

Dr. Öğr. Üyesi GÜLSÜM KAYHAN

Kişisel Bilgiler

İş Telefonu: [+90 031 220 2463](tel:+900312202463) Dahili: 64707

E-posta: gulsumkayhan@gazi.edu.tr

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

Uluslararası Araştırmacı ID'leri

ScholarID: AgPMCxoAAAAJ

ORCID: 0000-0002-4286-243X

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

ScopusID: 50661452200

Yoksis Araştırmacı ID: 134376

Eğitim Bilgileri

Tıpta Uzmanlık, Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, Türkiye 2009 - 2014

Lisans, Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Tıp Pr., Türkiye 2001 - 2007

Araştırma Alanları

Sağlık Bilimleri

Akademik Unvanlar / Görevler

Dr. Öğr. Üyesi, Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri, 2020 - Devam Ediyor

Öğretim Görevlisi, Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri, 2018 - 2020

Uzman, Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri, 2014 - 2018

Araştırma Görevlisi, Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri, 2009 - 2014

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

SCI, SSCI ve AHCI İndekslerine Giren Dergilerde Yayınlanan Makaleler

- Expanding the Genetic and Phenotypic Spectrum of Mowat-Wilson Syndrome: A Study of 10 Turkish Patients With an Intrafamilial Recurrence Caused by First Intragenic Large Deletion**
Kablan A., Aru E. E., Atar S., Gumus A. A., Ili E. G., KAYHAN G., TEKİN K., SILAN F.
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, cilt.197, sa.3, 2025 (SCI-Expanded)
- Copy number variations of stepwise-selected doxorubicin-resistant MCF-7 cell lines**
Kazan H. H., Acınan İ. S., Kandemir B., Karahan C. P., KAYHAN G., İşeri Ö. D.
Gene, cilt.937, 2025 (SCI-Expanded)
- 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, cilt.15, sa.5, ss.427-431, 2024 (SCI-Expanded)

- IV. **Variable Clinical Spectrum of Inborn Errors of Bile Acid Synthesis: A Report of 10 Cases.**
Coşar Ö. S., ÖZTÜRK H., SARI S., Vilarinho S., KAYHAN G., EĞRİTAŞ GÜRKAN Ö., DALGIÇ B.
Experimental and clinical transplantation : official journal of the Middle East Society for Organ Transplantation, cilt.22, sa.Suppl 5, ss.100-105, 2024 (SCI-Expanded)
- V. **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, cilt.33, sa.4, ss.171-175, 2024 (SCI-Expanded)
- VI. **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, cilt.22, ss.149-153, 2024 (SCI-Expanded)
- VII. **A Cockayne-Syndrome-Like Phenotype with a Homozygous Truncating UVSSA Variant: Might This Be a New Cause?**
BAHAP Y., KAYHAN G.
Molecular syndromology, cilt.15, sa.4, ss.324-327, 2024 (SCI-Expanded)
- VIII. **Geleophysic dysplasia and Weill-Marchesani syndrome: *ADAMTSL2* a possible common gene**
Duzenli T., Uysal B. S., Ulas B., Kayhan G.
OPHTHALMIC GENETICS, cilt.45, sa.5, ss.499-505, 2024 (SCI-Expanded)
- IX. **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, cilt.66, sa.9, 2023 (SCI-Expanded)
- X. **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, cilt.191, sa.8, ss.2232-2239, 2023 (SCI-Expanded)
- XI. **Cystic hygroma: a single-centre experience.**
Özdemir H., Karçaaltuncaba D., Kayhan G., Çalış P., Tuğ E., Taner M. Z., Bayram M., Karaoğlu M.
Singapore medical journal, 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., ŞİŞMANLAR EYÜBOĞLU T., PERÇİN F. E.
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, cilt.191, sa.1, ss.220-227, 2023 (SCI-Expanded)
- XIII. **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, cilt.35, 2023 (SCI-Expanded)
- XIV. **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, cilt.16, sa.8, ss.1274-1279, 2023 (SCI-Expanded)
- XV. **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, cilt.123, ss.106981, 2022 (SCI-Expanded)
- XVI. **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)
- XVII. Two Cases With Neonatal Cholestasis and Renal Disorders Due to DCDC2 Mutation**
Düztaş D. T., Sarı S., Eğritaş Gürkan Ö., Kayhan G., Dalgıç A., Dalgıç B.
Experimental and Clinical Transplantation, cilt.20, sa.5, ss.115-117, 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, cilt.48, sa.11, ss.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, sa.3, ss.1043-1048, 2021 (SCI-Expanded)
- XX. 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, cilt.12, sa.3, ss.308-314, 2020 (SCI-Expanded)
- XXI. 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)
- XXII. 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)
- XXIII. Prenatal diagnosis of campomelic dysplasia due to *SOX9* deletion**
Kayhan G., Calis P., Karcaaltincaba D., Tuğ E.
JOURNAL OF OBSTETRICS AND GYNAECOLOGY, sa.8, ss.1175-1176, 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. 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)
- XXVI. Birt-Hogg-Dube Syndrome with a Novel Mutation in the FLCN Gene**
Kayhan G., Yılmaz Demirci N., Turktas H., Ergün M. A.
GENETIC TESTING AND MOLECULAR BIOMARKERS, cilt.21, sa.10, ss.632-634, 2017 (SCI-Expanded)
- XXVII. 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)
- XXVIII. 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)
- XXIX. 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)

