morrison S., Yapıcı Eser H., Maillard A. M., Nowakowska B., Van Den Bree M. B., Swillen A., Perçin F. E.  
EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.63, sa.12, ss.104093, 2020 (SCI-Expanded)
- XII. **Intelligent Ratio: A New Method for Carrier and Newborn Screening in Spinal Muscular Atrophy.**  
Cavdarli B., Ozturk F. N., Guntekin Ergun S., ERGÜN M. A., Dogan O., Percin E. F.  
Genetic testing and molecular biomarkers, cilt.24, sa.9, ss.569-577, 2020 (SCI-Expanded)
- XIII. **Warburg Micro Syndrome 1 due to Segmental Paternal Uniparental Isodisomy of Chromosome 2 Detected by Whole-Exome Sequencing and Homozygosity Mapping**  
Sezer A., Kayhan G., Koc A., Ergün M. A., Perçin F. E.  
CYTOGENETIC AND GENOME RESEARCH, cilt.160, sa.6, ss.309-315, 2020 (SCI-Expanded)
- XIV. **Aetiological Evaluation of oligodontia in a Three-Generation Family**  
Ergun S. G., BALOŞ TUNCER B., ERGÜN M. A., Kolbasi G., Orhan M., PERÇİN F. E.  
ORAL HEALTH & PREVENTIVE DENTISTRY, cilt.18, sa.2, ss.271-275, 2020 (SCI-Expanded)
- XV. **Hypopigmented patches in Roberts/SC phocomelia syndrome occur via aneuploidy susceptibility**  
SEZER A., KAYHAN G., Zenker M., Percin E. F.  
EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.62, sa.12, 2019 (SCI-Expanded)
- XVI. **A rare etiology of epileptic encephalopathy: HECW2 mutations**  
Demirbaş H., Özbudak P., Serdaroğlu A., Ergün M. A., Perçin F. E.  
European Journal Of Human Genetics, cilt.27, ss.1435, 2019 (SCI-Expanded)
- XVII. **A case of panhipopituitarism with SOX3 gene deletion**  
CİNAZ P., KAYHAN G., DÖĞER E., Ugurlu A. K., Akbas E. D., Kupcu Z., Percin F. E., BİDEÇİ A., Camurdan O.  
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, cilt.91, ss.179, 2019 (SCI-Expanded)
- XVIII. **Congenital generalized lipodystrophy type 4-New mutation in the CAVIN1 gene**  
DÖĞER E., SEZER A., Ugurlu A. K., Akbas E. D., Percin F. E., BİDEÇİ A., Camurdan O., CİNAZ P.  
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, cilt.91, ss.303-304, 2019 (SCI-Expanded)
- XIX. **The impact of perioperative care on complications and short term outcome in ARM type rectovestibular fistula: An ARM-Net consortium study**  
van Der Steeg H. J. J., van Rooij I. A. L. M., Iacobelli B. D., Sloots C. E. J., Leva E., Broens P., Leon F. F., Makedonsky I,

Schmiedeke E., Garcia Vazquez A., et al.

JOURNAL OF PEDIATRIC SURGERY, cilt.54, sa.8, ss.1595-1600, 2019 (SCI-Expanded)

- XX. **Dual overlapping phenotype recessively inherited due to paternal unipaternal disomy of chromosome 2 (pUPD2) in a patient**  
Perçin F. E., Kayhan G., Sezer A., Koç A., Ergün M. A.  
European Journal Of Human Genetics, cilt.27, ss.384-385, 2019 (SCI-Expanded)
- XXI. **A mosaic double aneuploidy: mos 45,X/47,XX,+18/46,XX with mild phenotype**  
Demirbaş M., Hablioğlu E., Ergün M., Perçin F. E., Karaoğuz M.  
European Journal Of Human Genetics, cilt.27, ss.996, 2019 (SCI-Expanded)
- XXII. **HACE1 deficiency leads to structural and functional neurodevelopmental defects**  
Nagy V., Hollstein R., Pai T., Herde M. K., Buphamalai P., Moeseneder P., Lenartowicz E., Kavirayani A., Korenke G. C., Kozieradzki I., et al.  
NEUROLOGY-GENETICS, cilt.5, sa.3, 2019 (SCI-Expanded)
- XXIII. **Copy number variation analysis in autism spectrum disorders**  
Güney E., İşeri E., Ergün M. A., Kayhan G., Perçin F. E.  
European Journal Of Human Genetics, sa.27, ss.1-688, 2019 (SCI-Expanded)
- XXIV. **An eight-case 1q21 region series: novel aberrations and clinical variability with new features**  
Ceylan A. C., Sahin I., Erdem H. B., Kayhan G., Simsek-Kiper P. O., Utine G. E., Percin F. E., BODUROĞLU O. K., Alikasifoglu M.  
JOURNAL OF INTELLECTUAL DISABILITY RESEARCH, cilt.63, sa.6, ss.548-557, 2019 (SSCI)
- XXV. **A novel RYR 1 gene mutation in a patient with severe central core disease**  
Perçin F. E., Kayhan G., Ergün M. A.  
European Journal Of Human Genetics, cilt.26, ss.423-424, 2018 (SCI-Expanded)
- XXVI. **A new method for analysis of whole exome sequencing data (SELIM) depending on variant prioritization**  
Ergün M. A., Ünal A., Güntekin Ergün S., Perçin F. E.  
European Journal Of Human Genetics, cilt.26, ss.998, 2018 (SCI-Expanded)
- XXVII. **Duplication of HTR 7 gene in a patient: Is it a possible cause of autism and congenital cataract ?**  
Kayhan G., Torun D., Ünal A., Ergün M. A., Perçin F. E.  
European Journal Of Human Genetics, cilt.26, ss.466, 2018 (SCI-Expanded)
- XXVIII. **Identification of Three Novel FBN1 Mutations and Their Phenotypic Relationship of Marfan Syndrome**  
KAYHAN G., ERGÜN M. A., Ergun S. G., KULA S., PERÇİN F. E.  
GENETIC TESTING AND MOLECULAR BIOMARKERS, cilt.22, sa.8, ss.474-480, 2018 (SCI-Expanded)
- XXIX. **The relation between isolated micropenis in childhood with CAG and GGN repeat polymorphisms in the androgen receptor gene**  
Tuğ E., Ergun S. G., Ergün M. A., Dilek F. N., Percin E. F.  
TURKISH JOURNAL OF MEDICAL SCIENCES, cilt.48, sa.2, ss.430-434, 2018 (SCI-Expanded)
- XXX. **Clinical findings in cases with 9q deletion encompassing the 9q21.11q21.32 region**  
Tuğ E., Ergün M. A., Perçin F. E.  
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.60, sa.1, ss.94-98, 2018 (SCI-Expanded)
- XXXI. **Polymorphisms in the Growth Differentiation Factor 5 (GDF 5) Gene in Knee Osteoarthritis**  
Sabah-Ozcan S., Korkmaz M., Balbaloglu O., Percin F. E., YILMAZ N., Erdogan Y., Gunaydin I.  
JCPS-P-JOURNAL OF THE COLLEGE OF PHYSICIANS AND SURGEONS PAKISTAN, cilt.27, sa.10, ss.602-605, 2017 (SCI-Expanded)
- XXXII. **Association of CYP3A5 Expression and Vincristine Neurotoxicity in Pediatric Malignancies in Turkish Population**  
Kayilioglu H., KOÇAK Ü., Karaer D. K., Percin E. F., Sal E., Tekkesin F., Isik M., Oner N., Belen F. B., Keskin E. Y., et al.  
JOURNAL OF PEDIATRIC HEMATOLOGY ONCOLOGY, cilt.39, sa.6, ss.458-462, 2017 (SCI-Expanded)
- XXXIII. **Influence of Folate-Related Gene Polymorphisms on High-Dose Methotrexate-Related Toxicity and Prognosis in Turkish Children with Acute Lymphoblastic Leukemia**

Yazıcıoğlu B., Kaya Z., Ergun S. G., Percin F. E., Koçak Ü., Yenicesu I., Gursel T.

TURKISH JOURNAL OF HEMATOLOGY, cilt.34, sa.2, ss.143-150, 2017 (SCI-Expanded)

- XXXIV. **Mutations in DONSON disrupt replication fork stability and cause microcephalic dwarfism**  
Reynolds J. J., Bicknell L. S., Carroll P., Higgs M. R., Shaheen R., Murray J. E., Papadopoulos D. K., Leitch A., Murina O., Tarnauskaite Z., et al.  
NATURE GENETICS, cilt.49, sa.4, ss.537-552, 2017 (SCI-Expanded)
- XXXV. **Influence of ABCB1 polymorphisms and serum concentrations on venlafaxine response in patients with major depressive disorder**  
ÖZBEY G., Celikel F. C., Cumurcu B. E., Kan D., Yucel B., Hasbek E., Percin F. E., Guzey I. C., ULUOĞLU C.  
NORDIC JOURNAL OF PSYCHIATRY, cilt.71, sa.3, ss.230-237, 2017 (SCI-Expanded)
- XXXVI. **LRP5-linked osteoporosis- pseudoglioma syndrome mimicking isolated microphthalmia**  
Ergun S. G., GÜMÜŞ-AKAY G., ERGÜN M. A., Percin E. F.  
EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.60, sa.3, ss.200-204, 2017 (SCI-Expanded)
- XXXVII. **Development of a new real-time PCR screening kit for HbS and common beta-thalassemia mutations observed in Turkey**  
Kan Karaer D., ERGÜN M. A., ILGIN RUHİ H., Ozturk J., Kara H., Reisoglu Cakmak D., Aydogmus T., Percin E. F.  
TURKISH JOURNAL OF MEDICAL SCIENCES, cilt.47, sa.3, ss.973-978, 2017 (SCI-Expanded)
- XXXVIII. **Specific mosaic KRAS mutations affecting codon 146 cause oculoectodermal syndrome and encephalocraniocutaneous lipomatosis**  
Boppudi S., Boegershausen N., Hove H. B., Percin E. F., Aslan D., Dvorsky R., Kayhan G., Li Y., Cursiefen C., Tantcheva-Poor I., et al.  
CLINICAL GENETICS, cilt.90, sa.4, ss.334-342, 2016 (SCI-Expanded)
- XXXIX. **OCULOECTODERMAL SYNDROME: A NEW CASE WITH GIANT CELL GRANULOMAS AND NON-OSSIFYING FIBROMAS**  
Mermer S., Kayhan G., Karacelebi E., Percin F. E.  
GENETIC COUNSELING, cilt.27, sa.1, ss.77-81, 2016 (SCI-Expanded)
- XL. **SUBMICROSCOPIC DUPLICATION OF 8q24.3 REGION IS A POTENTIAL CANDIDATE FOR DISORDERS OF SEX DEVELOPMENT**  
Dilek F. N., Percin E. F., Kayserili H., ERGÜN M. A., Saka N.  
GENETIC COUNSELING, cilt.27, sa.3, ss.385-392, 2016 (SCI-Expanded)
- XLI. **MECP2 DUPLICATION SYNDROME WITH ADDITIONAL FINDINGS**  
Tuğ E., Ergün M. A., Percin E. F.  
GENETIC COUNSELING, cilt.27, sa.4, ss.471-478, 2016 (SCI-Expanded)
- XLII. **MATTHEW-WOOD SYNDROME: A CASE WITH DEXTROCARDIA AND STREAK GONADS**  
Cubuk P. O., Ho L., Reversade B., Percin E. F.  
GENETIC COUNSELING, cilt.27, sa.3, ss.405-410, 2016 (SCI-Expanded)
- XLIII. **THE 3rd W522X MUTATION IN EIF2AK3 GENE FROM TURKEY: A NEW PATIENT WITH WOLCOTT-RALLISON SYNDROME**  
Bahsi T., Unal A., Bakir A., Percin E. F.  
GENETIC COUNSELING, cilt.27, sa.3, ss.411-418, 2016 (SCI-Expanded)
- XLIV. **RAP1-mediated MEK/ERK pathway defects in Kabuki syndrome**  
Boegershausen N., Tsai I., Pohl E., ŞİMŞEK KİPER P. Ö., Beleggia F., PERÇİN F. E., Keupp K., Matchan A., Milz E., ALANAY Y., et al.  
JOURNAL OF CLINICAL INVESTIGATION, cilt.125, sa.9, ss.3585-3599, 2015 (SCI-Expanded)
- XLV. **A PATIENT WITH PARTIAL CHROMOSOME 12q DUPLICATION AND 10q DELETION**  
Saat H., Soysal Y., Kurtgoz S., ERGÜN M. A., PERÇİN F. E.  
GENETIC COUNSELING, cilt.26, sa.4, ss.401-407, 2015 (SCI-Expanded)
- XLVI. **Mutations Affecting the BHLHA9 DNA-Binding Domain Cause MSSD, Mesoaxial Synostotic Syndactyly with Phalangeal Reduction, Malik-Percin Type**  
Malik S., PERÇİN F. E., Bornholdt D., Albrecht B., Percesepe A., Koch M. C., Landi A., Fritz B., Khan R., Mumtaz S., et al.  
AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.95, sa.6, ss.649-659, 2014 (SCI-Expanded)

- XLVII. **Mutations in CKAP2L, the Human Homo log of the Mouse Radmis Gene, Cause Filippi Syndrome**  
Hussain M. S., Battaglia A., Szczepanski S., Kaygusuz E., Toliat M. R., Sakakibara S., Altmueller J., Thiele H., Nuernberg G., Moosa S., et al.  
AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.95, sa.5, ss.622-632, 2014 (SCI-Expanded)
- XLVIII. **Evaluation of GenoFlow Thrombophilia Array Test Kit in Its Detection of Mutations in Factor V Leiden (G1691A), Prothrombin G20210A, MTHFR C677T and A1298C in Blood Samples from 113 Turkish Female Patients**  
Aytekin E., Ergun S. G., ERGÜN M. A., PERÇİN F. E.  
GENETIC TESTING AND MOLECULAR BIOMARKERS, cilt.18, sa.11, ss.717-721, 2014 (SCI-Expanded)
- XLIX. **Chromosomal-array analysis reveals partial 11q duplication and partial 12p deletion in a mildly affected case**  
TUĞ E., YİRMİBEŞ KARAOĞUZ M., Kayhan G., ERGÜN M. A., PERÇİN F. E.  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, cilt.164, sa.7, ss.1770-1776, 2014 (SCI-Expanded)
- L. **Modeling Human Retinal Development with Patient-Specific Induced Pluripotent Stem Cells Reveals Multiple Roles for Visual System Homeobox 2**  
Phillips M. J., Perez E. T., Martin J. M., Reshel S. T., Wallace K. A., Capowski E. E., Singh R., Wright L. S., Clark E. M., Barney P. M., et al.  
STEM CELLS, cilt.32, sa.6, ss.1480-1492, 2014 (SCI-Expanded)
- LI. **ABC1 C3435T polymorphism is associated with susceptibility to major depression, but not with a clinical response to citalopram in a Turkish population**  
ÖZBEY G., Yucel B., Taycan S. E., Kan D., Bodur N. E., Arslan T., PERÇİN F. E., YÜKSEL N., Guzey C., ULUOĞLU C.  
PHARMACOLOGICAL REPORTS, cilt.66, sa.2, ss.235-238, 2014 (SCI-Expanded)
- LII. **TMCO1 Deficiency Causes Autosomal Recessive Cerebrofaciothoracic Dysplasia**  
ALANAY Y., Erguner B., Utine E., Hacariz O., ŞİMŞEK KİPER P. Ö., TAŞKIRAN Z. E., PERÇİN F. E., UZ YILDIRIM E., Sagioglu M. S., Yuksel B., et al.  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, cilt.164, sa.2, ss.291-304, 2014 (SCI-Expanded)
- LIII. **T102C and 1438 G/A polymorphisms of the serotonin 2A receptor gene in etiology and course of ADHD**  
Guney E., İşeri E., Ergun S. G., Perçin F. E., Ergün M. A., Yalcin O., Sener S.  
International Journal of Human Genetics, cilt.14, ss.59-66, 2014 (SCI-Expanded)
- LIV. **The Correlation of Attention Deficit Hyperactivity Disorder with DRD4 Gene Polymorphism in Turkey**  
Guney E., İşeri E., Ergun S. G., Perçin F. E., Ergün M. A., Yalcin O., Sener S.  
INTERNATIONAL JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.13, sa.3, ss.145-152, 2013 (SCI-Expanded)
- LV. **A Turkish family with Nance-Horan syndrome due to a novel mutation**  
Tuğ E., Dilek N. F., Javadiyan S., Burdon K. P., Perçin F. E.  
GENE, cilt.525, sa.1, ss.141-145, 2013 (SCI-Expanded)
- LVI. **Rectal duplications accompanying rectovestibular fistula: report of two cases.**  
Pampal A., Ozbayoglu A., KAYA C., Pehlivan Y., POYRAZ A., Ozen I. O., PERÇİN F. E., Demirogullari B.  
Pediatrics international : official journal of the Japan Pediatric Society, cilt.55, sa.4, 2013 (SCI-Expanded)
- LVII. **Molecular karyotyping of an isolated partial trisomy 11q patient with additional findings**  
KAYHAN G., Cavdarli B., YİRMİBEŞ KARAOĞUZ M., PERÇİN F. E., Kaymak A. O., Biri A., ERGÜN M. A.  
GENE, cilt.524, sa.2, ss.355-360, 2013 (SCI-Expanded)
- LVIII. **Array and Cytogenetic Analyses Revealed Partial 11q Duplication and Partial 12p Deletion in a Case with Mild Phenotype**  
Tuğ E., Yirmibeş Karaoğuz M., Kayhan G., Ergün M. A., Perçin F. E.  
CHROMOSOME RESEARCH, cilt.21, 2013 (SCI-Expanded)
- LIX. **Prenatally detected tetrasomy 18p and trisomy 21q due to i(18p) and i(21q) by using cytogenetic and molecular techniques**  
Yirmibeş Karaoğuz M., Percin E. F., Pala E., Kaymak A. O., Tuğ E., Biri A. A.  
CHROMOSOME RESEARCH, cilt.21, 2013 (SCI-Expanded)

