

## Asst. Prof. GÜLSÜM KAYHAN

### Personal Information

**Office Phone:** [+90 0312 202 4636](tel:+9003122024636) Extension: 4707

**Email:** [gulsumkayhan@gazi.edu.tr](mailto:gulsumkayhan@gazi.edu.tr)

**Web:** <https://avesis.gazi.edu.tr/gulsumkayhan>

### International Researcher IDs

ScholarID: AgPMCxoAAAAJ

ORCID: 0000-0002-4286-243X

Publons / Web Of Science ResearcherID: AHH-9341-2022

ScopusID: 50661452200

Yoksis Researcher ID: 134376

### Education Information

Expertise In Medicine, Gazi University, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, Turkey 2009 - 2014

Undergraduate, Gazi University, Tıp Fakültesi, Tıp Pr., Turkey 2001 - 2007

### Research Areas

Health Sciences

### Academic Titles / Tasks

Assistant Professor, Gazi University, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri, 2020 - Continues

Lecturer, Gazi University, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri, 2018 - 2020

Expert, Gazi University, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri, 2014 - 2018

Research Assistant, Gazi University, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri, 2009 - 2014

Research Assistant, Universitaet zu Köln, Institute Of Human Genetics, Molecular Genetic Testing And Research Laboratories, 2013 - 2013

### Published journal articles indexed by SCI, SSCI, and AHCI

- I. **A case of U2AF2 -related developmental disorder: long-term follow-up and expansion of the phenotype.**  
MULAYIM M. F., DEMİRBAŞ M. H., Percin F. E., ARHAN E., KAYHAN G.  
Clinical dysmorphology, vol.33, no.4, pp.171-175, 2024 (SCI-Expanded)
- II. **Geleophysic dysplasia and Weill-Marchesani syndrome: ADAMTSL2 a possible common gene.**  
Duzenli T., Uysal B. S., Ulas B., Kayhan G.  
Ophthalmic genetics, vol.45, no.5, pp.499-505, 2024 (SCI-Expanded)
- III. **A 37-kb Deletion in Region 16p13.3 in an Infant with Osteopetrosis and Congenital Diarrhea Including the CLCN7 and PERCC1 Genes**  
Sandal S., KAYHAN G., Kahvecioglu D., Vezir E., Kilic A., Kose A., Ersun M. T., Derme T., BAHAP Y., Dereci S., et al.  
MOLECULAR SYNDROMOLOGY, vol.15, no.5, pp.427-431, 2024 (SCI-Expanded)

- IV. **Progressive Familial Intrahepatic Cholestasis Associated With Ubiquitin-Specific Peptidase 53 Gene Variant Presented with Acute-on-Chronic Liver Failure in Turkish Siblings**  
Düztaş D. T., ÖZTÜRK H., KAYHAN G., SARI S., EĞRİTAŞ GÜRKAN Ö., SÖZEN M. H., DALGIÇ B., DALGIÇ A.  
Experimental and Clinical Transplantation, vol.22, pp.149-153, 2024 (SCI-Expanded)
- V. **A Cockayne-Syndrome-Like Phenotype with a Homozygous Truncating UVSSA Variant: Might This Be a New Cause?**  
BAHAP Y., KAYHAN G.  
Molecular Syndromology, vol.15, no.4, pp.324-327, 2024 (SCI-Expanded)
- VI. **THE CLINICAL AND GENETIC CHARACTERISTICS OF RETINOBLASTOMA PATIENTS IN A SINGLE CENTER WITH FOUR NOVEL RB1 VARIANTS**  
VURAL Ö., ATALAY H. T., KAYHAN G., TARLAN B., OKUR A., Pınarlı F., KARADENİZ C.  
PEDIATRIC BLOOD & CANCER, 2023 (SCI-Expanded)
- VII. **Long-term follow-up and novel variant in Suleiman-El-Hattab syndrome: Expanding the genotypic and clinical spectrum of a rare neurodevelopmental disorder**  
SEZER A., KAYHAN G., Percin F. E.  
European Journal of Medical Genetics, vol.66, no.9, 2023 (SCI-Expanded)
- VIII. **Expanding the phenotype and genotype in Thauvin-Robinet-Faivre syndrome: A new patient with a novel variant and additional clinical findings**  
DÜZENLİ T., Sezer A., KAYHAN G., ARSLAN A., Percin F. E.  
American Journal of Medical Genetics, Part A, vol.191, no.8, pp.2232-2239, 2023 (SCI-Expanded)
- IX. **Cystic hygroma: a single-centre experience.**  
Özdemir H., Karçaaltıncaba D., Kayhan G., Çalış P., Tuğ E., Taner M. Z., Bayram M., Karaoğuz M.  
Singapore medical journal, 2023 (SCI-Expanded)
- X. **Clinical and genetic characteristics of retinoblastoma patients in a single center with four novel RB1 variants**  
Vural Ö., Atalay H. T., Kayhan G., Tarlan B., Oral M., Okur A., Pınarlı F. G., Karadeniz C.  
International Journal of Ophthalmology, vol.16, no.8, pp.1274-1279, 2023 (SCI-Expanded)
- XI. **Novel Compound Heterozygous Mutations of TGM1 Gene Identified in a Turkish Collodion Baby Diagnosed with Non-Bullous Congenital Ichthyosiform Erythroderma**  
Gülnerman E. K., HANEDAN N., AKILLIOĞLU M., KAYHAN G., ADIŞEN E., ERDEM Ö., HIRFANOĞLU İ. M., ERGENEKON N. E., ÖNAL E. E., TÜRKYILMAZ C., et al.  
Annals of Dermatology, vol.35, 2023 (SCI-Expanded)
- XII. **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., ŞIŞMANLAR EYÜBOĞLU T., PERÇİN F. E.  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, vol.191, no.1, pp.220-227, 2023 (SCI-Expanded)
- XIII. **Two distinct syndromic children with T-acute lymphoblastic leukemia: Noonan syndrome and Sotos syndrome**  
KAYA Z., Keser E., Atalay E., KAYHAN G., Karamercan S., Topuz B., Kirkiz S., KOÇAK Ü.  
Leukemia Research, vol.123, 2022 (SCI-Expanded)
- XIV. **17 B-Hydroxysteroid Dehydrogenase Type 3 Deficiency Diagnosed in Early Childhood**  
ÖNER G., DÖĞER E., KAYHAN G., ÇAMURDAN M. O., BİDECİ A.  
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, vol.95, no.SUPPL 2, pp.393, 2022 (SCI-Expanded)
- XV. **Thyroid hormone receptor resistance alpha: Case report**  
SOLMAZ N., KINALI ÇETİN Y., KAYHAN G., DÖĞER E., ÇAMURDAN M. O., BİDECİ A.  
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, vol.95, no.SUPPL 2, pp.410, 2022 (SCI-Expanded)
- XVI. **Case with HOXA gene cluster delete**  
Ozdemir E. K., DÖĞER E., KAYHAN G., ÇAMURDAN M. O., BİDECİ A.  
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, vol.95, no.SUPPL 2, pp.315-316, 2022 (SCI-Expanded)
- XVII. **Infantile Hypercalcemia Type 2 Due to Novel Mutation in SLC34A1 Gene**  
ÖNER G., DÖĞER E., Ceylaner S., KAYHAN G., BİDECİ A., ÇAMURDAN M. O.

HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, vol.95, no.SUPPL 2, pp.150, 2022 (SCI-Expanded)

- XVIII. 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, vol.48, no.11, pp.7371-7378, 2021 (SCI-Expanded)
- XIX. 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, no.3, pp.1043-1048, 2021 (SCI-Expanded)
- XX. 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, vol.28, pp.895, 2020 (SCI-Expanded)
- XXI. A Duplication Upstream of SOX9 Associated with SRY Negative 46,XX Ovotesticular Disorder of Sex Development: A Case Report**  
Mengen E., KAYHAN G., Kocaay P., Ucakturk S. A.  
JOURNAL OF CLINICAL RESEARCH IN PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY, vol.12, no.3, pp.308-314, 2020 (SCI-Expanded)
- XXII. 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, vol.160, no.6, pp.309-315, 2020 (SCI-Expanded)
- XXIII. 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, vol.62, no.12, 2019 (SCI-Expanded)
- XXIV. Prenatal diagnosis of campomelic dysplasia due to *SOX9* deletion**  
Kayhan G., Calis P., Karcaaltincaba D., Tuğ E.  
JOURNAL OF OBSTETRICS AND GYNAECOLOGY, no.8, pp.1175-1176, 2019 (SCI-Expanded)
- XXV. A case of panhypopituitarism 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, vol.91, pp.179, 2019 (SCI-Expanded)
- XXVI. 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, vol.27, pp.384-385, 2019 (SCI-Expanded)
- XXVII. Eight new patient with autosomal recessive hereditary spastic paraplegia diagnosed via WES analysis**  
Sezer A., Kayhan G., Gücüyener K., Ergün M. A., Perçin F. E.  
BALKAN MEDICAL JOURNAL, vol.22, no.1, pp.207, 2019 (SCI-Expanded)
- XXVIII. Ten patients with single gene disorders diagnosed by chromosomal microarray**  
Kayhan G., Perçin F. E.  
BALKAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, vol.22, no.1, pp.128, 2019 (SCI-Expanded)
- XXIX. 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, no.27, pp.1-688, 2019 (SCI-Expanded)
- XXX. 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, vol.63, no.6, pp.548-557, 2019 (SSCI)
- XXXI. A new patient with dual diagnosis: not as rare as assumed**  
Sezer A., Kazancioğlu E., Kayhan G., Türkyılmaz C., Perçin F. E.

- BALKAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, vol.22, no.1, pp.130, 2019 (SCI-Expanded)
- XXXII. **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, vol.26, pp.423-424, 2018 (SCI-Expanded)
- XXXIII. **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, vol.26, pp.466, 2018 (SCI-Expanded)
- XXXIV. **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, vol.22, no.8, pp.474-480, 2018 (SCI-Expanded)
- XXXV. **Molecular karyotyping in ten patients with isolated anorectal malformation**  
Özyavuz Çubuk P., Perçin F. E., Kayhan G.  
EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, vol.26, pp.113-819, 2018 (SCI-Expanded)
- XXXVI. **Birt-Hogg-Dube Syndrome with a Novel Mutation in the FLCN Gene**  
KAYHAN G., YILMAZ DEMİRCİ N., Turktas H., ERGÜN M. A.  
GENETIC TESTING AND MOLECULAR BIOMARKERS, vol.21, no.10, pp.632-634, 2017 (SCI-Expanded)
- XXXVII. **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, vol.90, no.4, pp.334-342, 2016 (SCI-Expanded)
- XXXVIII. **OCULOECTODERMAL SYNDROME: A NEW CASE WITH GIANT CELL GRANULOMAS AND NON-OSSIFYING FIBROMAS**  
Mermer S., Kayhan G., Karacelebi E., Percin F. E.  
GENETIC COUNSELING, vol.27, no.1, pp.77-81, 2016 (SCI-Expanded)
- XXXIX. **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, vol.164, no.7, pp.1770-1776, 2014 (SCI-Expanded)
- XL. **The evaluation of long-term effects of ionizing radiation through measurement of current sister chromatid exchange (SCE) rates in radiology technologists, compared with previous SCE values**  
Tuğ E., Kayhan G., Kan D., Guntekin S., Ergün M. A.  
MUTATION RESEARCH-GENETIC TOXICOLOGY AND ENVIRONMENTAL MUTAGENESIS, vol.757, no.1, pp.28-30, 2013 (SCI-Expanded)
- XLI. **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, vol.524, no.2, pp.355-360, 2013 (SCI-Expanded)
- XLII. **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, vol.21, 2013 (SCI-Expanded)