- XXX. **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, cilt.757, sa.1, ss.28-30, 2013
(SCI-Expanded)
- XXXI. **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)

Diğer Dergilerde Yayınlanan Makaleler

- I. **46,XX Disorders of Sex Development: A Case with p.Arg92Trp Variant in NR5A1**
OKTAY M. A., AKIN A., DÖĞER E., KAYHAN G., Kocaman G. E., ÇAMURDAN M. O., BİDECİ A.
JOURNAL OF PEDIATRIC GENETICS, 2024 (ESCI)
- II. **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 DERGISI, 2024 (ESCI)
- III. **Chronic atrial and intestinal dysrhythmia: A rare syndrome presenting as intestinal pseudo-obstruction**
Abıyev A., Özgül S., Kından Balbay B. H., Gündoğdu Öğütlü Ö. B., Kayhan G., Doğan İ.
Annals of Medical Research, cilt.31, sa.9, ss.753-756, 2024 (Hakemli Dergi)
- IV. **A Rare Prenatal Case: Greig Cephalopolysyndactyly Syndrome**
HAKÇIL T., KAYHAN G., NAS T., TELLİ CELTEMEN P., YİRMİBEŞ KARAOĞUZ M.
GAZI MEDICAL JOURNAL, cilt.35, ss.208-211, 2024 (ESCI)
- V. **An Unusual Diagnostic Journey Through MLPA: From Spinal Muscular Atrophy to a Severe Case of Prader-Willi Syndrome**
GÖKTAŞ E., TARIM H., KAYHAN G., ZAMANİ A. G., YILDIRIM M. S.
ERCIYES MEDICAL JOURNAL, cilt.45, ss.528-533, 2023 (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, cilt.30, sa.4, ss.258-262, 2022 (Hakemli Dergi)
- VII. **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., Kazancioğlu E., Yirmibeş Karaoğuz M.
JOURNAL OF ISTANBUL FACULTY OF MEDICINE-ISTANBUL TIP FAKULTESİ DERGISI, cilt.85, ss.279-284, 2022 (ESCI)
- VIII. **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)
- IX. **Akraba Evliliklerine Genetik Yaklaşım**
KAYHAN G., ERGÜN M. A.
Türkiye Klinikleri Tıbbi Genetik-Özel Konular, cilt.81, sa.4, 2019 (Hakemsiz Dergi)
- X. **A new family with 3q27.3.3q29 interstitial deletion**
KAYHAN G., SAVAŞ A., YİRMİBEŞ KARAOĞUZ M., PERÇİN F. E.
Gazi Medical Journal, cilt.30, sa.1, ss.32, 2019 (Scopus)
- XI. **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, cilt.10, ss.75-78, 2018 (ESCI)