- LX. **Spondylocostal Dysostosis Associated with Type I Split Cord Malformation and Double Nipple on One Side: A Case Report**  
Yilmaz M. B., Kaymak A., KURT G., PERÇİN F. E., Baykaner K.  
TURKISH NEUROSURGERY, cilt.23, sa.2, ss.256-259, 2013 (SCI-Expanded)
- LXI. **A case with double translocation and sjögren's syndrome Sjögren Sendromu Tanılı ve Çift Translokasyon Taşıyıcısı Bir Olgu**  
Çavdarlı B., Özgen G., Kaymak A. Ö., GÖKER B., Liehr T., ERGÜN M. A., PERÇİN F. E.  
Turkiye Klinikleri Journal of Medical Sciences, cilt.33, sa.1, ss.263-266, 2013 (SCI-Expanded)
- LXII. **Blood-Derived Human iPS Cells Generate Optic Vesicle-Like Structures with the Capacity to Form Retinal Laminae and Develop Synapses**  
Phillips M. J., Wallace K. A., Dickerson S. J., Miller M. J., Verhoeven A. D., Martin J. M., Wright L. S., Shen W., Capowski E. E., Perçin F. E., et al.  
INVESTIGATIVE OPHTHALMOLOGY & VISUAL SCIENCE, cilt.53, ss.2007-2019, 2012 (SCI-Expanded)
- LXIII. **A patient with 9q subtelomeric deletion syndrome with additional findings.**  
Tuğ E., Cavdarlı B., Karaoguz M., Perçin F. E.  
Genetic counseling (Geneva, Switzerland), cilt.23, sa.4, ss.465-71, 2012 (SCI-Expanded)
- LXIV. **Thiopurine methyltransferase polymorphisms and mercaptopurine tolerance in Turkish children with acute lymphoblastic leukemia.**  
Albayrak M., Konysova U., Kaya Z., Gursel T., Guntekin S., Perçin F. E., Kocak U.  
Cancer chemotherapy and pharmacology, cilt.68, sa.5, ss.1155-9, 2011 (SCI-Expanded)
- LXV. **Detection of Marker Chromosome in the Abortion Material; Does It Reflect the Karyotype of the Pregnancy Lost Tissue or the Maternal Decidual Tissue? Case Report**  
Koc A., YİRMİBEŞ KARAOĞUZ M., Pala E., PERÇİN F. E., ERDEM M., Karaer K., Kaymak A. O.  
TURKIYE KLINIKLERI TIP BİLİMLERİ DERGİSİ, cilt.31, sa.5, ss.1293-1297, 2011 (SCI-Expanded)
- LXVI. **Microphthalmia**  
Perçin F. E.  
Current Opinion In Biotechnology, cilt.22, ss.27, 2011 (SCI-Expanded)
- LXVII. **MEFV gene mutations and its impact on the clinical course in ulcerative colitis patients**  
Yildirim B., Tuncer C., Kan D., Tunc B., Demirag M. D., PERÇİN F. E., HAZNEDAROĞLU Ş., ALAGÖZLÜ H.  
RHEUMATOLOGY INTERNATIONAL, cilt.31, sa.7, ss.859-864, 2011 (SCI-Expanded)
- LXVIII. **Monosomy 1p36 Syndrome: The First Case Report from Turkey**  
Karaer K., YİRMİBEŞ KARAOĞUZ M., PERÇİN F. E.  
TURKIYE KLINIKLERI TIP BİLİMLERİ DERGİSİ, cilt.31, sa.1, ss.280-284, 2011 (SCI-Expanded)
- LXIX. **LINKAGE ANALYSIS AND A NOVEL COL4A5 MUTATION IN A LARGE TURKISH FAMILY WITH ALPORT SYNDROME**  
Tuğ E., Perçin F. E., Pala E., Baysoy G.  
GENETIC COUNSELING, cilt.22, sa.2, ss.143-153, 2011 (SCI-Expanded)
- LXX. **JAK2 V617F MUTATION IN HEMATOLOGICAL DISORDERS IN TURKISH POPULATION: C04**  
Guntekin Ergün S., Bakır A., Ergün M. A., Perçin F. E.  
Clinical Genetics, cilt.78, ss.4, 2010 (SCI-Expanded)
- LXXI. **A CASE WITH PARTIAL TRISOMY 4Q (Q25-QTER): X42**  
Eğritaş Gürkan Ö., Çavdarlı B., Dalgıç B., Ergün M. A., Perçin F. E., Ziegler M., Pohle B., Liehr T.  
Clinical Genetics, cilt.78, ss.42, 2010 (SCI-Expanded)
- LXXII. **Duplication 4q associated with chronic cholestatic changes in liver biopsy**  
EĞRİTAŞ GÜRKAN Ö., Cavdarlı B., DALGIÇ B., ERGÜN M. A., PERÇİN F. E., Ziegler M., Pohle B., Liehr T.  
EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.53, sa.6, ss.411-414, 2010 (SCI-Expanded)
- LXXIII. **THREE SISTERS WITH PACHYDERMOPERIOSTOSIS: A16**  
Öztürk Kaymak A., Özer H., Perçin F. E.  
Clinical Genetics, cilt.78, ss.16, 2010 (SCI-Expanded)
- LXXIV. **A CASE WITH CEREBRO-FACIO-THORACIC DYSPLASIA: A15**  
Perçin F. E., Öztürk Kaymak A.



- Clinical Genetics, cilt.78, ss.15, 2010 (SCI-Expanded)
- LXXV. **A case with de novo inv dup del(8p) associated with dextrocardia and corpus callosum agenesis**  
ERGÜN M. A., KULA S., Karaer K., PERÇİN F. E.  
PEDIATRICS INTERNATIONAL, cilt.52, sa.5, ss.845-846, 2010 (SCI-Expanded)
- LXXVI. **The importance of systematic genetic approach to familial schizophrenia cases and discussion of cryptic mosaic X chromosome aneuploidies in schizophrenia pathogenesis**  
Koc A., YİRMİBEŞ KARAOĞUZ M., COŞAR B., PERÇİN F. E., Sahin S., Baysak E., Acikyurek K.  
INTERNATIONAL JOURNAL OF PSYCHIATRY IN CLINICAL PRACTICE, cilt.14, sa.3, ss.204-211, 2010 (SCI-Expanded)
- LXXVII. **LRP4 Mutations Alter Wnt/beta-Catenin Signaling and Cause Limb and Kidney Malformations in Cenani-Lenz Syndrome**  
Li Y., Pawlik B., Elcioglu N., Aglan M., Kayserili H., Yigit G., PERÇİN F. E., Goodman F., Nuernberg G., Cenani A., et al.  
AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.86, sa.5, ss.696-706, 2010 (SCI-Expanded)
- LXXVIII. **Fibrillin-1 gene intron 56 polymorphism in Turkish children with mitral valve prolapse**  
Ozdemir O., Olgunturk R., Karaer K., ERGÜN M. A., TUNAOĞLU F. S., KULA S., PERÇİN F. E.  
CARDIOLOGY IN THE YOUNG, cilt.20, sa.2, ss.173-177, 2010 (SCI-Expanded)
- LXXIX. **Paris-Trousseau-type macrothrombocytopenia without 11q deletion**  
Kaya Z., Koçak Ü., Perçin F. E., Kunishima S., Albayrak M., Gürsel T., Özoğul C.  
PEDIATRICS INTERNATIONAL, cilt.52, sa.2, ss.67-71, 2010 (SCI-Expanded)
- LXXX. **Lrp4 Regulates Initiation of Ureteric Budding and Is Crucial for Kidney Formation - A Mouse Model for Cenani-Lenz Syndrome**  
Karner C. M., Dietrich M. F., Johnson E. B., Kappesser N., Tennert C., PERÇİN F. E., Wollnik B., Carroll T. J., Herz J.  
PLOS ONE, cilt.5, sa.4, 2010 (SCI-Expanded)
- LXXXI. **STRY GENE AMPLIFICATIONS AND GENOTYPINGS REVEALED THE OCCURRENCE OF THE HIDDEN MATERNAL DECIDUAL CELLS IN 46,XX KARYOTYPED SPONTANEOUS ABORTIONS**  
Karaoguz M., PERÇİN F. E., Pala E., Biri A. A., Korucuoglu U.  
GENETIC COUNSELING, cilt.21, sa.1, ss.9-17, 2010 (SCI-Expanded)
- LXXXII. **Supernumerary marker chromosome 15 in a male with azoospermia and open bite deformity**  
Koc A., Onur S. O., ERGÜN M. A., PERÇİN F. E.  
ASIAN JOURNAL OF ANDROLOGY, cilt.11, sa.5, ss.617-622, 2009 (SCI-Expanded)
- LXXXIII. **Effects of microalgae chlorella species crude extracts on intestinal adaptation in experimental short bowel syndrome**  
KEREM M., Salman B., PAŞAOĞLU H., BEDİRLİ A., Alper M., KATIRCIOĞLU H., ATICI T., PERÇİN F. E., Ofluoglu E.  
WORLD JOURNAL OF GASTROENTEROLOGY, cilt.14, sa.28, ss.4512-4517, 2008 (SCI-Expanded)
- LXXXIV. **An unexpected finding in a child with neurological problems: mosaic ring chromosome 18**  
Koc A., Kan D., Karaer K., ERGÜN M. A., YİRMİBEŞ KARAOĞUZ M., GÜCÜYENER K., Hinreiner S., Liehr T., PERÇİN F. E.  
EUROPEAN JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.167, sa.6, ss.655-659, 2008 (SCI-Expanded)
- LXXXV. **A case with a ring chromosome 22**  
Koc A., Karaer K., ERGÜN M. A., YİRMİBEŞ KARAOĞUZ M., Kan D., Cansu A., PERÇİN F. E.  
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.50, sa.2, ss.193-196, 2008 (SCI-Expanded)
- LXXXVI. **Y chromosome azoospermia factor region microdeletions and recurrent pregnancy loss**  
KARAER A., Karaer K., Ozaksit G., Ceylaner S., PERÇİN F. E.  
AMERICAN JOURNAL OF OBSTETRICS AND GYNECOLOGY, cilt.199, sa.6, 2008 (SCI-Expanded)
- LXXXVII. **DUBOWITZ SYNDROME: A CHOLESTEROL METABOLISM DISORDER?**  
Yesilkaya E., Karaer K., Bideci A., Camurdan O., PERÇİN F. E., Cinaz P.  
GENETIC COUNSELING, cilt.19, sa.3, ss.287-290, 2008 (SCI-Expanded)
- LXXXVIII. **A case with bilateral radio-ulnar synostosis**  
Koc A., Kaymak A. O., Karaer K., ERGÜN M. A., AKSU T., PERÇİN F. E.  
GENETIC COUNSELING, cilt.19, sa.2, ss.193-198, 2008 (SCI-Expanded)
- LXXXIX. **A girl with a mosaic ring chromosome 18**  
Ergün M. A., Koç A., Kan D., Karaer K., Gücüyener K., Perçin F. E.  
Chromosome Research, cilt.15, ss.64-65, 2007 (SCI-Expanded)