## Articles Published in Other Journals

- I. **REPLY TO LETTER TO THE EDITOR BY MEZA-ESPINOZA AND COLLEAGUES**  
YİRMİBEŞ KARAOĞUZ M., URTEKİN E., KAYHAN G., KAZANCIOĞLU E.  
JOURNAL OF ISTANBUL FACULTY OF MEDICINE-ISTANBUL TIP FAKULTESİ DERGİSİ, 2024 (ESCI)
- II. **Inactivation of KDM1A with the concurrent presence of MGUS in a patient with GIP-dependent Cushings syndrome and the vanishing effect of octreotide therapy**

BARLAS T., KAYHAN G., YALÇIN M. M., CERİT E. T., AKTÜRK M. Y., TÖRÜNER F. S., SÖZEN T. S., POYRAZ A., KARAKOÇ M. A., EROĞLU ALTINOVA A.

The Endocrine Society, vol.2, 2024 (Peer-Reviewed Journal)

- III. **A Rare Prenatal Case: Greig Cephalopolysyndactyly Syndrome**  
HAKÇIL T., KAYHAN G., NAS T., TELLİ CELTEMEN P., YİRMİBEŞ KARAOĞUZ M.  
GAZI MEDICAL JOURNAL, vol.35, pp.208-211, 2024 (ESCI)
- IV. **An Unusual Diagnostic Journey Through MLPA: From Spinal Muscular Atrophy to a Severe Case of Prader-Willi Syndrome**  
Göktaş E., Okur Altundaş B., Tarım H., Kayhan G., Zamani A., Yıldırım M. S.  
Journal of clinical practice and research, vol.45, no.5, pp.528-533, 2023 (Peer-Reviewed Journal)
- V. **PREDICTION OF GENOTYPE POSITIVITY IN PATIENTS WITH KIDNEY DISEASE USING MACHINE LEARNING**  
Ural Z., Helvacı Ö., Kayhan G., Fidan H. K., Söylemezoğlu H. O., Güz G., Derici Ü.  
BANTAO JOURNAL, vol.20, pp.39-40, 2022 (ESCI)
- VI. **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, vol.30, no.4, pp.258-262, 2022 (Peer-Reviewed Journal)
- VII. **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, vol.44, no.3, pp.299-305, 2022 (ESCI)
- VIII. **A PARTIAL TRISOMY 9 CASE WITH DICENTRIC CHROMOSOME; AN UNBALANCED PRODUCT OF A MATERNAL RECIPROCAL TRANSLOCATION DUE TO THE ADJACENT-2 SEGREGATION**  
Urtekin E., Kayhan G., Kazancıoğlu E., Yirmibeş Karaoğuz M.  
JOURNAL OF ISTANBUL FACULTY OF MEDICINE-ISTANBUL TIP FAKULTESİ DERGİSİ, vol.85, pp.279-284, 2022 (ESCI)
- IX. **Two patients with Epidemolisis Bullosa**  
SAVAŞ A., SEZER A., KAYHAN G., ADIŞEN E., PERÇİN F. E.  
Gazi Medical Journal, vol.31, no.2, 2020 (ESCI)
- X. **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, vol.31, no.2, 2020 (ESCI)
- XI. **SMN1 gen delesyonu dışlanmış Spinal Musküler Atrofi ön tanılı çocuklarda etiyolojinin tüm ekzom dizi analizi verilerine dayanarak retrospektif olarak araştırılması**  
SEZER A., DEMİR E., KAYHAN G., ERGÜN M. A., TUĞ E.  
Gazi Medical Journal, 2020 (ESCI)
- XII. **Two new patients diagnosed with Trichothiodystrophy type 1**  
Sezer A., Kayhan G., Gücüyener K., Bideci A., Perçin F. E.  
Gazi Medical Journal, vol.31, no.2, 2020 (ESCI)
- XIII. **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, vol.41, pp.50-51, 2019 (Peer-Reviewed Journal)
- XIV. **A new family with 3q27.3q29 İnterstitial Deletion**  
Kayhan G., Savaş A., Yirmibeş Karaoğuz M., Perçin F. E.  
GAZI MEDICAL JOURNAL, vol.30, no.1, pp.1-101, 2019 (Scopus)
- XV. **ADNP Gene in the Etiology of Syndromic Autism: A case report**  
SEZER A., KAYHAN G., ERGÜN M. A., PERÇİN F. E.  
Gazi Medical Journal, vol.30, no.1, pp.1-101, 2019 (Scopus)
- XVI. **A new family with 3q27.3.3q29 interstitial deletion**  
KAYHAN G., SAVAŞ A., YİRMİBEŞ KARAOĞUZ M., PERÇİN F. E.