- XII. **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, cilt.3, sa.1, ss.70-73, 2018 (Hakemli Dergi)
- XIII. **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)
- XIV. **Does Ovulation Induction Increase the Risk of Aneuploid Conception Comparison of First Trimester Miscarriages after FSH Stimulated Cycles and Naturally Conceived Cycles**
TELLİ CELTEMEN P., ERDEM M., BOZKURT N., YİRMİBEŞ KARAOĞUZ M., ÖKTEM M., ERDEM A., KARABACAK R. O., CELTEMEN M. B., KAYHAN G.
International Journal of Women's Health and Reproduction Sciences, cilt.2, sa.4, ss.225-228, 2014 (ESCI)
- XV. **Kromozomal Bozukluklara Bağlı Oluşan Sendromlar Syndromes Related with Chromosomal Abnormalities**
KAYHAN G., ERGÜN M. A.
Türkiye Klinikleri J Orthop Traumatol-Special Topics, cilt.5, sa.2, ss.8-11, 2012 (Hakemsiz Dergi)
- XVI. **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 (Hakemsiz Dergi)
- XVII. **Kromozomal Bozukluklara Bağlı Oluşan Sendromlar**
Kayhan G., Ergün M. A.
Türkiye Klinikleri Ortopedi Travmatoloji-Özel Konular, cilt.5, sa.2, 2012 (Hakemsiz Dergi)
- XVIII. **A prenatal tertiary trisomy resulting from balanced maternal 8 9 translocation**
Kayhan G., Ergün M. A., Biri A., Yirmibeş Karaoğuz M.
JOURNAL OF THE TURKISH GERMAN GYNECOLOGY ASSOCIATION, cilt.1, sa.12, ss.183-185, 2011 (Scopus)

Kitaplar

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

Hakemli Bilimsel Toplantılarda Yayımlanmış Bildiriler

- I. **Advancing Genetic Diagnostics: Optical Genome Mapping's Efficacy in Identifying Structural Variants for Autosomal Recessive Diseases**
Gündoğdu Öğütü Ö. B., Mutlu M. B., Ergün M. A., Özdek Ş., Kayhan G.
57th European Society of Human Genetics (ESHG) Conference, Berlin, Almanya, 1 - 04 Haziran 2024, ss.1790
- II. **A new case of Li-Campeau syndrome: Homozygous exonic deletion of the UBR7 gene**
Düzenli T., Kayhan G.
57th European Society of Human Genetics (ESHG) Conference, Berlin, Almanya, 1 - 04 Haziran 2024, ss.1069-1070
- III. **Ailesel cat-eye sendromu tanısında izlenen algoritmalar**
Güneş E., Kayhan G., Bahap Y., Alpaslan E., Yirmibeş Karaoğuz M.
16.Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Antalya, Türkiye, 4 - 08 Aralık 2024, ss.5990
- IV. **Fetal Lenfatik Displazilere Algoritmik Yaklaşım; Konvansiyonel ve Moleküler Karyotip Normal**

Saptandığında Yeni Nesil Dizi Analizi ile Rasopati Genlerinin Araştırılması

Yılmaz Çelik L., Tuğ E., Kayhan G., Yirmibeş Karaoğuz M.

16. Uluslararası Katılımlı Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Antalya, Türkiye, 4 - 08 Aralık 2024, ss.6174