- XC. **Severe clinical manifestations with inv(3) (p24p13)dn in a girl**  
Karaer K., Koç A., Ergün M. A., Perçin F. E.  
Chromosome Research, cilt.15, ss.55, 2007 (SCI-Expanded)
- XCII. **46,XX karyotypes of abortion materials; due to pregnancy losses or maternal cell contamination?**  
Yirmibeş Karaoğuz M., Perçin F. E., Pala E., Biri A., Kan D., Koç A., Korucuoğlu Ü., Ergün M. A.  
Chromosome Research, cilt.15, ss.36, 2007 (SCI-Expanded)
- XCIII. **A neonate with omphalocele and patent ductus arteriosus with a 46,XX,t(1;2)(q42;q32) karyotype**  
Kaymak A., Koç A., Erkal Ö., Ergün M. A., Perçin F. E.  
Chromosome Research, cilt.15, ss.65, 2007 (SCI-Expanded)
- XCIII. **Association of microsomal epoxide hydrolase gene polymorphism and pre-eclampsia in Turkish women**  
Pinarbasi E., PERÇİN F. E., Yilmaz M., Akgun E., Cetin M., ÇETİN A.  
JOURNAL OF OBSTETRICS AND GYNAECOLOGY RESEARCH, cilt.33, sa.1, ss.32-37, 2007 (SCI-Expanded)
- XCIV. **A boy with small supernumerary marker chromosome X identified by FISH.**  
Koc A., Karaoguz M., Pala E., Kan D., Karaer K., Guecuyener K., PERÇİN F. E.  
Genetic counseling (Geneva, Switzerland), cilt.18, sa.4, ss.393-9, 2007 (SCI-Expanded)
- XCV. **Lack of association between the CYP11B2 gene polymorphism and preeclampsia, eclampsia, and the HELLP syndrome in Turkish women**  
PERÇİN F. E., Cetin M., Pinarbasi E., Akgun E., Gurlek F., ÇETİN A.  
EUROPEAN JOURNAL OF OBSTETRICS & GYNECOLOGY AND REPRODUCTIVE BIOLOGY, cilt.127, sa.2, ss.213-217, 2006 (SCI-Expanded)
- XCVI. **A case with mosaic partial duplication of 1q: Prenatal and postmortem clinical and cytogenetic evaluations**  
Karaoguz M. Y., Biri A., Pala E., Kan D., Poyraz A., Kurdoglu M., PERÇİN F. E.  
GENETIC COUNSELING, sa.2, ss.197-204, 2006 (SCI-Expanded)
- XCVII. **Floating-Harbor syndrome: A first female Turkish patient?**  
Karaer K., Karaoguz M. Y., ERGÜN M. A., Yesilkaya E., Bideci A., PERÇİN F. E.  
GENETIC COUNSELING, cilt.17, sa.4, ss.465-468, 2006 (SCI-Expanded)
- XCVIII. **Working Group Report on High Blood Pressure in Pregnancy Working Group Report on High Blood Pressure in Pregnancy, 2004**  
Çetin M., Pınarbaşı E., Perçin F. E., Akgün E., Perçin S., Pınarbaşı H., Gürlek F., Çetin A.  
Journal Of Obstetrics And Gynaecology Research, cilt.31, sa.3, ss.236-241, 2005 (SCI-Expanded)
- XCIX. **Autosomal recessive mesoaxial synostotic syndactyly with phalangeal reduction maps to chromosome 17p13.3**  
Malik S., Percin F. E., Ahmad W., Percin S., AKARSU A. N., Koch M., Grzeschik K.  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, sa.4, ss.404-408, 2005 (SCI-Expanded)
- C. **No association of polymorphisms in the glutathione S-transferase genes with pre-eclampsia, eclampsia and HELLP syndrome in a Turkish population**  
Cetin M., Pinarbasi E., Percin F. E., Akgun E., Percin S., Pinarbasi H., Gurlek F., Cetin A.  
JOURNAL OF OBSTETRICS AND GYNAECOLOGY RESEARCH, cilt.31, sa.3, ss.236-241, 2005 (SCI-Expanded)
- CI. **Gingival fibromatosis, short stature, border-line IQ, facial dysmorphism and hepatomegaly**  
Marakoglu I., PERÇİN F. E., GURSOY U., ONARLIOĞLU B., ERGÜR A.  
GENETIC COUNSELING, cilt.16, sa.2, ss.161-165, 2005 (SCI-Expanded)
- CII. **Molecular and cytogenetic characterization of a female of hypoplastic external genitalia with a familial Y;21 translocation**  
Sezgin I., PERÇİN F. E., Guvenal T., Coskun A., Cakar E., Gul E., Kocac N., Ozdemir O.  
CHROMOSOME RESEARCH, cilt.13, ss.49-50, 2005 (SCI-Expanded)
- CIII. **Spondyloepiphyseal dysplasia tarda with progressive arthropathy**  
Kaptanoglu E., Percin F. E., Percin S., Torel-Ergur A.  
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.46, sa.4, ss.380-383, 2004 (SCI-Expanded)
- CIV. **The co-existence of Treacher Collins syndrome and Klinefelter syndrome**

- Yilmaz S., PERÇİN F. E., Saydam M., Ozdemir O., Ercocen A.  
PLASTIC AND RECONSTRUCTIVE SURGERY, cilt.114, sa.4, ss.1013-1014, 2004 (SCI-Expanded)
- CV. **Anencephalic infant with cleft palate and natal teeth: A case report**  
Marakoglu K., PERÇİN F. E., Marakoglu I., Gursoy U., Goze F.  
CLEFT PALATE-CRANIOFACIAL JOURNAL, cilt.41, sa.4, ss.456-458, 2004 (SCI-Expanded)
- CVI. **Camptomelic dysplasia syndrome**  
Perçin F. E., Törel Ergür A., Sezgin İ., Perçin S., Gültekin A.  
Acta Orthopaedica Et Traumatologica Turcica, cilt.31, sa.1, ss.53-55, 2004 (SCI-Expanded)
- CVII. **Limb body wall defect associated with rare cardiac anomalies**  
Arici D., PERÇİN F. E., Ozer H., Aslan M., ÇETİN A.  
PEDIATRICS INTERNATIONAL, cilt.46, sa.1, ss.85-87, 2004 (SCI-Expanded)
- CVIII. **A case with spondylo-metaphyseal dysplasia type A4**  
Percin E., Tukenmez M., Percin S.  
GENETIC COUNSELING, cilt.15, sa.3, ss.363-369, 2004 (SCI-Expanded)
- CIX. **Femoral-facial syndrome with hemifacial microsomia and hypoglossia**  
Duzcan F., Ergin H., PERÇİN F. E., Tepeli E., Erkula G.  
CLINICAL DYSMORPHOLOGY, cilt.13, sa.1, ss.43-44, 2004 (SCI-Expanded)
- CX. **Congenital anomalies of the kidneys in family members**  
Çimen M., Acemoğlu M., Erdil S., Perçin F. E.  
ANNALS OF SAUDI MEDICINE, cilt.23, sa.6, ss.425, 2003 (SCI-Expanded)
- CXI. **Unusual combination of limb malformations in the same patient: brachydactyly with syndactyly and postaxial polydactyly of the hands and postaxial oligodactyly of the feet**  
PERÇİN F. E., Yilmaz S.  
CLINICAL DYSMORPHOLOGY, cilt.12, sa.4, ss.283-284, 2003 (SCI-Expanded)
- CXII. **Two unusual types of syndactyly in the same family; Cenani-Lenz type and << new >> type versus severe type I syndactyly?**  
Percin E., Percin S.  
GENETIC COUNSELING, cilt.14, sa.3, ss.313-319, 2003 (SCI-Expanded)
- CXIII. **A case with Pyle type Metaphyseal Dysplasia: Clinical, radiological and histological evaluation**  
Percin E., Percin S., Koptagel E., Demirel H.  
GENETIC COUNSELING, cilt.14, sa.4, ss.387-393, 2003 (SCI-Expanded)
- CXIV. **First-trimester diagnosis of Robinow syndrome**  
Percin E., Guvenal T., Çetin A., Percin S., Goze F., Arici S.  
FETAL DIAGNOSIS AND THERAPY, cilt.16, sa.5, ss.308-311, 2001 (SCI-Expanded)
- CXV. **A Case of Bisatellited-Isodicentric Supernumerary Chromosome 15**  
Süngü Y., Karaman B., Perçin F. E., Sezgin İ., Balci S.  
Turkish Journal Of Medical Sciences, cilt.31, ss.467-469, 2001 (SCI-Expanded)
- CXVI. **Homozygous null mutations of ROR2 tyrosine kinase cause the autosomal recessive form of Robinow syndrome.**  
Brunner H., Celli J., Kayserili H., van Beusekom E., Brussel W., Skovby F., Kerr B., Balci S., PERÇİN F. E., Akarsu N., et al.  
AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.67, sa.4, ss.40, 2000 (SCI-Expanded)
- CXVII. **Mutation of the gene encoding the ROR2 tyrosine kinase causes autosomal recessive Robinow syndrome**  
van Bokhoven H., Celli J., Kayserili H., van Beusekom E., Balci S., Brussel W., Skovby F., Kerr B., PERÇİN F. E., AKARSU A. N., et al.  
NATURE GENETICS, cilt.25, sa.4, ss.423-426, 2000 (SCI-Expanded)
- CXVIII. **Human microphthalmia associated with mutations in the retinal homeobox gene CHX10**  
PERÇİN F. E., Ploder L., Yu J., Arici K., Horsford D., Rutherford A., Bapat B., Cox D., Duncan A., Kalnins V., et al.  
NATURE GENETICS, cilt.25, sa.4, ss.397-401, 2000 (SCI-Expanded)
- CXIX. **A Case of Partial Trisomy 13 Findings with 46,XX,der(7)t(7;13)(p22;q31)mat Karyotype**

- Perçin F. E., Süngü Y. S., İlgin Ruhi H., Törel Ergür A., Düzcan F., Sezgin İ.  
Turkish Journal Of Medical Sciences, cilt.30, ss.377-380, 2000 (SCI-Expanded)
- CXX. **Waardenburg syndrome type I and small patella syndrome in the same patient**  
Percin E., Bulut S., Kunt T., Percin S., Bulut O., Sungu S.  
PEDIATRICS INTERNATIONAL, cilt.41, sa.6, ss.704-706, 1999 (SCI-Expanded)
- CXXI. **A new locus for autosomal recessive Congenital Microphthalmia maps to 14q24.3 and caused by a homozygous mutation in the CHX10 gene.**  
PERÇİN F. E., Arici K., Horsford D., Kocak-Altintas A., Akarsu A., McInnes R., Sarfarazi M.  
AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.65, sa.4, 1999 (SCI-Expanded)
- CXXII. **Cloning and genomic structure of OTX2, a candidate gene for Congenital Microphthalmia.**  
Sarfarazi M., Stoilov I., PERÇİN F. E.  
AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.65, sa.4, 1999 (SCI-Expanded)
- CXXIII. **The role of CHX10 in eye development: human CHX10 mutations in microphthalmia and identification of Mitf as a CHX10 downstream target.**  
Horsford D., Ploder L., PERÇİN F. E., Yu J., Duncan A., Cox D., Traboulsi E., Sarfarazi M., McInnes L.  
AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.65, sa.4, 1999 (SCI-Expanded)
- CXXIV. **An infant with situs inversus totalis, branchial cleft cyst and ectopic kidney: a new combination?**  
Koyluoglu G., PERÇİN F. E.  
CLINICAL DYSMORPHOLOGY, cilt.8, sa.3, ss.233-234, 1999 (SCI-Expanded)
- CXXV. **Mapping of autosomal recessive congenital microphthalmia and exclusion of linkage to 14q32**  
PERÇİN F. E., Kocak A., Arici K., Desai T., Akarsu A., Sarfarazi M.  
INVESTIGATIVE OPHTHALMOLOGY & VISUAL SCIENCE, cilt.40, sa.4, 1999 (SCI-Expanded)
- CXXVI. **Molecular genetic study of families with pseudoexfoliation syndrome (PEX) suggests two putative locations on 2p14-2Cen and 2q35-q36 regions**  
Sotirova V., Irkeç M., PERÇİN F. E., Bladow K., Damji K., Sarfarazi M.  
INVESTIGATIVE OPHTHALMOLOGY & VISUAL SCIENCE, cilt.40, sa.4, 1999 (SCI-Expanded)
- CXXVII. **Türk Populasyonunda Esteraz D ve ABO Polimorfizmi**  
Perçin F. E., Sezgin İ., Çolak A., Çınar Z.  
Turkish Journal Of Biology, cilt.23, ss.31-38, 1999 (SCI-Expanded)
- CXXVIII. **A new combination: short stature, congenital unilateral absence of the fibula, oligodactyly and trigonocephaly**  
Percin E., Percin S.  
CLINICAL DYSMORPHOLOGY, cilt.8, sa.1, ss.67-68, 1999 (SCI-Expanded)
- CXXIX. **Chromosome 2 fragility- 48, XXYY syndrome**  
Özdemir Ö., Perçin F. E., Sezgin İ.  
Turkish Journal Of Medical Sciences, cilt.29, ss.497-499, 1999 (SCI-Expanded)
- CXXX. **Chromosome 2 fragility in 48,XXYY syndrome: a case report**  
Ozdemir O., PERÇİN F. E., Sezgin I.  
CYTOGENETICS AND CELL GENETICS, cilt.85, ss.159, 1999 (SCI-Expanded)
- CXXXI. **ABO, Rh Blood Groups and Phosphoglucomutase 1 Enzyme Phenotypes in Individuals With Noninsulin Dependent Diabetes Mellitus**  
Perçin F. E., Göze İ. A., Çınar Z.  
Turkish Journal Of Biology, cilt.23, ss.1-7, 1999 (SCI-Expanded)
- CXXXII. **A New Phenotype in the PhosphoĞLUcomutase 1 (PGM1) System, PGM1\* W32**  
Perçin F. E., Göze İ. A.  
Turkish Journal Of Medical Sciences, cilt.28, sa.6, ss.605-608, 1998 (SCI-Expanded)
- CXXXIII. **Mesoaxial complete syndactyly and synostosis with hypoplastic thumbs: an unusual combination or homozygous expression of syndactyly type I?**  
Percin E., Percin S., Egilmez H., Sezgin I., Ozbas F., AKARSU A. N.  
JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.35, sa.10, ss.868-874, 1998 (SCI-Expanded)
- CXXXIV. **Mesoaxial complete syndactyly and synostosis with hypoplastic thumbs: Homozygous feature of**

### **syndactyly type I?**

Percin E., Percin S., Egilmez H., Sezgin I., Ozbas F., Akarsu A.

AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.61, sa.4, 1997 (SCI-Expanded)

### **CXXXV. Mesoaxial complete syndactyly and synostosis with hypoplastic thumbs: Homozygous feature of syndactyly type I?**

Perçin F. E., Perçin S., Eğılmez H., Sezgin İ., Özbaş F., Akarsu A. N.

American Journal Of Human Genetics, cilt.61, sa.4, ss.109, 1997 (SCI-Expanded)

### **CXXXVI. Fanconi pancytopenia type I syndrome**

Perçin F. E., Sezgin İ., Süngü S., Çolak A., Özdemir Ö.

CYTOGENETICS AND CELL GENETICS, cilt.77, sa.1, ss.267, 1997 (SCI-Expanded)

### **CXXXVII. A 46,XX del(X)(p(22.1-22.2)) case relevant to its clinical findings.**

Sungu S., PERÇİN F. E., Ozdemir O., Sezgin I.

CYTOGENETICS AND CELL GENETICS, cilt.77, 1997 (SCI-Expanded)

### **CXXXVIII. Short stature and other clinical findings of a case with karyotype 46,XYdel(Y)(Q(11.2 similar to 12))+mar**

Ozdemir O., PERÇİN F. E., Sezgin I., Sungu S., Colak A.

CYTOGENETICS AND CELL GENETICS, cilt.77, 1997 (SCI-Expanded)

### **CXXXIX. PGM1 Polymorphism and Rho (D) Incidence in the Turkish Population**

Perçin F. E., Sezgin İ., Çolak A., Atalay A., Düzcın F., Çınar Z.

Turkish Journal Of Medical Sciences, cilt.26, ss.383-387, 1996 (SCI-Expanded)

### **CXL. A new syndrome with cardiac malformation, cleft lip-palate, microcephaly and digital anomalies?**

Perçin F. E., Duzcan F., Kafali G., Sezgin I.

CLINICAL GENETICS, cilt.48, ss.264-267, 1995 (SCI-Expanded)

### **CXLI. Oral-Facial-Digital Syndrome-Type I Associated with Polycystic Kidney Disease: A Case Report.**

Gültekin F., Sezgin İ., Türkay C., Dirikoç A., Perçin F. E.