- Gazi Medical Journal, vol.30, no.1, pp.32, 2019 (Scopus)
- XVII. **Akraba Evliliklerine Genetik Yaklaşım**  
KAYHAN G., ERGÜN M. A.  
Türkiye Klinikleri Tıbbi Genetik-Özel Konular, vol.81, no.4, 2019 (Non Peer-Reviewed Journal)
- XVIII. **The Pathogenic Role of Xp22.31 copy number variations and literature review**  
KAYHAN G., ERGÜN M. A., PERÇİN F. E.  
Gazi Medical Journal, vol.30, no.1, pp.1-101, 2019 (Scopus)
- XIX. **Deletion of the SOX3 Gene Causes Panhypopituitarism: A Case Report**  
KAYHAN G., DEMİRBAŞ M. H., PERÇİN F. E.  
Gazi Medical Journal, vol.30, no.1, pp.1-101, 2019 (Scopus)
- XX. **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, vol.30, no.1, pp.1-101, 2019 (Scopus)
- XXI. **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, vol.40, no.2, pp.35-79, 2018 (Peer-Reviewed Journal)
- XXII. **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, vol.40, no.2, pp.69, 2018 (Peer-Reviewed Journal)
- XXIII. **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, vol.40, no.2, 2018 (Scopus)
- XXIV. **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, vol.40, no.2, pp.35-79, 2018 (Peer-Reviewed Journal)
- XXV. **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, vol.40, no.2, 2018 (Scopus)
- XXVI. **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, vol.40, no.2, pp.70-73, 2018 (Peer-Reviewed Journal)
- XXVII. **Background of a carrier family with a long inversion of chromosome 2 detected via karyotyping and aCGH analysis**  
YİRMİBEŞ KARAOĞUZ M., SEZER A., KAYHAN G.  
ERCIYES MEDICAL JOURNAL, vol.40, no.2, 2018 (Scopus)
- XXVIII. **Clinical and submicroscopic findings of two prenatal cases with inv dup del (8p) syndrome**  
Sezer A., Bayram M., Kayhan G., Unal A., Ozdemir H., Karcaaltincaba D., Karaoguz M.  
GENE REPORTS, vol.10, pp.75-78, 2018 (ESCI)
- XXIX. **Normal Karyotipe Sahip Usg Anomalisi Olan Fetüslerde Kromozomal Mikroarray Ve Yeni Nesil Dizi Analizi**  
KAYHAN G., ERGÜN M. A.  
Türkiye Klinikleri Journal of Medical Genetics, vol.3, no.1, pp.70-73, 2018 (Peer-Reviewed Journal)
- XXX. **A report of two infertile patients with isodicentric short arm of chromosome Y**  
KAYHAN G., ALTAN M., SEZER A., ERGÜN M. A., YİRMİBEŞ KARAOĞUZ M.  
ERCIYES MEDICAL JOURNAL, vol.39, pp.51, 2017 (Peer-Reviewed Journal)
- XXXI. **Prenatal diagnosis of a complex chromosomal rearrangement by the usage of conventional and array karyotyping**  
Tuğ E., Yirmibeş Karaoguz M., Kayhan G., Ergün M. A.

- ERCIYES MEDICAL JOURNAL, vol.39, pp.70, 2017 (Peer-Reviewed Journal)
- XXXII. **Partial trisomy 3q and van der Woude syndrome due to the complex chromosomal rearrangement consisting maternally inherited unbalanced reciprocal translocation and inverted insertion**  
KAYHAN G., ÖZYAVUZ ÇUBUK P., ERGÜN M. A., YİRMİBEŞ KARAOĞUZ M.  
ERCIYES MEDICAL JOURNAL, vol.39, pp.64, 2017 (Peer-Reviewed Journal)
- XXXIII. **Is hypopigmented skin patch a new symptom of Roberts/SC phocomelia syndrome**  
Perçin F. E., Sezer A., Kayhan G.  
ERCIYES MEDICAL JOURNAL, vol.39, pp.10, 2017 (Peer-Reviewed Journal)
- XXXIV. **A new case with mosaic trisomy 19q**  
ÜNAL A., KAYHAN G., YİRMİBEŞ KARAOĞUZ M., PERÇİN F. E.  
Erciyes Medical Journal, vol.38, no.1, pp.32, 2016 (Peer-Reviewed Journal)
- XXXV. **Kromozomal Bozukluklara Bağlı Oluşan Sendromlar Syndromes Related with Chromosomal Abnormalities**  
KAYHAN G., ERGÜN M. A.  
Türkiye Klinikleri J Orthop Traumatol-Special Topics, vol.5, no.2, pp.8-11, 2012 (Non Peer-Reviewed Journal)
- XXXVI. **CYTOGENETIC ANALYSES OF SPONTANEOUS ABORTION MATERIALS REVEALED FREQUENTLY NOTED AND RARELY NOTED NUMERICAL ABNORMALITIES REPORTING OF THE TEN YEARS EXPERIENCE**  
karaoguz m., KAYHAN G., kaymak a., PALA E.  
Kadın Doğum Dergisi, 2012 (Non Peer-Reviewed Journal)
- XXXVII. **Kromozomal Bozukluklara Bağlı Oluşan Sendromlar**  
Kayhan G., Ergün M. A.  
Türkiye Klinikleri Ortopedi Travmatoloji-Özel Konular, vol.5, no.2, 2012 (Non Peer-Reviewed Journal)
- XXXVIII. **A prenatal tertiary trisomy resulting from balanced maternal 8 9 translocation**  
KAYHAN G., ERGÜN M. A., BİRİ A., YİRMİBEŞ KARAOĞUZ M.  
JOURNAL OF THE TURKISH-GERMAN GYNECOLOGICAL ASSOCIATION, 2011 (Scopus)

## Books & Book Chapters

- I. **Kalıtısal ön segment hastalıkları ve tanısal yaklaşım**  
Erişti Bölük C., KAYHAN G., ÖZMEN M. C.  
in: Oküler Genetik, Ergün MA, Editor, Türkiye Klinikleri, Ankara, pp.1-23, 2021
- II. **Akraba evliliklerine genetik yaklaşım**  
KAYHAN G., ERGÜN M. A.  
in: Genetik ve Multidisipliner Yaklaşımlar, Semerci Gündüz CN, Editor, Türkiye Klini, pp.81-84, 2019