Turkish Journal of Medical Sciences, cilt.16, ss.573-576, 1992 (SCI-Expanded)

## **Diğer Dergilerde Yayınlanan Makaleler**

- I. EVALUATION OF MITOCHONDRIAL DNA MUTATIONS IN SIX FAMILIES BY RESEQUENCING ARRAY  
MİTOKONDİRİYAL DNA MUTASYONLARININ TEKRAR DİZİLEME ARRAY YÖNTEMİ İLE ALTI AİLEDE DEĞERLENDİRİLMESİ**  
Kolbaşı Demircioğlu G., Güntekin Ergün S., Gücüyener K., PERÇİN F. E., ERGÜN M. A.  
Istanbul Tıp Fakültesi Dergisi, cilt.86, sa.1, ss.78-87, 2023 (Scopus)
- II. A Novel Homozygous Frameshift Mutation in the PLCB4 Gene Associated with Auriculocondylar Syndrome 2 and Accompanied by Mild Intellectual Disability**  
Kayhan G., Kazan H. H., Öztürk K., Sezer A., Perçin F. E.  
Türkiye Klinikleri Journal of Case Reports, cilt.30, sa.4, ss.258-262, 2022 (Hakemli Dergi)
- III. Investigation of Submicroscopic Chromosomal Anomalies on Patients with Unexplained Intellectual Disabilities with Molecular Karyotyping**  
Saat H., Ergün M. A., Perçin F. E.  
GAZI MEDICAL JOURNAL, cilt.33, sa.4, ss.375-380, 2022 (ESCI)
- IV. Molecular karyotyping in anorectal malformations: Could DGCR6 gene haploinsufficiency cause anal atresia in 22q11 deletion syndrome?**  
ÖZYAVUZ ÇUBUK P., KAYHAN G., PERÇİN F. E.  
ERCIYES MEDICAL JOURNAL, cilt.44, sa.3, ss.299-305, 2022 (ESCI)
- V. Two new patients diagnosed with Trichothiodystrophy type 1**  
Sezer A., Kayhan G., Gücüyener K., Bideci A., Perçin F. E.  
Gazi Medical Journal, cilt.31, sa.2, 2020 (ESCI)
- VI. Two patients with Epidemolysis Bullosa**

- SAVAŞ A., SEZER A., KAYHAN G., ADIŞEN E., PERÇİN F. E.  
Gazi Medical Journal, cilt.31, sa.2, 2020 (ESCI)
- VII. **A report of two siblings diagnosed with Cutis Laxa**  
GÜNDOĞDU ÖĞÜTLÜ Ö. B., SEZER A., DEMİRBAŞ M. H., KAYHAN G., PERÇİN F. E.  
Gazi Medical Journal, cilt.31, sa.2, 2020 (ESCI)
- VIII. **A new approach (EDIZ) for big data variant prioritization**  
ERGÜN M. A., Ergun S. G., Percin E. F.  
NETWORK MODELING AND ANALYSIS IN HEALTH INFORMATICS AND BIOINFORMATICS, cilt.8, sa.1, 2019 (ESCI)
- IX. **Phenotypic contradictions: Dual effect.**  
Perçin F. E.  
Erciyes Medical Journal, sa.41, ss.2-3, 2019 (Hakemli Dergi)
- X. **"Two siblings with a rare diagnosis, Raymond type X-linked syndromic mental retardation**  
Sezer A., Savaş A., Kazan H. H., Perçin F. E.  
Erciyes Medical Journal, cilt.41, sa.1, ss.44-46, 2019 (Hakemli Dergi)
- XI. **A combined oxidative phosphorylation deficiency 10 case in a non-consanguineous family.**  
Sezer A., Ergün M. A., Kayhan G., Perçin F. E.  
Erciyes Medical Journal, cilt.41, ss.50-51, 2019 (Hakemli Dergi)
- XII. **A rare form of interstitial deletion of chromosome 9q21.33q22.31: A case report**  
SEZER A., KAYHAN G., ERGÜN M. A., PERÇİN F. E.  
Gazi Medical Journal, cilt.30, sa.1, ss.1-101, 2019 (Scopus)
- XIII. **Diagnostic Yield of Molecular Karyotyping of Idiopathic Intellectual Disability Patients Ended with One Causative Anomaly; Duplication 9q34 Syndrome**  
Cavdarlı B., Percin E. F., YİRMİBEŞ KARAOĞUZ M., ERGÜN M. A.  
GAZI MEDICAL JOURNAL, cilt.30, sa.3, ss.252-257, 2019 (ESCI)
- XIV. **Diagnostic yield of molecular karyotyping of idiopathic intellectual disability patients ended with one causative anomaly: Duplication 9q34 syndrome**  
Çavdarlı B., PERÇİN F. E., YİRMİBEŞ KARAOĞUZ M., ERGÜN M. A.  
GAZI MEDICAL JOURNAL, cilt.30, ss.252-257, 2019 (Scopus)
- XV. **A new family with 3q27.3q29 interstitial deletion**  
KAYHAN G., SAVAŞ A., YİRMİBEŞ KARAOĞUZ M., PERÇİN F. E.  
Gazi Medical Journal, cilt.30, sa.1, ss.32, 2019 (Scopus)
- XVI. **A new family with 3q27.3q29 İnterstitial Deletion**  
Kayhan G., Savaş A., Yirmibeş Karaoğuz M., Perçin F. E.  
GAZI MEDICAL JOURNAL, cilt.30, sa.1, ss.1-101, 2019 (Scopus)
- XVII. **International Participated Erciyes Medical Genetics Days 2019A novel mutation in HECW2 gene resulting neurodevelopmental disorder with hypotonia, seizures, and absent language**  
DEMİRBAŞ M. H., ÖZBUDAK P., SERDAROĞLU A., PERÇİN F. E.  
Erciyes Medical Journal, ss.25, 2019 (Hakemli Dergi)
- XVIII. **ADNP Gene in the Etiology of Syndromic Autism: A case report**  
SEZER A., KAYHAN G., ERGÜN M. A., PERÇİN F. E.  
Gazi Medical Journal, cilt.30, sa.1, ss.1-101, 2019 (Scopus)
- XIX. **The Pathogenic Role of Xp22.31 copy number variations and literarure review**  
KAYHAN G., ERGÜN M. A., PERÇİN F. E.  
Gazi medical Journal, cilt.30, sa.1, ss.1-101, 2019 (Scopus)
- XX. **From Phenotype to Genotype**  
PERÇİN F. E.  
Gazi Medical Journal, cilt.30, sa.1, ss.1-101, 2019 (Scopus)
- XXI. **Deletion of the SOX3 Gene Causes Panhypopituitarism: A Case Report**  
KAYHAN G., DEMİRBAŞ M. H., PERÇİN F. E.  
Gazi Medical Journal, cilt.30, sa.1, ss.1-101, 2019 (Scopus)
- XXII. **46 XX male syndrome with hypogonadotropic hypogonadism: A case report**

Yalcin M. M., Ozkan C., Akturk M. Y., PERÇİN F. E., Altinova A., Karakoc A., Ayvaz G., Cakir N.

NORTHERN CLINICS OF ISTANBUL, cilt.6, sa.3, ss.308-311, 2019 (ESCI)

**XXIII. HAPLOINSUFFICIENCY OF ZNF462 GENE IN A PATIENT WITH INTERSTITIAL DELETION OF CHROMOSOME 9q**

SEZER A., KAYHAN G., MERMER S., ERGÜN M. A., PERÇİN F. E.

Erciyes Medical Journal, cilt.40, sa.2, ss.35-79, 2018 (Hakemli Dergi)

**XXIV. Haploinsufficiency of ZNF462 gene in a patient with interstitial deletion of chromosome 9q**

Sezer A., Kayhan G., Mermer S., Ergün M. A., Perçin F. E.

ERCIYES TIP DERGISI, cilt.40, sa.2, ss.51, 2018 (Scopus)

**XXV. Developing a new screening kit for determination of spinal muscular atrophy carrier patients with real-time PCR method**

Çavdarlı B., Dilek F. N., Guntekin Ergun S., ERGÜN M. A., PERÇİN F. E.

ERCIYES MEDICAL JOURNAL, cilt.40, sa.2, 2018 (Scopus)

**XXVI. A PATIENT WITH TWO SYNDROMES DUE TO PATERNAL UNIPARENTAL DISOMY OF CHROMOSOME 2 (pUPD2) RELATED WITH HOMOZYGOUS NOVEL MUTATIONS OF THE RAB3GAP1 AND UNC80 GENES**

PERÇİN F. E., KAYHAN G., SEZER A., KOÇ A., ERGÜN M. A.

ERCIYES MEDICAL JOURNAL, cilt.40, sa.2, ss.35-79, 2018 (Hakemli Dergi)

**XXVII. A patient with two syndromes due to paternal uniparental disomy of chromosome 2 (pUPD2) related with homozygous novel mutations of the RAB3GAP1 and UNC80 genes**

Perçin F. E., Kayhan G., Sezer A., Koc A., Ergün M. A.

ERCIYES MEDICAL JOURNAL, cilt.40, sa.2, ss.69, 2018 (Hakemli Dergi)

**XXVIII. Lethal multiple pterygium syndrome related with RYR1 gene mutation**

KAYHAN G., SEZER A., ÖZDEMİR H., ERGÜN M. A., BAYRAM M., YİRMİBEŞ KARAOĞUZ M., PERÇİN F. E.

ERCIYES MEDICAL JOURNAL, cilt.40, sa.2, 2018 (Scopus)

**XXIX. Lethal Multiple Pterygium Syndrome related with RYR1 gene mutation**

KAYHAN G., SEZER A., Ozdemir H., ERGÜN M. A., BAYRAM M., YİRMİBEŞ KARAOĞUZ M., PERÇİN F. E.

ERCIYES MEDICAL JOURNAL, cilt.40, sa.2, 2018 (Scopus)

**XXX. A new method for analysis of exome sequencing data depending on variant prioritization**

ERGÜN M. A., Unal A., Guntekin Ergun S., PERÇİN F. E.

ERCIYES MEDICAL JOURNAL, cilt.40, sa.2, 2018 (Scopus)

**XXXI. Contribution of the clinical and laboratory findings for correct diagnosis**

PERÇİN F. E.

ERCIYES MEDICAL JOURNAL, cilt.40, sa.2, ss.57-112, 2018 (Scopus)

**XXXII. Holoprosencephaly: A Rare Finding in Mosaic Trisomy 9 Syndrome**

Mermer S., Ozek M., Percin F. E., YİRMİBEŞ KARAOĞUZ M., BAYRAM M.

ERCIYES MEDICAL JOURNAL, cilt.40, sa.1, ss.54-56, 2018 (ESCI)

**XXXIII. Comparison of the Diagnostic Accuracy of Next Generation Sequencing and Microarray Resequencing Methods for Detection of BRCA1 and BRCA2 Gene Mutations**

Bahsi T., Ergun S. G., ERGÜN M. A., Percin E. F.

GAZI MEDICAL JOURNAL, cilt.29, sa.2, ss.116-118, 2018 (ESCI)

**XXXIV. Kılavuzlar Eşliğinde Fetal Konjenital Anomaliler ve İlişkili Olduğu Sendromlar**

PERÇİN F. E.

Türkiye Klinikleri Medical Genetics - Special Topics, cilt.3, sa.1, ss.58-62, 2018 (Hakemli Dergi)

**XXXV. Holoprocencephaly A rare finding in mosaic trisomy 9 syndrome**

MERMER S., ÖZEK M. A., PERÇİN F. E., YİRMİBEŞ KARAOĞUZ M., BAYRAM M.

ERCIYES MEDICAL JOURNAL, cilt.40, sa.1, ss.54-56, 2018 (Hakemli Dergi)

**XXXVI. A new method for analysis of whole exome sequencing data (SELIM) depending on variant prioritization**

Ergün M. A., Unal A., Güntekin Ergün S., Perçin F. E.

Informatics in Medicine Unlocked, cilt.8, ss.51-53, 2017 (Scopus)

**XXXVII. Thrombophilic Status of Extracted Fetal Tissues of Spontaneously Aborted Embryos. Spontan**

**Abortus Embriyolarından Ekstrakte Edilen Fetal Dokuların Trombofilik Durumu**

PALA E., YİRMİBEŞ KARAOĞUZ M., BALABANLI B., PERÇİN F. E., ERDEM A.

GAZI MEDICAL JOURNAL, cilt.28, sa.1, ss.35-38, 2017 (Scopus)

**XXXVIII. Diagnosis of the Genomic Imprinting Diseases by the Usage of Conventional and Molecular Analyses**

Kaymak A. O., YİRMİBEŞ KARAOĞUZ M., GÜCÜYENER K., PERÇİN F. E.

GAZI MEDICAL JOURNAL, cilt.28, sa.3, ss.200-203, 2017 (ESCI)

**XXXIX. Thrombophilic Status of Extracted Fetal Tissues of Spontaneously Aborted Embryos**

Pala E., YİRMİBEŞ KARAOĞUZ M., Balabanli B. K., PERÇİN F. E., ERDEM O. A.

GAZI MEDICAL JOURNAL, cilt.28, sa.1, ss.35-38, 2017 (ESCI)

**XL. The fifth family with MACS syndrome**

PERÇİN F. E., ÜNAL A., YALÇIN M. M.

Erciyes Medical Journal, cilt.38, sa.1, ss.17, 2016 (Hakemli Dergi)

**XLI. Holoprocencephaly noted in a case of mosaic trisomy 9 syndrome**

MERMER S., PERÇİN F. E., Özek A. M., YİRMİBEŞ KARAOĞUZ M.

Erciyes Medical Journal, cilt.38, sa.1, ss.46, 2016 (Hakemli Dergi)

**XLII. Mutation spectrum of the VHL gene mutations**

IŞIK E., Solmaz A. E., Atik S., ATIK T., ONAY H., PERÇİN F. E., ÖZKINAY F. F.

Erciyes Medical Journal, cilt.38, sa.1, ss.14, 2016 (Hakemli Dergi)

**XLIII. Molecular cytogenetic characterization of a small supernumerary marker chromosome derived from chromosome 15**

Tuğ E., Ergün M. A., Perçin F. E.

ERCIYES MEDICAL JOURNAL, cilt.38, sa.1, ss.35, 2016 (Hakemli Dergi)

**XLIV. Clinical findings in patients with 9q deletion encompassing the 9q21 11q21 32 region**

Tuğ E., Ergün M. A., Perçin F. E.

ERCIYES MEDICAL JOURNAL, cilt.38, sa.1, ss.14, 2016 (Hakemli Dergi)

**XLV. A new case with mosaic trisomy 19q**

ÜNAL A., KAYHAN G., YİRMİBEŞ KARAOĞUZ M., PERÇİN F. E.

Erciyes Medical Journal, cilt.38, sa.1, ss.32, 2016 (Hakemli Dergi)

**XLVI. Approach to Dysmorphic Patients**

PERÇİN F. E.

Erciyes Tıp Dergisi/Erciyes Medical Journal, cilt.38, sa.1, ss.3, 2016 (Hakemli Dergi)

**XLVII. A case with 22q11 deletion syndrome and anal anomalies**

ÖZYAVUZ ÇUBUK P., YİRMİBEŞ KARAOĞUZ M., PERÇİN F. E.

Erciyes Medical Journal, cilt.38, sa.1, ss.24, 2016 (Hakemli Dergi)

**XLVIII. A female with Smith Fineman Myers syndrome**

SAĞDIÇ S., PERÇİN F. E.

Erciyes Medical Journal, cilt.38, sa.1, ss.27, 2016 (Hakemli Dergi)

**XLIX. Investigation of CYP2D6 gene polymorphisms in Turkish Population**

taşkın b., PERÇİN F. E., ERGÜN M. A.

Psychopharmacology Bulletin, cilt.46, sa.1, ss.67-72, 2016 (Scopus)

**L. Poland Syndrome: A Case Report**

Tos T., Karaman A., Perçin F. E., Koçak H.

HASEKI TIP BULTENI, cilt.49, sa.1, ss.37-38, 2011 (Scopus)

**LI. Karakteristik EEG bulgularına sahip Wolf Hirschhorn sendromlu bir olgu klinik ve moleküler sitogenetik tanı**

Karaer K., Koç A., YİRMİBEŞ KARAOĞUZ M., Cansu A., PERÇİN F. E.

Türkiye Klinikleri J Pediatr, cilt.19, sa.2, ss.171-175, 2010 (Hakemli Dergi)

**LII. A case of Wolf-Hirschhorn syndrome with a characteristic EEG pattern; clinical and molecular cytogenetic diagnosis**

Karaer K., Koç A., Yirmibeş Karaoğuz M., Perçin F. E., Cansu A.

Türkiye Klinikleri Pediatri Dergisi, cilt.19, sa.2, ss.171-175, 2010 (Scopus)



- LIII. **A Turkish case with craniofrontonasal syndrome**  
Karaer K., Balkaner K., PERÇİN F. E.  
Erciyes Tıp dergisi (Erciyes Medical Journal), cilt.31, sa.4, ss.293-343, 2009 (Hakemli Dergi)
- LIV. **Trismus-pseudocamptodactyly sendrom (Hecht-Beals sendromu): Olgu raporu**  
Ataç M., Erkmen E., Yücel E., Perçin F. E.  
ADO Journal of Clinical Sciences, cilt.2, sa.4, ss.258-262, 2008 (Hakemli Dergi)
- LV. **Genetik arařtırmaların etik yönüve bir örnek üzerinden bilgilendirilmiş gönüllü olur formu**  
ULUOĞLU C., AKARSU A. N., PERÇİN F. E.  
DEÜ Tıp Fakültesi Dergisi, cilt.21, sa.3, ss.207-214, 2007 (Hakemli Dergi)
- LVI. **Farmakogenetik Derleme**  
PERÇİN F. E.  
MİSED (Meslek içi sürekli eğitim dergisi), Türk Eczacılar Birlięi Yayını, cilt.19, sa.20, ss.16-25, 2007 (Hakemsiz Dergi)
- LVII. **Türk populasyonunda Süperoksid dismutaz A (SODA) enziminin polimorfizmi, alel sıklığı ve aktivitesi**  
Perçin F. E., Silię Y., Göze İ., Çolak A., Atalay A.  
Adli Tıp Dergisi, cilt.16, sa.2, ss.82-87, 2002 (Hakemli Dergi)
- LVIII. **Türk populasyonunda ADA enziminin polimorfizmi ve allel sıklığı**  
Göze İ., Perçin F. E.  
Türkiye Ekopatoloji Dergisi, cilt.7, sa.3, ss.71-74, 2001 (Hakemli Dergi)
- LIX. **Surgical risk factors in the Larsen s syndrome**  
Karakaş K., PERÇİN F. E., Perçin S.  
Acta Orthopaedica Belgica, sa.66, ss.495-498, 2000 (Scopus)
- LX. **Psödovaginal Perineoscrotal Hipospadiaslı Bir Olgu.**  
Perçin F. E., Süngü S., Sezgin İ., Şenocak F.  
Cumhuriyet Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi, cilt.21, sa.2, ss.152-154, 1999 (Hakemli Dergi)
- LXI. **İnsüline Baęımlı Olmayan Diabetik Bireylerde ABO, Rh Kan Grupları ve Fosfoglukomutaz 1 Enzim Fenotipleri**  
Perçin F. E., Göze İ. A., Çınar Z.  
Turkish Journal of Biology, cilt.23, ss.1-7, 1999 (Hakemli Dergi)
- LXII. **45 X 46 XY Karyotipli Karma Gonadal Disgenezisli Bir Olgu**  
Süngü Y., PERÇİN F. E., SEZGİN İ., ÖZDEMİR Ö.  
Cumhuriyet Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi, cilt.21, sa.2, ss.149-151, 1999 (Hakemli Dergi)
- LXIII. **Gonadal Disgenezis-Uterus Agenezis ile Birlikte Mozaik Ulrich Turner Sendromlu (46,XX/45,X) bir Olgu.**  
Sezgin İ., Özdemir Ö., Şencan M., Saygılı Ö., Altındış S., Perçin F. E.  
Cumhuriyet Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi, cilt.20, sa.3, ss.241-245, 1998 (Hakemli Dergi)
- LXIV. **Oromandibular Limb Hipogenesis Spectrum lu Bir Olgu**  
PERÇİN F. E., SEZGİN İ., Perçin S., ÖZDEMİR Ö.  
ERCIYES MEDICAL JOURNAL, cilt.19, sa.4, ss.230-232, 1997 (ESCI)
- LXV. **Kamptomelik Displazi Sendromu**  
PERÇİN F. E., Ergür A., SEZGİN İ., Perçin S., Gültekin A.  
Acta Ortopheda Traumatica Turcica, sa.31, ss.53-55, 1997 (Hakemli Dergi)
- LXVI. **Rokitansky-Kuster-Hauser Sendromu (Bir Olgu Sunumu**  
Süngü S., Perçin F. E., Çetin M., Sezgin İ.  
Jinekoloji ve Obstetri'de Yeni Görüş ve Gelişmeler, cilt.8, sa.1, ss.100-101, 1997 (Hakemli Dergi)
- LXVII. **Seathre Chotzen Acrocephalopolysyndactyly type III Sendromlu bir Kız bir Erkek Kardeş**  
PERÇİN F. E., SEZGİN İ., ÖZDEMİR Ö.  
ERCIYES MEDICAL JOURNAL, cilt.19, sa.4, ss.226-229, 1997 (ESCI)
- LXVIII. **Bardet-Biedl Sendromu**  
Perçin F. E., Süngü S., Topalkara A., Sezgin İ.  
Cumhuriyet Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi, cilt.18, sa.4, ss.320-323, 1996 (Hakemli Dergi)

- LXIX. **Sivas Populasyonunda Akraba Evliliği Sıklığı ve İlk Evlenme Yaşı ile Eğitim Düzeyi Arasındaki İlişkiler**  
DÜZCAN F., SEZGİN İ., ÇOLAK A., ÇINAR Z., PERÇİN F. E.  
Cumhuriyet Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi, cilt.17, sa.3, ss.157-161, 1995 (Hakemli Dergi)
- LXX. **Fryns Sendromu Olgu Sunumu**  
DÜZCAN F., EĞİLMEZ H. R., SEZGİN İ., ÇAKMAKLI L., PERÇİN F. E.  
Cumhuriyet Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi, cilt.17, sa.2, ss.143-145, 1995 (Hakemli Dergi)
- LXXI. **Sivas Populasyonunda Akraba Evliliği Sıklığı ve İlk Evlenme Yaşı ile Eğitim Düzeyi Arasındaki İlişkiler.**  
Düzcan F., Sezgin İ., Çolak A., Çınar Z., Perçin F. E.  
Cumhuriyet Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi, cilt.17, sa.3, ss.157-161, 1995 (Hakemli Dergi)
- LXXII. **Unilateral Over Yokluğu ile Murks Birlikteliği: Olgu Sunumu**  
Sezgin İ., Düzcan F., Çetin A., Perçin F. E., Özkul B.  
Jinekoloji ve Obstetrik Dergisi, cilt.9, ss.187-189, 1995 (Hakemli Dergi)
- LXXIII. **Larsen s Syndrome with Mixed Type Hearing Loos**  
PERÇİN F. E., Perçin S., SEZGİN İ., Akbaş K.  
Acta Orthopaedica Belgica, cilt.60, sa.3, ss.328-331, 1994 (Scopus)
- LXXIV. **Multipl Ekzostoz Sendromu (Dört Olgu Nedeniyle).**  
Sezgin İ., Perçin F. E., Düzcan F., Perçin S.  
Cumhuriyet Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi, cilt.16, sa.1, ss.70-73, 1994 (Hakemli Dergi)
- LXXV. **Poland Sendromu (Bir olgu nedeniyle).**  
Kafalı G., Toksoy H. B., Sezgin İ., Perçin F. E.  
Cumhuriyet Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi, cilt.15, sa.4, ss.276-279, 1993 (Hakemli Dergi)
- LXXVI. **Rubinstein-Taybi Sendromu (Bir Olgu Nedeniyle)**  
Türkay S., Sezgin İ., Perçin F. E.  
Cumhuriyet Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi, cilt.15, sa.1, ss.64-68, 1993 (Hakemli Dergi)
- LXXVII. **Progeria Sendromu ( Bir Olgu Nedeniyle).**  
DÜZCAN F., SEZGİN İ., PERÇİN F. E., Gültekin A.  
Ege Tıp Dergisi, cilt.31, sa.3, ss.515-517, 1992 (Hakemli Dergi)
- LXXVIII. **Progeria Sendromu ( Bir Olgu Nedeniyle)**  
Düzcan F., Sezgin İ., Perçin F. E., Gültekin A.  
Ege Tıp Dergisi, cilt.31, sa.3, ss.515-517, 1992 (Hakemli Dergi)

## Kitap & Kitap Bölümleri

- I. **Robinow Sendromu: Klinik ve Moleküler Özellikleri**  
Perçin F. E.  
Genetik ve Dismorfoloji- "Balcı Sendromu"- 2022, Semerci Gündüz, Editör, Türkiye Klinikleri Yayınevi, Ankara, ss.15-23, 2022
- II. **İskelet Displazilerinde Tedavi**  
Perçin F. E.  
İskelet Displazileri, İlhan Sezgin, Editör, Türkiye Klinikleri Yayınevi, Ankara, ss.90-96, 2019
- III. **Kılavuzlar Eşliğinde Fetal Konjenital Anomaliler ve İlişkili Olduğu Sendromlar**  
Perçin F. E.  
Dünden Bugüne Prenatal Tanı, Meral Yirmibeş Karaoğuz, Editör, Türkiye Klinikleri Yayınevi, Ankara, ss.58-62, 2018
- IV. **Dismorfik hastaya yaklaşım**  
Perçin F. E.  
Tıbbi Genetik ve Klinik Uygulamaları, Munis Dünder, Editör, MGrup Matbacılık Kayseri, Kayseri, ss.649-683, 2016

## Hakemli Kongre / Sempozyum Bildiri Kitaplarında Yer Alan Yayınlar

- I. **FATCO sendromlu iki olgu**  
Urtekin E., Gündoğdu Öğütü Ö. B., Kayhan G., Perçin F. E.  
15. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Muğla, Türkiye, 9 - 13 Kasım 2022, ss.1
- II. **Kriptooftalminin Eşlik Etmediği Fraser Sendromlu Olguda Yeni Bir Varyant**  
Gündoğdu Öğütü Ö. B., Kayhan G., Perçin F. E.  
7. Uluslararası Erciyes Tıp Tıbbi Genetik Kongresi, Kayseri, Türkiye, 26 - 28 Mayıs 2022, ss.143
- III. **Olgu Sunumu: U2AF2'de c.445C>T varyantı saptanan nörogelişimsel gerilikli bir hasta**  
Demirbaş M. H., Kayhan G., Perçin F. E.  
7. Uluslararası Erciyes Tıp Tıbbi Genetik Kongresi, Kayseri, Türkiye, 26 - 28 Mayıs 2022, ss.134
- IV. **Tüm ekzom dizileme yapılan 602 hastada insidental olarak saptanan kanser yatkınlığı mutasyonlarının sıklığı**  
Kayhan G., Demirbaş H., Sezer A., Savaş A., Kara B. Ç., Ergün M. A., Perçin F. E.  
1. Ulusal HematoOnkoGenetik Kongresi, Antalya, Türkiye, 25 - 28 Kasım 2021, ss.177
- V. **Genom-Wide association and whole Exome Sequencing Studies reveal a Novel Candidate Locus for Restless Legs Syndrome**  
Ergün U., Say B., Güntekin Ergün S., Perçin F. E., İnan L., Kaygısız Ş., Gelener Asal P., Yurteri B., Struchalin M., Shtokala D., et al.  
ESHG2021- Virtual Conference, 28 - 30 Ağustos 2021, ss.1
- VI. **Hipokalsemi ve kırık ile başvuran bir hastada saptanmış diGeorge Sendromu: olgu sunumu**  
Durmuş Demirel K., Yalçın M. M., Baloş Tuncer B., Perçin F. E., Eroğlu Altınova A., Törüner F. S., Aktürk M. Y.  
42. Türkiye Endokrinoloji ve Metabolizma Hastalıkları Kongresi, 19 - 23 Mayıs 2021, ss.543
- VII. **An infant with two de novo variants causing recessive and dominant disorders: Diagnostic challenge**  
Sezer A., Gündoğdu Öğütü Ö. B., Türkyılmaz Z., Gücüyener K., Kayhan G., Perçin F. E.  
53rd European Society of Human Genetics (ESHG), Berlin, Almanya, 6 - 09 Haziran 2020, cilt.28, ss.98-99
- VIII. **The first patient with mesomelic dysplasia and urogenital abnormalities associated with a de novo heterozygous variant in HOXA11 gene**  
Sezer A., Perçin F. E., Kazan H. H., Kayhan G., Aktürk M. Y.  
53rd European Society of Human Genetics (ESHG), Berlin, Almanya, 6 - 09 Haziran 2020, cilt.28, ss.466
- IX. **Thauvin-Robinet-Faivre Syndrome: Report of a new patient**  
Sezer A., Savaş A., Kayhan G., Aslan A., Perçin F. E.  
53rd European Society of Human Genetics (ESHG), Berlin, Almanya, 6 - 09 Haziran 2020, cilt.28, ss.366
- X. **Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı'nda incelenen santral hipogonadizmlili hastaların tüm ekzom dizileme (WES) analizi sonuçları**  
Demirbaş M. H., Kayhan G., Cinaz P., Yalçın M. M., Döğter E., Perçin F. E.  
14. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Ankara, Türkiye, 20 - 22 Kasım 2020, cilt.31, ss.55
- XI. **Atipik Bulgularla Gelen Bir DiGeorge Sendromu Olgusu**  
Küpçü Z., Döğter E., Perçin F. E., Kayhan G., Bideci A., Çamurdan M. O., Cinaz P.  
XXIV. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji & Diyabet Kongresi, Ankara, Türkiye, 30 Ekim - 01 Kasım 2020, cilt.1, sa.37, ss.192
- XII. **8p 11.2 delesyonu: FGFR1 ve ANK1 komşu gen sendromu**  
Bideci A., Döğter E., Küpçü Z., Aslan D., Arhan E., Perçin F. E., Çamurdan M. O., Cinaz P.  
XXIV. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji & Diyabet Kongresi, Ankara, Türkiye, 30 Ekim - 01 Kasım 2020, cilt.1, sa.1, ss.205
- XIII. **SHOX gen enhancer heterozigot delesyonuna bağlı Leri Weill Sendromu**  
Döğter E., Küpçü Z., Çamurdan M. O., Bideci A., Kayhan G., Perçin F. E., Cinaz P.  
XXIV. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji & Diyabet Kongresi, Ankara, Türkiye, 30 Ekim - 01 Kasım 2020, cilt.1, sa.27, ss.183
- XIV. **NPR2 Heterozigot Mutasyonuna Bağlı Boy Kısallığı**  
Küpçü Z., Döğter E., Bideci A., Perçin F. E., Kayhan G., Çamurdan M. O., Cinaz P.  
XXIV. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji & Diyabet Kongresi, Ankara, Türkiye, 30 Ekim - 01 Kasım 2020, cilt.1, sa.23,