## Refereed Congress / Symposium Publications in Proceedings

- I. **WFDC2 mutasyonu: Nazal polip ve bronşektazinin nadir bir nedeni**  
KULA N., ASLAN A. T., Hakçıl T., KAYHAN G., ŞİŞMANLAR EYÜBOĞLU T.  
8. Çocuk Göğüs Hastalıkları Kongresi, Diyarbakır, Turkey, 18 - 20 October 2024
- II. **Başka Ne Olabilir? Aynı Hastada İki Farklı İnterstisyel Akciğer Hastalığı Presentasyonu**  
Kekeç H., ŞİŞMANLAR EYÜBOĞLU T., ASLAN A. T., KAYHAN G., ERBAŞ G.  
11. Çocuk Solunum Yolu Hastalıkları ve Kistik Fibrozis Kongresi, Aydın, Turkey, 30 May - 01 June 2024
- III. **Tangier hastalığı primer overyan yetersizliğin nadir bir nedeni olabilir mi?**  
Babayeva A., CERİT E. T., KAYHAN G., İNAN M. A., CERİT M. N., AKTÜRK M. Y.  
45. Türkiye Endokrinoloji ve Metabolizma Hastalıkları Kongresi, Antalya, Turkey, 17 April 2024
- IV. **NADİR BİR HEREDİTER ATAKSİ: PNPLA6 GEN HASTALIĞI**  
Yanık E., Erkoç Ataoğlu N. E., Kayhan G., Özmen M. C., Tokçaer Bora H. A.  
59. Ulusal Nöroloji Kongresi, Antalya, Turkey, 13 - 18 December 2023, vol.1, pp.173

- V. **Klinikte Stargardt Hastalığı Tanısı Alan Hastaların Genotip Değerlendirmesi: Türkiye'den Yeni Varyantlar**  
Yaylacioğlu Tuncay F., Acar A. B., Yüksel M., Kayhan G., Ergün M. A., Özdek Ş.  
TOD 57. ulusal kongre, Antalya, Turkey, 8 - 12 November 2023, pp.819
- VI. **Cerrahi tedavi uygulanan familial eksudatif vitreoretinopati hastalarında fonksiyonel ve anatomik sonuçların incelenmesi**  
ATALAY H. T., KAYHAN G., ÖZDEMİR H. B., ÖZDEK Ş., ERGÜN M. A., ACAR A. B.  
TÜRK OFTALMOLOJİ DERNEĞİ 57. ULUSAL KONGRE, 08 November 2023
- VII. **Inactivation of KDM1A with the concurrent presence of MGUS in a patient with GIP-dependent Cushing's syndrome and the vanishing effect of octreotide therapy**  
Barlas T., Kayhan G., Yalçın M. M., Cerit E. T., Aktürk M. Y., Törüner F. S., Sözen T. S., Poyraz A., Karakoç M. A., Eroğlu Altınova A.  
EndoBridge 2023, Antalya, Turkey, 19 October 2023
- VIII. **Three cases of fatco syndrom**  
GÜNDOĞDU ÖĞÜTLÜ Ö. B., URTEKİN E., KAYHAN G., PERÇİN F. E.  
Eurodysmorpho 2023, Portugal, 13 September 2023
- IX. **Fraser syndrome without crypooftalmos: a novel variant.**  
Bahap Y., Gündoğdu Öğütlü Ö. B., Kayhan G., Perçin F. E.  
Eurodysmorpho 2023, Lisbon, Portugal, 13 - 16 September 2023, pp.90-91
- X. **A Turkish Female Patient With Alazami Syndrome**  
Kazancıoğlu E., Gündoğdu Öğütlü Ö. B., Kayhan G., Perçin F. E.  
Eurodysmorpho 2023,, Lisbon, Portugal, 13 - 16 September 2023, pp.95
- XI. **Late Onset Cerebral Folate Transporter Deficiency with a Novel Mutation Mimicking SSPE and Wilson's disease. (PP-247)**  
Kılıç R. K., Arhan E., Kayhan G., Demir E., Hırfanoğlu T.  
SSIEM Annual Symposium, Journal of Inherited Metabolic Disease), Ashdod, Israel, 29 August - 01 September 2023, vol.46, no.1, pp.247
- XII. **A RARE GENETIC CAUSE OF CIRRHOSIS IN A TURKISH CHILD: TRANSALDOLASE DEFICIENCY**  
Sümer Coşar Ö., Kayhan G., Dalgıç B.  
, The 55th Annual Meeting of The European Society of Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition, Vienna, Austria, 17 - 20 May 2023, pp.904
- XIII. **Cohen syndrome presented with autoimmune hepatitis: an unusual presentation**  
Sümer Coşar Ö., Sarı S., Eğritaş Gürkan Ö., Kayhan G., Dalgıç B.  
The 55th Annual Meeting of The European Society of Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition, Vienna, Austria, 17 - 20 May 2023, vol.76, pp.904
- XIV. **Late Onset Cerebral Folate Transporter Deficiency with a Novel Mutation Mimicking SSPE and Wilson's disease (PP-033)**  
Kılıç R. K., Hırfanoğlu T., Kayhan G., Demir E., Arhan E.  
24. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi , Muğla, Turkey, 17 - 21 May 2023, vol.1, pp.187
- XV. **Curry Jones Sendromlu Nadir Bir Olgu**  
Alpaslan E., Sezer A., Gündoğdu Öğütlü Ö. B., Kayhan G., Gücüyener K.  
15. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Muğla, Turkey, 09 November 2022, pp.242-243
- XVI. **Greig Sefalopolisindaktili Sendromlu Bir Prenatal Olgu**  
Hakçal T., Kayhan G., Nas T., Telli P., Yirmibeş Karaoğuz M.  
15. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Muğla, Turkey, 09 November 2022, pp.79
- XVII. **Erken Tanının Önemli Olduğu, Infantil Diyare ve Nörodejenerasyonla Giden Serebrotendinöz Ksantomatozis Hastalığı: İki Olgu Sunumu**  
Kara B. Ç., Savaş A., Demirbaş M. H., Çilesiz K., Öztürk M. A., Kayhan G.  
15. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Muğla, Turkey, 09 November 2022, pp.213
- XVIII. **Pcdh19 Geninde Mutasyon Saptanan İki Olgu**  
Yılmaz L., Kazancıoğlu E., Kayhan G.

15. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Muğla, Turkey, 09 November 2022, pp.62
- XIX. Herediter Spastik Parapleji Ön Tanılı Hastalarda Etiyolojinin Tüm Ekzom Dizi Analizi Verileriyle Retrospektif Olarak Değerlendirilmesi**  
Savaş A., Kayhan G., Cengiz B., Ergün M. A.  
15. Uluslararası Katılımlı Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Muğla, Turkey, 09 November 2022, pp.41
- XX. Dismorfik Bir Olguda Tersiyer Trizomi 9P ve Trizomi 9Q**  
Torbacı E., Kayhan G., Hakçıl T., Ergün M. A., Yirmibeş Karaoğuz M.  
15. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Muğla, Turkey, 09 November 2022, pp.247
- XXI. FATCO sendromlu iki olgu**  
Urtekin E., Gündoğdu Öğütü Ö. B., Kayhan G., Perçin F. E.  
15. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Muğla, Turkey, 9 - 13 November 2022, pp.1
- XXII. De novo Robertsonian Translokasyon Tipi Trizomili İki Prenatal Olguda Fetoplazental Mozaikizm-p85 nolu bildirisi**  
Yirmibeş Karaoğuz M., Hakçıl T., Kayhan G., Koçar M.  
15. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Muğla, Turkey, 9 - 13 November 2022, pp.307-308
- XXIII. Yenidoğanın Hiperinsülinemik Hipoglisemisi İle İlişkili Nadir Bir Durum: İnsülin Reseptör Heterozigot Mutasyonu**  
Öner G., Döğler E., Kınalı Çetin Y., Türkyılmaz C., Kayhan G., Çamurdan M. O., Bideci A.  
XXVI. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Kongresi, Antalya, Turkey, 26 - 30 October 2022, vol.1, no.189, pp.352
- XXIV. Is genotype a guide for phenotype in primary ciliary dyskinesia?**  
Asfuroğlu P., Şişmanlar Eyüboğlu T., Aslan A. T., Ramaslı Gürsoy T., Kayhan G.  
ERS Congress 2022, Barcelona, Spain, 4 - 06 September 2022
- XXV. 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, Turkey, 26 - 28 May 2022, pp.134
- XXVI. 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, Turkey, 26 - 28 May 2022, pp.143
- XXVII. Genotip, Primer Siliyer Diskinezide Fenotip İçin Yol Gösterici Midir?**  
ASFUROĞLU P., ŞİŞMANLAR EYÜBOĞLU T., ASLAN A. T., RAMASLI GÜRSOY T., KAYHAN G.  
Türk Toraks Derneği 25. Yıllık Kongresi, Antalya, Turkey, 24 - 28 May 2022
- XXVIII. 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, Turkey, 25 - 28 November 2021, pp.177
- XXIX. Sendromik Boy Kısalığının Nadir Bir Nedeni: CCDC8 Mutasyonu Olan 3M Sendromu**  
Küpçü Z., Döğler E., Kayhan G., Cinaz P., Çamurdan M. O., Bideci A.  
XXV. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji & Diyabet Kongresi, Antalya, Turkey, 6 - 10 October 2021, vol.1, no.186, pp.617-618
- XXX. Virilizasyon ve Multinodüler Guatr ile başvuran DICER1 Sendromlu Olgu Sunumu**  
Kınalı Çetin Y., Bideci A., Döğler E., Pınarlı F. G., Okur A., Vural Ö., Kayhan G.  
XXV. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji & Diyabet Kongresi, Antalya, Turkey, 6 - 10 October 2021, vol.1, no.156, pp.540-541
- XXXI. İdiopatik Boy Kısalığı Olgularında Genetik Etiyoloji**  
Küpçü Z., Döğler E., Kayhan G., Cinaz P., Çamurdan M. O., Bideci A.  
XXV. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji & Diyabet Kongresi, Antalya, Turkey, 6 - 10 October 2021, vol.1, no.13, pp.116
- XXXII. HOXA Gen Kümesi Delesyonu Olan Olgu**  
Döğler E., Kaya Özdemir E., Kayhan G., Çamurdan M. O., Bideci A.  
XXV. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji & Diyabet Kongresi, Antalya, Turkey, 6 - 10 October 2021, vol.1, no.197, pp.640-641

- XXXIII. **Tiroid hormon reseptör direnci alfa: Olgu sunumu**  
Solmaz N., Kınalı Çetin Y., Kayhan G., Döğler E., Çamurdan M. O., Bideci A.  
XXV. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji & Diyabet Kongresi, Antalya, Turkey, 6 - 10 October 2021, vol.1, no.166, pp.566-567
- XXXIV. **Sendromik Boy Kısalığının Nadir Bir Nedeni: Wiedemann-Steiner Sendromu**  
Kınalı Çetin Y., Döğler E., Kayhan G., Bideci A., Çamurdan M. O.  
XXV. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji & Diyabet Kongresi, Antalya, Turkey, 6 - 10 October 2021, vol.1, no.157, pp.542-543
- XXXV. **SLC34A1 Geninde Yeni Mutasyona Bağlı İnfantil Hiperkalsemi Tip 2**  
Öner G., Döğler E., Ceylaner S., Kayhan G., Çamurdan M. O., Bideci A.  
XXV. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji & Diyabet Kongresi, Antalya, Turkey, 6 - 10 October 2021, vol.1, no.179, pp.602-603
- XXXVI. **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, Germany, 6 - 09 June 2020, vol.28, pp.366
- XXXVII. **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, Germany, 6 - 09 June 2020, vol.28, pp.466
- XXXVIII. **An infant with two de novo variants causing recessive and dominant disorders: Diagnostic challenge**  
Sezer A., Gündoğdu Öğütlü Ö. B., Türkyılmaz Z., Gücüyener K., Kayhan G., Perçin F. E.  
53rd European Society of Human Genetics (ESHG), Berlin, Germany, 6 - 09 June 2020, vol.28, pp.98-99
- XXXIX. **SMN1 gen delesyonu dışlanmış Spinal Musküler Atrofi ön tanılı çocuklarda etiyolojinin tüm ekzom dizi analizi verilerine dayanarak retrospektif olarak araştırılması.**  
SEZER A., DEMİR E., KAYHAN G., ERGÜN M. A., TUĞ E.  
14. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi "Uluslararası Katılımlı", Turkey, 20 - 22 November 2020
- XL. **Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı'nda incelenen santral hipogonadizmli hastaların tüm ekzom dizileme (WES) analizi sonuçları**  
Demirbaş M. H., Kayhan G., Cinaz P., Yalçın M. M., Döğler E., Perçin F. E.  
14. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Ankara, Turkey, 20 - 22 November 2020, vol.31, pp.55
- XLI. **NPR2 Heterozigot Mutasyonuna Bağlı Boy Kısalığı**  
Küpçü Z., Döğler E., Bideci A., Perçin F. E., Kayhan G., Çamurdan M. O., Cinaz P.  
XXIV. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji & Diyabet Kongresi, Ankara, Turkey, 30 October - 01 November 2020, vol.1, no.23, pp.179
- XLII. **SHOX gen enhancer heterozigot delesyonuna bağlı Leri Weill Sendromu**  
Döğler E., Küpçü Z., Çamurdan M. O., Bideci A., Kayhan G., Perçin F. E., Cinaz P.  
XXIV. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji & Diyabet Kongresi, Ankara, Turkey, 30 October - 01 November 2020, vol.1, no.27, pp.183
- XLIII. **Boy kısalığı ve cilt bulguları: Serebrokulofasiyoskeletal Sendrom Tip 2**  
Döğler E., Küpçü Z., Bideci A., Kayhan G.  
XXIV. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji & Diyabet Kongresi, Ankara, Turkey, 30 October - 01 November 2020, vol.1, no.1, pp.200
- XLIV. **Atipik Bulgularla Gelen Bir DiGeorge Sendromu Olgusu**  
Küpçü Z., Döğler E., Perçin F. E., Kayhan G., Bideci A., Çamurdan M. O., Cinaz P.  
XXIV. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji & Diyabet Kongresi, Ankara, Turkey, 30 October - 01 November 2020, vol.1, no.37, pp.192
- XLV. **20q13.2-q13.33 Delesyon Sendromu**  
Döğler E., Küpçü Z., Bideci A., Kayhan G., Çamurdan M. O., Cinaz P.  
XXIV. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji & Diyabet Kongresi, Ankara, Turkey, 30 October - 01 November 2020, vol.1, no.44, pp.199
- XLVI. **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), ELECTRONETWORK, 12 - 24 October 2020, vol.59

- XLVII. **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, Turkey, 20 - 22 February 2020, pp.50
- XLVIII. **WES analizi ile otozomal resesif herediter 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, Turkey, 1 - 03 November 2019, pp.122-123
- XLIX. **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, Turkey, 7 - 10 November 2018
- L. **A heterozygous mutation NM\_000518\_c.7C T (p.His3Tyr) in exon 1 in the HBB gene causing HbA1c interference: Hb Fukuoka**  
ARSLAN B., YILMAZ N. S., ŞEN B., YILMAZ-DEMİRTAŞ C., KAYHAN G., PINAR A., BAL TOPÇU D.  
FEBS OPEN BIO, 7 - 12 July 2018, vol.8, pp.268
- LI. **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 June 2018
- LII. **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, Italy, 16 - 19 June 2018, vol.27, pp.384-385
- LIII. **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 June 2018
- LIV. **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, Turkey, 11 - 13 May 2017, vol.39, pp.48
- LV. **Is there any relationship between NRG1 gene duplication and cardiac findings in two prenatal cases with invdupdel(8p) syndrome?**  
SEZER A., BAYRAM M., KAYHAN G., ÜNAL A., ÖZDEMİR H., KARÇAALTINCABA D., YİRMİBEŞ KARAOĞUZ M.  
European Human Genetics Conference, Copenhagen, Danimarka, Copenhagen, Denmark, 27 - 30 May 2017
- LVI. **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 May 2017
- LVII. **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 May 2017
- LVIII. **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 May 2017
- LIX. **Prenatal diagnosis of a complex chromosomal rearrangement by the usage of conventional and array karyotyping.**  
Tuğ E., Yirmibeş Karaoğuz M., Kayhan G., Ergün M. A.  
Erciyes Tıp Genetik Günleri 2017, Kayseri, Turkey, 11 - 13 May 2017, pp.1
- LX. **Entellektüel yetersizlik ve veya konjenital anomalisi olan hastalarda array CGH sonuçları**

KAYHAN G., ERGÜN M. A., PERÇİN F. E.