- XV. **A STUDY FROM TURKEY: IDENTIFICATION OF COPY NUMBER VARIANTS IN CHILDREN AND ADOLESCENTS WITH AUTISM SPECTRUM DISORDER**  
ÖZASLAN A., KAYHAN G., İŞERİ E., ERGÜN M. A., GÜNEY E., PERÇİN F. E.  
67th Virtual Annual Meeting of the American-Academy-of-Child-and-Adolescent-Psychiatry (AACAP), ELECTR NETWORK, 12 - 24 Ekim 2020, cilt.59
- XVI. **A patient with two de novo variants, one causes recessive and other causes dominant disorder**  
Sezer A., Gündoğdu Öğütü Ö. B., Türkyılmaz Z., Gücüyener K., Kayhan G., Perçin F. E.  
V. International Participated Erciyes Medical Genetics Days Congress, Nevşehir, Türkiye, 20 - 22 Şubat 2020, ss.50
- XVII. **LRP5 Gen Mutasyonuna Bağlı Ortaya Çıkan Osteoporosis Pseudoglioma Sendromu**  
GÜNTEKİN ERGÜN S., GÜMÜŞ AKAY G., ERGÜN M. A., PERÇİN F. E., DİNÇER P. R.  
2. GenetikteGüncel Tedaviler Sempozyumu, Türkiye, 05 Ekim 2019
- XVIII. **Hereditör Spastik Parapleji: 6 olgu sunumu**  
Menderes D., Erçelebi H., Özbudak P., Sezer A., Perçin F. E., Demir E., Gücüyener K.  
3. Nöromusküler Hastalıklar Kongresi, İzmir, Türkiye, 1 - 03 Kasım 2019, ss.25
- XIX. **WES analizi ile otozomal resesif hereditör spastik parapleji tanısı alan altı yeni hasta**  
Sezer A., Kayhan G., Gücüyener K., Erçelebi H., Cengiz B., Ergün M. A., Perçin F. E.  
3. Nöromusküler Hastalıklar Kongresi, İzmir, Türkiye, 1 - 03 Kasım 2019, ss.122-123
- XX. **A rare etiology of epileptic encephalopathy: HECW2 mutations**  
Demirbas M. H., Özbudak P., Serdaroglu A., Ergun M. A., Percin E. F.  
52nd Conference of the European-Society-of-Human-Genetics (ESHG), Gothenburg, İsveç, 15 - 18 Haziran 2019, cilt.27, ss.1435
- XXI. **Dual overlapping phenotype recessively inherited due to paternal unipaternal disomy of chromosome 2 (pUPD2) in a patient**  
Percin E. F., Kayhan G., Sezer A., Koc A., Ergun M. A.  
51st Conference of the European-Society-of-Human-Genetics (ESHG) in conjunction with the European Meeting on Psychosocial Aspects of Genetics (EMPAG), Milan, İtalya, 16 - 19 Haziran 2018, cilt.27, ss.384-385
- XXII. **A mosaic double aneuploidy: mos 45,X/47,XX,+18/46,XX with mild phenotype**  
Demirbas M. H., Habiloglu E., Ergun M. A., Percin E. F., Yirmibes-Karaoguz M.  
51st Conference of the European-Society-of-Human-Genetics (ESHG) in conjunction with the European Meeting on Psychosocial Aspects of Genetics (EMPAG), Milan, İtalya, 16 - 19 Haziran 2018, cilt.27, ss.996
- XXIII. **Copy number variation analysis in autism spectrum disorders**  
Kayhan G., Guney E., Iseri E., Ergun M. A., Percin E. F.  
51st Conference of the European-Society-of-Human-Genetics (ESHG) in conjunction with the European Meeting on Psychosocial Aspects of Genetics (EMPAG), Milan, İtalya, 16 - 19 Haziran 2018, cilt.27, ss.259
- XXIV. **A new approach (EDIZ) for Big Data Variant Prioritization**  
ERGÜN M. A., GÜNTEKİN ERGÜN S., PERÇİN F. E.  
13th balkan Congress of Human Genetics, Edirne, Türkiye, 17 - 20 Nisan 2019
- XXV. **KONJENİTAL JENERALİZE LİPODİSTROFİ TİP 4 - CAVIN1 GENİNDEYENİ MUTASYON**  
DÖĞER E., SEZER A., KILINÇ UĞURLU A., DEMET AKBAŞ E., PERÇİN F. E., BİDECİ A., ÇAMURDAN M. O., CİNAZ P.  
3. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, İzmir, Türkiye, 7 - 09 Mart 2019
- XXVI. **The pathogenic role of Xp22.31 copy number variations and literature review**  
KAYHAN G., ERGÜN M. A., PERÇİN F. E.  
13. ulusal tıbbi genetik kongresi, Türkiye, 7 - 10 Kasım 2018
- XXVII. **A new method for analysis of whole exome sequencing data (SELIM) depending on variant prioritization**  
Ergun M. A., Unal A., Ergun S. G., Percin F. E.  
50th European-Society-of-Human-Genetics (ESHG) Conference, Copenhagen, Danimarka, 27 - 30 Mayıs 2017, cilt.26, ss.998
- XXVIII. **Duplication of HTR 7 gene in a patient: Is it a possible cause of autism and congenital cataract ?**  
Kayhan G., Torun D., Unal A., Ergun M. A., Percin F. E.

- 50th European-Society-of-Human-Genetics (ESHG) Conference, Copenhagen, Danimarka, 27 - 30 Mayıs 2017, cilt.26, ss.466
- XXIX. **A novel RYR 1 gene mutation in a patient with severe central core disease**  
Percin F. E., Kayhan G., Ergun M. A.  
50th European-Society-of-Human-Genetics (ESHG) Conference, Copenhagen, Danimarka, 27 - 30 Mayıs 2017, cilt.26, ss.423-424
- XXX. **Molecular karyotyping in ten patients with isolated anorectal malformation**  
Cubuk P. O., Percin F. E., Kayhan G.  
50th European-Society-of-Human-Genetics (ESHG) Conference, Copenhagen, Danimarka, 27 - 30 Mayıs 2017, cilt.26, ss.196
- XXXI. **Copy number variation analysis in autism spectrum disorders**  
KAYHAN G., GÜNEY E., İŞERİ E., ERGÜN M. A., PERÇİN F. E.  
european human genetics conference, 16 - 20 Haziran 2018
- XXXII. **A mosaic double aneuploidy: mos 45,X/47,XX,18 with mild phenotype**  
DEMİRBAŞ M. H., HABİLOĞLU E., ERGÜN M. A., PERÇİN F. E., YİRMİBEŞ KARAOĞUZ M.  
European Human Genetics Conference, Milano, İtalya, 16 - 19 Haziran 2018
- XXXIII. **Dual overlapping phenotype recessively inherited due to paternal uniparental disomy of chromosome 2(pUPD2) in a patient**  
Perçin F. E., Kayhan G., Sezer A., Koç A., Ergün M. A.  
51st Conference of Theocharis European-Society-of-Human-Genetics (ESHG) in conjunction with the European Meeting on Psychosocial Aspects of Genetics (EMPAG), Milan, İtalya, 16 - 19 Haziran 2018, cilt.27, ss.384-385
- XXXIV. **P09.023C / C - Copy number variation analysis in autism spectrum disorders**  
KAYHAN G., GÜNEY E., İŞERİ E., ERGÜN M. A., PERÇİN F. E.  
ESHG 2018, 16 - 19 Haziran 2018
- XXXV. **IS HYPOPIGMENTED SKIN PATCH A NEW SYMPTOM OF ROBERTS / SC PHOCOMELIA SYNDROME?**  
SEZER A., KAYHAN G., SARI S., PERÇİN F. E.  
Erciyes Medical Genetics Days 2017, Kayseri, Türkiye, 11 - 13 Mayıs 2017, cilt.39, ss.48
- XXXVI. **P11.034B/B - Duplication of HTR 7 gene in a patient: Is it a possible cause of autism and congenital cataract ?**  
KAYHAN G., Torun D., ÜNAL A., ERGÜN M. A., PERÇİN F. E.  
European Human Genetics Conference, Copenhagen, Denmark, 27 - 30 Mayıs 2017
- XXXVII. **P03.02B/B - Molecular karyotyping in ten patients with isolated anorectal malformation**  
Özyavuz Çubuk P., PERÇİN F. E., KAYHAN G.  
European Human Genetics Conference, Copenhagen, Denmark, 27 - 30 Mayıs 2017
- XXXVIII. **P10.07C/C - A novel RYR 1 gene mutation in a patient with severe central core disease**  
PERÇİN F. E., KAYHAN G., ERGÜN M. A.  
European Human Genetics Conference Copenhagen, Denmark, May 27-30, 2017, 27 - 30 Mayıs 2017
- XXXIX. **E-P16.30 - A new method for analysis of whole exome sequencing data (SELIM) depending on variant prioritization**  
ERGÜN M. A., Unal A., Güntekin S., PERÇİN F. E.  
European Human Genetics Conference Copenhagen, Denmark, 27 - 30 Mayıs 2017
- XL. **5q14.3 delesyonlu yeni bir olgu**  
Mermer S., Kayhan G., Perçin F. E.  
12th National Medical Genetics Congress of Turkish Society of Medical Genetics (with international participation), Aydın, Türkiye, 5 - 09 Ekim 2016, cilt.2, ss.268
- XLI. **Entellektüel yetersizlik ve veya konjenital anomalisi olan hastalarda array CGH sonuçlarının değerlendirilmesi**  
Kayhan G., Ergün M. A., Perçin F. E.  
12th National Medical Genetics Congress of Turkish Society of Medical Genetics (with international participation), Aydın, Türkiye, 5 - 09 Ekim 2016, cilt.2, ss.261
- XLII. **Primer amenoreli olguda array CGH yöntemi ile parsiyel Xp duplikasyonu ve Xq delesyonu**

## **saptanması**

Saat H., Kayhan G., Ergün M. A., Perçin F. E.

12th National Medical Genetics Congress of Turkish Society of Medical Genetics, Aydın, Türkiye, 5 - 09 Ekim 2016, cilt.2, ss.131

### **XLIII. The Relation between micropenis in childhood and CAG with GGN repeat polymorphisms in the androgen reseptor gene**

Tuğ E., Güntekin Ergün S., Ergün M. A., Dilek F. N., Perçin F. E.

12th National Medical Genetics Congress of Turkish Society of Medical Genetics (with international participation), Aydın, Türkiye, 5 - 09 Ekim 2016, cilt.2, ss.261

### **XLIV. Sendromik olmayan anorectal malformasyonlu olgularda array CGH sonuçlarının analizi**

Özyavuz Çubuk P., Kayhan G., Perçin F. E.

12th National Medical Genetics Congress of Turkish Society of Medical Genetics (with international participation), Aydın, Türkiye, 5 - 09 Ekim 2016, cilt.2, ss.366

### **XLV. BRCA1 ve BRCA2 mutasyonlarının araştırılmasında yeni nesil moleküler yöntem sonuçlarının konvansiyonel dizi analizi yöntemi ile karşılaştırılması**

Bahsi T., Perçin F. E.

12th National Medical Genetics Congress of Turkish Society of Medical Genetics (with international participation), Aydın, Türkiye, 5 - 09 Ekim 2016, cilt.2, ss.365

### **XLVI. Sebebi açıklanamayan mental retardasyonlu ve veya dismorfik hastalarda array CGH yöntemi ile submikroskopik kromozomal değişikliklerin araştırılması**

Saat H., Ergün M. A., Perçin F. E.

12th National Medical Genetics Congress of Turkish Society of Medical Genetics (with international participation), Aydın, Türkiye, 5 - 09 Ekim 2016, cilt.2, ss.258

### **XLVII. LRP5 linked Osteoporosis Pseudoglioma syndrome mimicking isolated microphthalmia**

Ergun Guntekin S., Ergün M. A., Akay Gumus G., Akarsu A. N., Perçin F. E.

ESHG 2016, Barcelona, İspanya, 20 - 24 Mayıs 2016, ss.347

### **XLVIII. A new submicroscopic duplication of the 8q24.3 region is a potential candidate for disorders of sex development**

Dilek F., Perçin F. E., Kayserili Karabey H., Ergün M. A., Saka N.

ESHG 2016, Barcelona, İspanya, 20 - 24 Mayıs 2016, ss.120-121

### **XLIX. The 3rd W522X mutation in EIF2AK3 gene from Turkey a new patient with Wolcott Rallison syndrome**

Unal A., Bahsi T., Bakır A., Perçin F. E.

ESHG 2016, Barcelona, İspanya, 20 - 24 Mayıs 2016, ss.327

#### **L. Identification of a heterozygous BUB1B mutation in a family with mosaic variegated aneuploidy syndrome**

Kayhan G., Ergün M. A., Perçin F. E.

ESHG 2016, Barcelona, İspanya, 20 - 24 Mayıs 2016, ss.342

#### **LI. Additional findings in the Matthew Wood syndrome**

Ozyavuz Cubuk P., Ho L., Reversade B., Perçin F. E.

ESHG 2016, Barcelona, İspanya, 20 - 24 Mayıs 2016, ss.340

#### **LII. Molecular Cytogenetic Characterization of A Small Supernumerary Marker Chromosome Derived From Chromosome**

TUĞ E., ERGÜN M. A., PERÇİN F. E.

15. Gevher Nesibe Tıp Günleri 2016 ve Tıbbi Genetik ve Klinik Uygulamaları Kongresi, 11 Mayıs 2017, cilt.38, ss.35-25

#### **LIII. Evaluation of polymorphisms in GST enzymes in Turkish children with ALL**

KAYA Z., YAZICIOĞLU B., GÜNTEKİN S., PERÇİN F. E., KOÇAK Ü., YENİCESU İ.

10th biennial childhood leukemia symposium, 25 - 26 Nisan 2016

#### **LIV. Frequencies of folate related gene polymorphisms and relationships with high dose MTX related toxicity and prognosis in Turkish children with ALL**

KAYA Z., YAZICIOĞLU B., GÜNTEKİN S., PERÇİN F. E., KOÇAK Ü., YENİCESU İ.

10 TH BIENNIAL CHILDHOOD SYMPOSIUM, 25 - 26 Nisan 2016

- LIV. **Clinical Findings in Patients with 9q Deletion Encompassing the 9q21.11q21.32 Region.**  
TUĞ E., ERGÜN M. A., PERÇİN F. E.  
Erciyes Medical Journal 2016; 38 (3):14, 15 Mart 2016
- LVI. **Gelişme geriliği ve epilepsisi olan birolguda array CGH sonucu**  
KAYHAN G., ERGÜN M. A., PERÇİN F. E.  
3. Nörometabolik dismorfoloji sempozyumu, çeşme, Türkiye, 10 - 12 Mart 2016
- LVII. **Entellektüel Yetersizlik ve Epilepsinin Eşlik ettiği 2 Olguda Array CGH Sonuçları**  
Kayhan G., Ergün M. A., Perçin F. E.  
3. Nörometabolik Dismorfoloji Sempozyumu, İstanbul, Türkiye, 10 - 12 Mart 2016
- LVIII. **Approach to the Dysmorphic Patient**  
Perçin F. E.  
Gevher Nesibe Tıp Günleri 2016 "Tıbbi Genetik ve Klinik Uygulamaları Kongresi", Kayseri, Türkiye, 11 - 13 Şubat 2016, cilt.38, ss.3
- LIX. **Holoprocencephaly noted in case of Mosaic Trisomy 9 Syndrome**  
Mermer S., Perçin F. E., Özek A. M., Bayram M., Yirmibeş Karaoğuz M.  
Medical Genetics and Clinical Applications, Erciyes Medical Journal, Kayseri, Türkiye, 11 - 13 Şubat 2016, cilt.38, ss.46
- LX. **A New Case with Mosaic Trisomy 19Q**  
Ünal A., Kayhan G., Yirmibeş Karaoğuz M., Perçin F. E.  
Medical Genetics and Clinical Applications, Kayseri, Türkiye, 11 - 13 Şubat 2016, cilt.38, ss.32
- LXI. **A Case with 22q11 deletion Syndrome and Anal Anomalies**  
Özyavuz Çubuk P., Yirmibeş Karaoğuz M., Perçin F. E.  
Medical Genetics and Clinical Applications, Kayseri, Türkiye, 11 - 13 Şubat 2016, cilt.38, ss.24
- LXII. **Molecular Cytogenetic Characterization of a Small Supernumerary Marker Chromosome Derived from Chromosome 15**  
Tuğ E., Ergün M. A., Perçin F. E.  
Medical genetic and Clinical Applications, Erciyes Medical Journal, Kayseri, Türkiye, 11 - 13 Şubat 2016, cilt.38, ss.35
- LXIII. **The Fifth Family with MACS syndrome**  
Perçin F. E., Ünal A., Yalçın M. M.  
Medical Genetics and Clinical Applications, Kayseri, Türkiye, 11 - 13 Şubat 2016, cilt.38, ss.17
- LXIV. **Mutation Spectrum of the VHL Gene Mutations**  
Işık E., Solmaz A. E., Atik S., Atik T., Onay H., Perçin F. E., Özkınay F. F.  
Medical Genetics and Clinical Applications, Kayseri, Türkiye, 11 - 13 Şubat 2016, cilt.38, ss.14
- LXV. **MECP2 Duplication Syndrome with Additional Findings**  
Tuğ E., Ergün M. A., Perçin F. E.  
Medical Genetics and Clinical Applications, Kayseri, Türkiye, 11 - 13 Şubat 2016, cilt.38, ss.35
- LXVI. **A Female Patient with Smith Fineman Myers Syndrome**  
Sağdıç S., Perçin F. E.  
Medical Genetics and Clinical Applications, Kayseri, Türkiye, 11 - 13 Şubat 2016, cilt.38, ss.27
- LXVII. **Nadir Hastalıklara Yaklaşım**  
Perçin F. E.  
T.C. Sağlık Bakanlığı Ankara Numune Hastanesi "Nadir Hastalıklar Sempozyumu", Ankara, Türkiye, 29 Şubat 2016
- LXVIII. **Spotlight on the pathogenesis of Kabuki syndrome**  
Bögershausen N., Tsai I. C., Pohl E., Şimşek Kiper P. Ö., Beleggia F., Perçin F. E., Keupp K., Angela M., Alanay Y., Kayserili Karabey H., et al.  
European Human Genetics Conference - ESHG 2015, Glasgow, Scotland, UK, Glasgow, İngiltere, 6 - 09 Haziran 2015
- LXIX. **Primary amenorrhea visual impairment and intellectual disability in a girl with a complex rearrangement involving 5q33 3 and 9q21 2 microdeletions**