12. ulusal tıbbi genetik kongresi, Turkey, 5 - 09 October 2016

- LXI. **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, Turkey, 5 - 09 October 2016, vol.2, pp.366
- LXII. **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, Turkey, 5 - 09 October 2016, vol.2, pp.131
- LXIII. **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, Turkey, 5 - 09 October 2016, vol.2, pp.261
- LXIV. **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, Turkey, 5 - 09 October 2016, vol.2, pp.268
- LXV. **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, Spain, 20 - 24 May 2016, pp.342
- LXVI. **Otizmin Genetik Nedenleri ve Tanı Süreçleri**  
KAYHAN G.  
Tıbbi genetik eğitim toplantısı, Ankara, Turkey, 30 April 2016
- LXVII. **Entellektüel Yetersizlik ve Epilepsinin Eşlik ettiği 2 Olguda Array CGH Sonuçları**  
Kayhan G., Ergün M. A., Perçin F. E.  
3. Nörometabolik Dismorfoloji Sempozyumu, İstanbul, Turkey, 10 - 12 March 2016
- LXVIII. **Gelişme geriliği ve epilepsisi olan bir olguda array CGH sonucu**  
KAYHAN G., ERGÜN M. A., PERÇİN F. E.  
3. Nörometabolik dismorfoloji sempozyumu, çeşme, Turkey, 10 - 12 March 2016
- LXIX. **A New Case with Mosaic Trisomy 19Q**  
Ünal A., Kayhan G., Yirmibeş Karaoğuz M., Perçin F. E.  
Medical Genetics and Clinical Applications, Kayseri, Turkey, 11 - 13 February 2016, vol.38, pp.32
- LXX. **Tip 2 Diabetes Mellitusu olan Werner Sendromlu hasta**  
çölbay m., percin f., kan e., aktürk M. Y., erkal ö., KAYHAN G., arslan m.  
Tip 2 Diabetes Mellitusu olan Werner Sendromlu hasta. 45. Ulusal Diabet Kongresi, Antalya, Turkey, 01 January 2009
- LXXI. **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, England, 6 - 09 June 2015
- LXXII. **İyonize radyasyonun radyoloji teknisyenleri üzerindeki uzun dönem etkilerinin SCE analizi ile değerlendirilmesi: Önceki ve mevcut SCE değerlerinin karşılaştırılması.**  
TUĞ E., KAYHAN G., KARAER D., GÜNTEKİN ERGÜN S., ERGÜN M. A.  
10. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, 19 December 2012
- LXXIII. **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 December 2012
- LXXIV. **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 tıbbi Genetik Kongresi, Bursa, 2012., Bursa, Turkey, 18 - 22 December 2012
- LXXV. **The evaluation of long term effects of ionizing radiation through measurement of current sister chromatid exchange SCE rates in radiology technologists compared with previous SCE values**  
TUĞ E., KAYHAN G., ERGÜN M. A.  
Ulusal tıbbi Genetik Kongresi, Bursa, 2012., Bursa, Turkey, 18 - 22 December 2012
- LXXVI. **Radioulunar Sinostoz Amegakaryositik Trombositopenili Bir Aile**  
Kayhan G., Ergün M. A., Koçak Eker H., Perçin F. E.  
10. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Bursa, 2012, Bursa, Turkey, 18 - 22 December 2012, pp.156
- LXXVII. **Oküloektodermal sendromlu bir olgu**  
MERMER S., KAYHAN G., PERÇİN F. E.  
11. Ulusal Tıbbi genetik Kongresi, İstanbul, İstanbul, Turkey, 24 September 2014 - 27 September 2014
- 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, Turkey, 24 - 27 September 2014
- LXXIX. **Three cases with Noonan Syndrome**  
Kayhan G., Perçin F. E.  
5th Istanbul Dysmorphology Days İstanbul, İstanbul, Turkey, 29 - 30 April 2011, pp.28
- LXXX. **Chromosomal abnormalities identified in 836 abortions nine years experience**  
YİRMİBEŞ KARAOĞUZ M., KAYHAN G., ÖZTÜRK KAYMAK A., PALA E.  
9. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İstanbul, 2010., İstanbul, Turkey, 1 - 05 December 2010
- LXXXI. **2q37 delesyonlu bir olgu**  
Kayhan G., Erkal Ö., Demir E., Yirmibeş Karaoğuz M., Perçin F. E.  
Endokrinoloji ve Genetik Sempozyumu, Bolu, Turkey, 8 - 10 September 2009, pp.107

## Supported Projects

CİNDORUK M., KAYHAN G., DALGIÇ B., SARI S., Project Supported by Higher Education Institutions, Nedeni bilinmeyen kronik karaciğer hastalığı olan erişkin hastalarda tüm ekzom dizileme WES ile genetik etyolojinin belirlenmesi, 2024 - Continues

ÖZET A., AKDEMİR Ü. Ö., KAYHAN G., ERGÜN M. A., ULAŞ KAHYA B., ÜNSAL O., SÜTCÜOĞLU O., Project Supported by Higher Education Institutions, Metastatik KHDAK'li hastalarda 1. Basamak tedavi öncesi ve sonrası bakılan dolaşımdaki tümör DNA'sı ile FDG PET/BT'de ki SUVmaks değerleri korele mi?, 2023 - Continues

ÇAMURDAN M. O., KINALI ÇETİN Y., KAYHAN G., DÖĞER E., Project Supported by Higher Education Institutions, Primer Konjenital Hipotiroidide Genetik Değerlendirme, 2022 - 2024

TUĞ E., SEZER A., KARÇAALTINCABA D., KAYHAN G., FİDAN I., YİRMİBEŞ KARAOĞUZ M., Project Supported by Higher Education Institutions, IL6 IFN TNF ve IL10 sitokin gen polimorfizmleri ile maternal serum sitokin düzeylerinin gebeliğin devamı veya sonlanması üzerindeki rolü, 2021 - 2024

KAYHAN G., GÜNDOĞDU ÖĞÜTLÜ Ö. B., Project Supported by Higher Education Institutions, Tüm ekzom dizileme ve mikroarray analizlerinde klinik ön tanı ile uyumlu resesif hastalık için tek bir patojen heterozigot varyant saptanmış olan hastalarda olası yapısal ikinci varyantın araştırılması için optik haritalama yönteminin kullanılması, 2022 - 2023

## Metrics

Publication: 170

Citation (WoS): 99

Citation (Scopus): 101

H-Index (WoS): 4

H-Index (Scopus): 5

## **Awards**

Karaca Ural Z., Helvacı Ö., Kayhan G., Fidan H. K., Söylemezoğlu H. O., Güz G., Derici Ü., PREDICTION OF GENOTYPE POSITIVITY IN PATIENTS WITH KIDNEY DISEASE USING MACHINE LEARNING, Bantao, November 2022

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, March 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, March 2018

Perçin F. E., Sezer A., Kayhan G., Without the hotspot mutation, Trismus-pseudocamptodactyly syndrome is possible?, Erciyes Genetik Günleri Kayseri, March 2017

## **Non Academic Experience**

SAĞLIK BAKANLIĞI ANKARA DIŞKAPI ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI E.A.H  
YOZGAT 3 NOLU SAĞLIK OCAĞI TABİBLİĞİ