Kayhan G., Ergün M. A., Thomas L., Yirmibeş Karaoğuz M., Perçin F. E.  
European Human Genetics Conference –ESHG 2015, Glasgow, İngiltere, 6 - 09 Haziran 2015

- LXX. **T102C and 1438 G A Polymorphisms of The Serotonin 2A Receptor Gene in Etiology and Course of Attention Deficit Hyperactivity Disorder**  
Güney E., İşeri E., Güntekin Ergün S., Perçin F. E., Ergün M. A., Yalçın Ö., Şener Ş.  
6th International Congress on Psychopharmacology & 2nd International Symposium on Child and Adolescent Psychopharmacology, Antalya, Türkiye, 16 - 20 Nisan 2014, ss.1
- LXXI. **A case with Michelin Tire Baby Syndrome**  
TUĞ E., ATASOY H. İ., PERÇİN F. E.  
6th Istanbul Dysmorphology Days, 03 Nisan 2013
- LXXII. **Erken başlangıçlı Cockayne sendromu**  
TUĞ E., PERÇİN F. E.  
2. Nörometabolik Dismorfoloji Sempozyumu, 08 Mart 2013
- LXXIII. **Nance Horan Sendromlu bir Türk ailede yeni bir mutasyon**  
TUĞ E., DİLEK F. N., Javadiyan S., Burdon K., PERÇİN F. E.  
10. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, 19 Aralık 2012
- LXXIV. **Parsiyel monozomi 12p13.33→p13.33 ve parsiyel trizomi 11q14.1→q25’li bir olguda moleküler karyotipleme: Literatürün gözden geçirilmesi.**  
TUĞ E., YİRMİBEŞ KARAOĞUZ M., KAYHAN G., ERGÜN M. A., PERÇİN F. E.  
10. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, 19 Aralık 2012
- LXXV. **9q subtelomerik delesyonlu bir olgu: Ek bulguları ile**  
TUĞ E., ÇAVDARLI B., YİRMİBEŞ KARAOĞUZ M., PERÇİN F. E.  
10. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, 19 Aralık 2012
- LXXVI. **Chromosomal Array Analysis Reveals Partial 11q Duplication and Partial 12p Deletion in A Mildly Affected Case**  
TUĞ E., YİRMİBEŞ KARAOĞUZ M., KAYHAN G., ERGÜN M. A., PERÇİN F. E.  
10. Ulusal tıbbiGenetik Kongresi, Bursa, 2012., Bursa, Türkiye, 18 - 22 Aralık 2012
- LXXVII. **Radioulnar Sinostoz Amegakaryositik Trombositopenili Bir Aile**  
Kayhan G., Ergün M. A., Koçak Eker H., Perçin F. E.  
10. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Bursa, 2012, Bursa, Türkiye, 18 - 22 Aralık 2012, ss.156
- LXXVIII. **Kromozomal yeniden düzenlenmelerde moleküler karyotipleme ile genotip fenotip ilişkisinin belirlenmesi**  
KAYHAN G., ERGÜN M. A., YİRMİBEŞ KARAOĞUZ M., PERÇİN F. E.  
11. Ulusal Tıbbi genetik Kongresi, İstanbul, Türkiye, 24 - 27 Eylül 2014
- LXXIX. **Oküloektodermal sendromlu bir olgu**  
MERMER S., KAYHAN G., PERÇİN F. E.  
11. Ulusal Tıbbi genetik Kongresi, İstanbul, İstanbul, Türkiye, 24 Eylül 2014 - 27 Eylül 2012
- LXXX. **Dopamine D4 Receptor Gene and Attention Deficit Hyperactivity Disorder A Follow up Study**  
Güney E., İşeri E., Güntekin S., Ergün M. A., Perçin F. E.  
International Association for child and adolescent psychiatry and allied professions (IACAPAP) 2012 - 20th World congress, Paris, Fransa, 21 - 25 Temmuz 2012, cilt.60, sa.5, ss.264
- LXXXI. **Microphthalmia**  
PERÇİN F. E.  
European Biotechnology Congress, İstanbul, Türkiye, 28 Eylül - 01 Ekim 2011, cilt.22
- LXXXII. **Three cases with Noonan Syndrome**  
Kayhan G., Perçin F. E.  
5th Istanbul Dysmorphology Days İstanbul, İstanbul, Türkiye, 29 - 30 Nisan 2011, ss.28
- LXXXIII. **Linkage analysis and a novel COL4A5 mutation in a large Turkish family with Alport syndrome.**  
TUĞ E., PERÇİN F. E., PALA E., BAYSOY G.  
9th National Medical Genetics Congress of Turkish Medical Genetics Society with International Participation, Clinical Genetics, 01 Ekim 2010, cilt.78, ss.15



- LXXXIV. **2q37 delesyonlu bir olgu**  
Kayhan G., Erkal Ö., Demir E., Yirmibeş Karaoğuz M., Perçin F. E.  
Endokrinoloji ve Genetik Sempozyumu, Bolu, Türkiye, 8 - 10 Eylül 2009, ss.107
- LXXXV. **De Novo Inv Dup Del (8p) Olan Dismorfik Bir Vakanın Sunumu.**  
ERGÜN M. A., KARAER K., TUĞ E., KOÇ A., PERÇİN F. E.  
VIII. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, 06 Mayıs 2008
- LXXXVI. **Gastrointestinal side effects of citalopram related with MDR1 gene G2677T polymorphism**  
ÖZBEY G., YÜCEL B., ERDOĞAN S., KAN D., EREN N., ARSLAN T., PERÇİN F. E., YÜKSEL N., GÜZEY C., ULUOĞLU C.  
8th Congress of the European Associations for Clinical Pharmacology and Therapeutics, Hollanda, 29 Ağustos - 01 Eylül 2007, cilt.101, ss.51-102
- LXXXVII. **Spondylocostal Dysostosis e Eşlik Eden Tip 1 SCM Olgu Sunumu**  
Yılmaz M. B., Kurt G., Perçin F. E., Baykaner M. K.  
Türk Nöroşirürji Derneği 21. Bilimsel Kongresi, Türk Nöroşirürji Dergisi, Antalya, Türkiye, 20 - 24 Nisan 2007, cilt.17, ss.87
- LXXXVIII. **46,XX karyotypes of abortion materials; due to pregnancy losses or maternal cell contamination?**  
Karaoguz M. Y., PERÇİN F. E., Pala E., Biri A., Kan D., Koc A., Korucuoglu U., Ergun M. A.  
6th European Cytogenetics Conference, İstanbul, Türkiye, 7 - 10 Temmuz 2007, cilt.15, ss.36
- LXXXIX. **A girl with a mosaic ring chromosome 18**  
Ergun M., Koc A., Kan D., Karaer K., Gucuyener K., PERÇİN F. E.  
6th European Cytogenetics Conference, İstanbul, Türkiye, 7 - 10 Temmuz 2007, cilt.15, ss.64-65
- XC. **Severe clinical manifestations with inv(3) (p24p13)dn in a girl**  
Karaer K., Koe A., Ergun M. A., PERÇİN F. E.  
6th European Cytogenetics Conference, İstanbul, Türkiye, 7 - 10 Temmuz 2007, cilt.15, ss.55
- XCI. **A neonate with omphalocele and patent ductus arteriosus with a 46,XX,t(1;2)(q42;q32) karyotype**  
Kaymak A., Koc A., Erkal O., Ergun M. A., PERÇİN F. E.  
6th European Cytogenetics Conference, İstanbul, Türkiye, 7 - 10 Temmuz 2007, cilt.15, ss.65

## Desteklenen Projeler

- Perçin F. E., Ergün M. A., Güntekin Ergün S., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Huzursuz bacak sendromu olan bir ailede yeni nesil dizileme yöntemi ile aday gen/genlerin araştırılması, 2015 - 2020
- Perçin F. E., Karabulut R., Güntekin Ergün S., Ergün M. A., Sönmez K., Türkyılmaz Z., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Hipospadiash çocuklarda total gen ifadesinin araştırılması, 2012 - 2017
- PERÇİN F. E., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Çocukluk çağında mikropenis ile Androjen Reseptör Geni CAG ce GGN tekrar polimorfizmleri arasındaki ilişki (BAP 01/2012-25), 2012 - 2017
- Perçin F. E., Ergün M. A., Güntekin Ergün S., Kolbaşı Özgen G., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Mitokondriyal DNA Mutasyonları, 2012 - 2014
- Perçin F. E., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Etkilenmiş bir ailede oligodontiden sorumlu genin lokalizasyonunun araştırılması, 2012 - 2014
- Perçin F. E., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, 46,XY karyotipli, dişi fenotipli hastalarda etyolojik faktörlerin araştırılması, 2012 - 2014
- Perçin F. E., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Yeni Jenerasyon moleküler yöntemler ve sonuçlarının Konvansiyonel Dizi Analizi yöntemi sonuçları ile karşılaştırılması, 2012 - 2014
- Perçin F. E., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Meme kanserli olgularda BRCA1 ve BRCA2 genlerinin Mikroarray yöntemi ile tekrar dizilenmesi ve sonuçların Konvansiyonel Dizi Analizi yöntemi sonuçları ile karşılaştırılması, 2012 - 2014
- Perçin F. E., Ergün M. A., Taşkın B., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, CYP2D6 genine ait polimorfizmlerin Türk toplumunda araştırılması BAP 01 2012 46, 2012 - 2014
- Perçin F. E., Ergün M. A., Güntekin Ergün S., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Huzursuz bacak sendromu olan bir ailede genetik haritalama yöntemi ile aday gen araştırılması BAP 01 2012 12, 2012 - 2014

- Perçin F. E., Gamm D., Diğer Ülkelerden Üniversiteler Tarafından Desteklenmiş Proje, Mechanism of Retinogenesis in Human Stem Cells, 2010 - 2014
- Perçin F. E., Yirmibeş Karaoğuz M., Bakır A., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, İdiyopatik boy kısalığı olan hastalarda Floresan in situ hibridizasyon ve dizi analizi yöntemleri ile SHOX geninin araştırılması BAP 01 2012 26, 2012 - 2013
- Perçin F. E., Korkmaz M., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Diz osteoartritli hastalarda GDF5 gen polimorfizminin araştırılması Bozok Üniversitesi Araştırma Fonu, 2012 - 2013
- Perçin F. E., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Türk toplumunda Beta Talaseminin Hızlı, Ucuz, Etkin ve Güvenilir Yöntemle Taranması Amacıyla Tarama Testi Geliştirilmesi, 2011 - 2013
- Perçin F. E., Koçak Ü., Kaylıoğlu H., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Onkoloji Hastalarında CYP3A5 Ekspresyonu ile Vinkristin Nörotoksitesisi İlişkisinin Saptanması, 2011 - 2013
- Perçin F. E., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Nedeni Açıklanmamış Mental Retardasyonu olan hastalarda Moleküler Karyotipleme Yöntemi ile Submikroskopik Kromozomal Anomalilerin Araştırılması, 2010 - 2012
- Perçin F. E., Yirmibeş Karaoğuz M., Öztürk Kaymak A., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Prader Willi ve Angelman Sendromlu Hastaların Tanısında Konvansiyonel Sitogenetik Moleküler Sitogenetik ve Moleküler Genetik Yöntemlerin Kullanımı, 2009 - 2011
- PERÇİN F. E., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Majör Depresif Bozukluk Tanısı Almış Hastalarda Plazma Paroksetin Venlafaksin Konsantrasyonları Paroksetin Venlafaksin e Verilen Yanıt Ve Taşıyıcı P Glikoprotein Polimorfizmi Arasındaki İlişkilerin Değerlendirilmesi, 2007 - 2011
- Perçin F. E., Tuğ E., Pala E., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Otozomal Dominant Alport Sendromlu Bir Ailede Bağlantı Analizi, 2008 - 2010
- Perçin F. E., Karaoğlan B., Koç A., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Progresiv Pseudo Romatoid Displazili bir Ailede Bağlantı Analizi , 2007 - 2010
- Perçin F. E., İşeri E., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Dikkat Eksikliği ve Hiperaktivite Bozukluğunda İzlem: Klinik özelliklerin değişimi, seyir üzerine etkili faktörler ve genetik korelasyon, 2008 - 2009
- Perçin F. E., Yirmibeş Karaoğuz M., Coşar B., Koç A., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Ailesel olan ve ailesel olmayan şizofreni hastalarında kromozomal yeni düzenlenimlerin konvansiyonel sitogenetik ve moleküler sitogenetik yöntemlerle incelenmesi , 2007 - 2009
- Perçin F. E., Tuncer C., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Ülseratif Kolit Hastalarında FMF Gen Mutasyonu , 2007 - 2009
- Perçin F. E., Karaer K., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Doğuştan Kalça Çıkığı Hastalığında Bağlantı Analizi, 2007 - 2008
- Perçin F. E., Özgüç M., CB Strateji ve Bütçe Başkanlığı (Kalkınma Bakanlığı) Projesi, Biyobankalama Etkinliklerinde Ulusal Ağ Kurulması, 2006 - 2008
- Perçin F. E., Kerem M., TÜBİTAK Projesi, Klorella türü mikroalglerin kısa barsak sendromunda intestinal adaptasyona etkisi, 2006 - 2008
- Perçin F. E., Yirmibeş Karaoğuz M., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Karyotipi "46,XX" olarak belirlenen spontan abort materyallerinde, anne hücre kontaminasyonunun moleküler teknikler kullanılarak ayırımı , 2005 - 2007
- Perçin F. E., Çetin M., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Preeklampsi Eklampsi ve HELLP Sendromu Riski ile Glutasyon S Transferaz M1 Glutasyon S Transferaz T Mikrozomal Epoksit Hidrolaz ve Aldosteron Sentaz CYP11B2 Genlerinin Polimorfizmi, 2002 - 2005
- Perçin F. E., Akarsu A. N., Perçin S., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Tip I Sindaktili Ailelerinde Bağlantı Analizi, 2002 - 2004
- Perçin F. E., Sarfarazi M., Diğer Ülkelerdeki Kamu Kurumları Tarafından Desteklenmiş Proje, Genom wide search for identification of a gene for open angle glaucoma ve Genom wide search for microphthalmia, 2000 - 2001
- Perçin F. E., Göze İ. A., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Ada enzimi izoenzimlerinin Türk Populasyonunda saptanması ve Tüberkülozlu hastalarda Olası Fenotipik bağıntının araştırılması, 1999 - 2001
- Perçin F. E., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Süperoksit Dismutaz Enziminin Türk Populasyonunda ve Down Sendromlu Bireylerdeki Fenotipik Dağılımı ve Aktivitesinin Belirlenmesi, 1998 - 2001
- Perçin F. E., Süngü S., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Puva Tedavisi Gören Bireylerde SCE Sıklığının Araştırılması, 1998 - 2001

Perçin F. E., NATO Destekli Araştırma Projesi, Otozomal Resessif Mikroftalmi Geninin Pozisyonel Haritalaması ve Mutasyon Taraması, 1998 - 1999

Perçin F. E., Sezgin İ., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Türkiye'de ESD ve PGM1 Enzim Sistemleri ABO ve Rh Kan Gruplarının Polimorfizmi, 1992 - 1994

## **Bilimsel Dergilerdeki Faaliyetler**

International Journal of Genetics and Genomics, Editörler Kurulu Üyesi, 2020 - Devam Ediyor

World Journal of Methodoloji, Editörler Kurulu Üyesi, 2015 - 2019

## **Bilimsel Kuruluşlardaki Üyelikler / Görevler**

TÜBİTAK-TEYDEB Biyoteknoloji, Tarım, Çevre ve Gıda Teknolojileri grubu Yürütme komitesi/ÇPDK çağrılı projeler danışma kurulu üyeliği, Bilim Kurulu Üyesi, 2017 - 2019, Türkiye

TUSEB Genom ve Biyoenformatik bilim kurulu üyeliği, Bilim Kurulu Üyesi, 2016 - 2018, Türkiye

Tıbbi Genetik Derneği, Yönetim Kurulu Üyesi, 2005 - 2007, Türkiye

## **Bilimsel Danışmanlıklar**

TÜBİTAK, Bilimsel Projeler İçin Yapılan Danışmanlık, Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri, Türkiye, 2022 - Devam Ediyor

TÜBİTAK-TEYDEB Biyoteknoloji, Tatım, Çevre ve Gıda Teknolojileri grubu Yürütme Komitesi /ÇPDK Çağrılı projeler danışma kurulu üyeliği, Kurum veya Organizasyonlar İçin Yapılan Danışmanlık, Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri, Türkiye, 2017 - 2019

TUSEB, Kurum veya Organizasyonlar İçin Yapılan Danışmanlık, Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri, Türkiye, 2016 - 2018

Sağlık Bakanlığı, Kurum veya Organizasyonlar İçin Yapılan Danışmanlık, Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri, Türkiye, 2012 - 2012

Sağlık Bakanlığı, Kurum veya Organizasyonlar İçin Yapılan Danışmanlık, Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri, Türkiye, 2005 - 2011

## **Etkinlik Organizasyonlarındaki Görevler**

Perçin F. E., Kayserili Karabay H., VI. Dysmorphology Days, Bilimsel Kongre / Sempozyum Organizasyonu, İstanbul, Türkiye, Mayıs 2013

Perçin F. E., II. Ankara Genetik Günleri, Bilimsel Kongre / Sempozyum Organizasyonu, Ankara, Türkiye, Nisan 2013

Perçin F. E., Kayserili H., V. Dysmorphology Days , Bilimsel Kongre / Sempozyum Organizasyonu, İstanbul, Türkiye, Nisan 2011

Perçin F. E., Dündar M., Endokrin hastalıklar ve Genetik Sempozyumu , Bilimsel Kongre / Sempozyum Organizasyonu, Bolu, Türkiye, Ekim 2009

Perçin F. E., Lüleci G., VIII. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi Çanakkale, Bilimsel Kongre / Sempozyum Organizasyonu, Çanakkale, Türkiye, Mayıs 2008

Perçin F. E., Özçelik T., Prenatal Tanı ve Tıbbi Genetik Kongresi , Bilimsel Kongre / Sempozyum Organizasyonu, Kayseri, Türkiye, Mayıs 2006

Perçin F. E., Çolak A., Sezgin İ., III. Tıbbi Genetik Sempozyumu , Bilimsel Kongre / Sempozyum Organizasyonu, Sivas, Türkiye, Eylül 2004

## Metrikler

Yayın: 329

Atf (WoS): 1521

Atf (Scopus): 1604

H-İndeks (WoS): 17

H-İndeks (Scopus): 18

## Kongre ve Sempozyum Katılımı Faaliyetleri

15. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Oturum Başkanı, Muğla, Türkiye, 2022
15. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Oturum Başkanı, Muğla, Türkiye, 2022
27. Ergen Günleri, Davetli Konuşmacı, Aydın, Türkiye, 2022
10. Ulusal Pediatrik Dermatoloji Günleri, Davetli Konuşmacı, Eskişehir, Türkiye, 2022
10. Ulusal Pediatrik Dermatoloji Günleri, Oturum Başkanı, Eskişehir, Türkiye, 2022
7. Uluslararası Erciyes Tıp Tıbbi Genetik Kongresi, Davetli Konuşmacı, Kayseri, Türkiye, 2022
1. Ulusal HematoOnkoGenetik Kongresi, Oturum Başkanı, Antalya, Türkiye, 2021
6. Uluslararası Katılımlı Erciyes Tıp Tıbbi Genetik Kongresi, Davetli Konuşmacı, Kayseri, Türkiye, 2021
4. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, Oturum Başkanı, İzmir, Türkiye, 2021
- Nadir Hastalıklar Günü Online Sempozyum, Oturum Başkanı, Ankara, Türkiye, 2021
- Covid-19 Pandemisinde Pediatrik Nadir Hastalıklara Yaklaşım, Davetli Konuşmacı, Lefkoşa, Kıbrıs (Kkct), 2021
14. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Oturum Başkanı, Ankara, Türkiye, 2020
- Endokrinoloji/ Metabolizma Hastalıkları, kadın sağlığı ve 7. Gebelik sempozyumu, Davetli Konuşmacı, Ankara, Türkiye, 2020
- Nadir Hastalıklar Günü 28 Şubat 2020, Davetli Konuşmacı, Ankara, Türkiye, 2020
1. Bursa uluslararası katılımlı genetik Günleri: dermatogenetik sempozyumu, Oturum Başkanı, Bursa, Türkiye, 2020
- XXIV. Prof. Dr. A. Lütfü Tat sempozyumu, Davetli Konuşmacı, Ankara, Türkiye, 2019
2. Genetikte güncel tedaviler sempozyumu, Oturum Başkanı, Konya, Türkiye, 2019
4. Ulusal çocuk genetik Kongresi , Oturum Başkanı, Ankara, Türkiye, 2019
- 13th Balkan Kongresi, Oturum Başkanı, Edirne, Türkiye, 2019
3. Ege Endokrin hastalıklar ve genetik sempozyumu, Oturum Başkanı, İzmir, Türkiye, 2019
- Nadir hastalıklar günü, Davetli Konuşmacı, Ankara, Türkiye, 2019
- Nadir hastalıklar günü, Oturum Başkanı, Ankara, Türkiye, 2019
- Erciyes Genetik Günleri 2019, Oturum Başkanı, Kayseri, Türkiye, 2019
- Erciyes Genetik Günleri 2019, Davetli Konuşmacı, Kayseri, Türkiye, 2019
13. Uluslararası katılımlı ulusal Tıbbi Genetik Kongresi , Davetli Konuşmacı, Antalya, Türkiye, 2018
- Uluslararası katılımlı 13. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi , Oturum Başkanı, Antalya, Türkiye, 2018
- Fetal tıp ve Prenatal Tanı Kongresi , Oturum Başkanı, Ankara, Türkiye, 2018
- Fetal Tıp ve Prenatal tanı Kongresi , Panelist, Ankara, Türkiye, 2018
- Fetal Tıp ve Prenatal Tanı Kongresi , Panelist, Ankara, Türkiye, 2018
- Erciyes Tıp Genetik Günleri , Davetli Konuşmacı, Kayseri, Türkiye, 2018
- Nadir hastalıklar, Panelist, Ankara, Türkiye, 2018
3. Hematolojik genetik sempozyumu, Oturum Başkanı, İzmir, Türkiye, 2018
- Nadir hastalıklar sempozyumu, Davetli Konuşmacı, Ankara, Türkiye, 2018
3. Ulusal çocuk genetik sempozyumu, Oturum Başkanı, Antalya, Türkiye, 2017
- Tıbbi Genetikte Algoritmalar Sempozyumu, Davetli Konuşmacı, Ankara, Türkiye, 2017
- Erciyes Tıp Genetik Günleri , Davetli Konuşmacı, Kayseri, Türkiye, 2017
- Erciyes Genetik Günleri, Oturum Başkanı, Kayseri, Türkiye, 2017
- G.Ü Tıp Fakültesi Kadın sağlığı ve hastalıkları AD seminerleri, Davetli Konuşmacı, Ankara, Türkiye, 2016
3. Nörometabolik dismorfoloji sempozyumu, Oturum Başkanı, İstanbul, Türkiye, 2016

Nadir hastalıklar sempozyumu, Davetli Konuşmacı, Ankara, Türkiye, 2016  
Gevher Nesibe Tıp Günleri 2016 ve Tıbbi Genetik ve Klinik uygulamaları Kongresi , Davetli Konuşmacı, Kayseri, Türkiye, 2016  
2. Ulusal çocuk genetik sempozyumu, Oturum Başkanı, Samsun, Türkiye, 2015  
6. Uluslararası Tıbbi Etik Proje Yarışması Ödül Töreni, Davetli Konuşmacı, Ankara, Türkiye, 2015  
Türk Pedodonti Derneği Ankara Şubesi Bahar Konferansları, Davetli Konuşmacı, Ankara, Türkiye, 2015  
G.Ü. KBB AD seminerleri, Davetli Konuşmacı, Ankara, Türkiye, 2014  
I. Hematolojik genetik sempozyumu, Oturum Başkanı, İzmir, Türkiye, 2013  
I. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Oturum Başkanı, İzmir, Türkiye, 2013  
6. ARM derneği Aile Toplantısı, Davetli Konuşmacı, Ankara, Türkiye, 2013  
ARM derneği aile toplantısı, Davetli Konuşmacı, Ankara, Türkiye, 2013  
6. İstanbul Dismorfoloji Günleri , Oturum Başkanı, İstanbul, Türkiye, 2013  
II. Ankara Genetik Günleri, Davetli Konuşmacı, Ankara, Türkiye, 2013  
2. Nörometabolik dismorfoloji sempozyumu, Oturum Başkanı, İstanbul, Türkiye, 2013  
II. Uluslararası katılımlı Lizozomal hastalıklar Kongresi , Oturum Başkanı, Girne, Kıbrıs (Kktc), 2012  
Türk Plastik Rekonstrüktif ve Estetik Cerrahi Derneği 33. Kurultayı, Davetli Konuşmacı, İzmir, Türkiye, 2011  
G.Ü Tıp Fakültesi Çocuk Hematoloji Bilim Dalı seminerleri, Davetli Konuşmacı, Ankara, Türkiye, 2011  
G.Ü Tıp Fakültesi Çocuk Hematoloji Bilim dalı seminerleri, Davetli Konuşmacı, Ankara, Türkiye, 2011  
Vth Dysmorphology Days, Oturum Başkanı, İstanbul, Türkiye, 2011  
G.Ü Tıp Fakültesi Nöroloji AD seminerleri, Davetli Konuşmacı, Ankara, Türkiye, 2011  
9.Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi , Davetli Konuşmacı, İstanbul, Türkiye, 2010  
IV. Dysmorphology Days, Oturum Başkanı, İstanbul, Türkiye, 2009  
G.Ü Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve doğum kliniği uzmanlık sonrası eğitim toplantısı II, Davetli Konuşmacı, Ankara, Türkiye, 2008  
Başkent Üniversitesi Tıbbi Genetik AD seminerleri, Davetli Konuşmacı, Ankara, Türkiye, 2007  
Ankara Üniversitesi. tıp Fakültesi Tıbbi Genetik AD seminerleri, Davetli Konuşmacı, Ankara, Türkiye, 2006  
G.Ü Tıp Fakültesi Ortopedi AD seminerleri, Davetli Konuşmacı, Ankara, Türkiye, 2006  
G.Ü Tıp Fakültesi Göz sağlığı ve hastalıkları AD seminerleri, Davetli Konuşmacı, Ankara, Türkiye, 2005

## Burslar

Genom-Side search for identification of a gene for Open-Angle glaucoma , Diğer Resmi Kurumlar, 2000 - 2001  
otozomal resessif miktoftalmi geninin pozisyonel haritalaması ve mutasyon taraması (NATO B2), TÜBİTAK, 1998 - 1999

## Ödüller

Çavdarlı B., Ozturk F. N., Güntekin Ergün S., Ergün M. A., Doğan O., Perçin F. E., "Intelligent Ratio: A New Method for Carrier and Newborn Screening in Spinal Muscular Atrophy", Güven Sağlık Grubu; XIII. Dr. Aysun-Ahmet Küçükkel Tıp Ödülleri / En İyi Bilimsel Araştırma Ödülü, Mart 2021  
Sezer A., Savaş A., Kazan H. H., Perçin F. E., Two siblings with a rare diagnosis, Raymond tepe X-linked syndromic mental retardation, Erciyes Genetik Günleri 2019 Kayseri, Mart 2019  
Demirbaş M. H., Özbudak P., Serdaroğlu A., Perçin F. E., A novel mutation in HECW2 gene resulting neurodevelopmental disorder with hypotonia, seizures, and absent language, Erciyes Genetik Günleri, Kayseri, Mart 2019  
Sezer A., Ergün M. A., Kayhan G., Perçin F. E., A combined oxidative phosphorylation deficiency 10 case in a neon- consanguineous family, Erciyes Genetik Günleri 2019 Kayseri, Mart 2019  
Perçin F. E., Kayhan G., Sezer A., Koç A., Ergün M. A., A patient with two syndrome due to paternal uniparental disomy of chromosome 2 (pUPD2) related with homozygous novel mutations of the RAB3GAP1 and UNC80 genes, Erciyes Genetik Günleri 2018 Kayseri, Mart 2018  
Perçin F. E., Sezer A., Kayhan G., Without the hotspot mutation, Trismus-pseudocamptodactyly syndrome is possible?,

Erciyes Genetik Günleri Kayseri, Mart 2017

Işık E., Solmaz A., Atik S., Atik T., Onay H., Perçin F. E., Özkınay F. F., Mutation spectrum of the VHL gene mutations., Erciyes Genetik Günleri Kayseri, Şubat 2016

Perçin F. E., Ünal A., Yalçın M., The fifth family with MACS syndrome, Erciyes Genetik Günleri, Kayseri, Şubat 2016

Tuğ E., Atasoy H., Perçin F. E., A case with Michelin Tire Baby Syndrome, 6. İstanbul Dismorfoloji Günleri, Mayıs 2013

Tuğ E., Perçin F. E., Linkage analysis and a novel COL4A5 mutation in a large Turkish family with Alport syndrome, Tıbbi Genetik Derneği, Aralık 2010

Çavdarlı B., Karaer K., Ergün M. A., Perçin F. E., Weil Marchesani Sendromlu bir olgu, Endokrin Hastalıklar Ve Genetik Sempozyumu, Ekim 2009

Çavdarlı B., Kararer K., Ünlüsoy A., Perçin F. E., Anhidrozisli konjenital ağrı duyarsızlığı, Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi Çanakkale, Mayıs 2008

Karaer K., Yüksel N., Perçin F. E., DuPan Syndrome: The first Turkish patient, VIII. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi Çanakkale, Mayıs 2008

## **Akademi Dışı Deneyim**

Kamuya Bağlı Araştırma Merkezi, Gazi Üniversitesi, Dahili Tıp Bilimleri

Diğer, Gazi Üniversitesi, Dahili Tıp Bilimleri

Kamu Kuruluşu, Gazi Üniversitesi, Dahili Tıp Bilimleri

Kamu Kuruluşu, Gazi Üniversitesi, Dahili Tıp Bilimleri