- V. **NADİR BİR BİRLİKTELİK: DOCK8 VE CFI EKSİKLİĞİ**
BASKIN A. K., HASKOLOĞLU Z. Ş., UYSAL YAZICI M., AKKUZU E., KAYHAN G., DOĞU E. F., İKİNCİOĞULLARI K. A.
30. Uluslararası Katılımlı Ulusal Alerji ve Klinik İmmünoloji Kongresi, Antalya, Türkiye, 27 Kasım - 01 Aralık 2024
- VI. **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, Türkiye, 18 - 20 Ekim 2024
- VII. **DOUBLE TROUBLE- A DOCK8 AND CFI DEFICIENT INFANT PRESENTING WITH ACUTE NECROTIZING MENINGOENCEPHALITIS**
Baskın A. K., Sule Haskoğlu Z., Uysal Yazıcı M., Akkuzu E., Kayhan G., Doğu E. F., İkinciöğulları K. A.
21th Biennial Meeting of The European Society For Immunodeficiencies, Marseille, Fransa, 16 - 19 Ekim 2024, ss.160-161
- VIII. **A Rare Cause of Short Stature: Ellis-Van Creveld Syndrome**
Eşme Kocaman G., Özdemir N., Tunca Küçükali E. T., Kayhan G., Döğler E., Çamurdan M. O., Bideci A.
62nd Annual Meeting of The ESPE, Liverpool, İngiltere, 16 - 18 Kasım 2024, cilt.3, sa.141, ss.599-600
- IX. **A Rarely Detected Variant in 46,XX Disorders of Sex Development: Recurrent p.Arg92Trp Variant in NR5A1**
Oktay M. A., Akın A., Döğler E., Kayhan G., Eşme Kocaman G., Çamurdan M. O., Bideci A.
62nd Annual Meeting of The ESPE, Liverpool, İngiltere, 16 - 18 Kasım 2024, cilt.3, sa.253, ss.451
- X. **An Uncommon Cause of Short Stature: 18q Deletion**
Tunca Küçükali E. T., Oktay M. A., Kayhan G., Döğler E., Çamurdan M. O., Bideci A.
62nd Annual Meeting of The ESPE, Liverpool, İngiltere, 16 - 18 Kasım 2024, cilt.3, sa.179, ss.413-414
- XI. **A Rare Cause of Ovarian Failure: Transaldolase Deficiency**
Alan Tehçi B., Döğler E., Çilesiz K., Tümer L., Kayhan G., Çamurdan M. O., Bideci A.
62nd Annual Meeting of The ESPE, Liverpool, İngiltere, 16 - 18 Kasım 2024, cilt.3, sa.232, ss.441
- XII. **Xq27.3-q28 Duplication Containing FMR1 Gene: Case Presentation and Literature Review of Familial X-linked Hypogonadism, Gynecomastia, Short Stature, Intellectual Disability and Obesity Syndrome**
Oktay M. A., Tunca Küçükali E. T., Kayhan G., Döğler E., Çamurdan M. O., Bideci A.
62nd Annual Meeting of The ESPE, Liverpool, İngiltere, 16 - 18 Kasım 2024, cilt.3, sa.107, ss.376
- XIII. **16P13.3 DELETION UNIFYING OSTEOPETROSIS AND CONGENITAL DIARRHEA**
BAHAP Y., SANDAL S., KAYHAN G.
Eurodysmorpho 2024, Ljubljana, Slovenya, 18 - 21 Eylül 2024
- XIV. **Başka Ne Olabilir? Aynı Hastada İki Farklı İnterstisyel Akciğer Hastalığı Prezantasyonu**
Kekeç H., ŞİŞMANLAR EYÜBOĞLU T., ASLAN A. T., KAYHAN G., ERBAŞ G.
11. Çocuk Solunum Yolu Hastalıkları ve Kistik Fibrozis Kongresi, Aydın, Türkiye, 30 Mayıs - 01 Haziran 2024
- XV. **Kalıtısal safra asit sentez bozukluklarının değişken klinik spektrumu: tek merkez deneyimi**
SÜMER COŞAR Ö., ÖZTÜRK H., SARI S., VILARINHO S., KAYHAN G., EĞRİTAŞ GÜRKAN Ö., DALGIÇ B.
15. Ulusal Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme Kongresi, Trabzon, Türkiye, 30 Mayıs - 02 Haziran 2024
- XVI. **Steatorenin Nadir Bir Nedeni: İntestinal Lipit Transport Bozukluğu**
CAN A., ÖZTÜRK H., SARI S., EĞRİTAŞ GÜRKAN Ö., KAYHAN G., POYRAZ A., DALGIÇ B.
15. Ulusal Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme Kongresi, Trabzon, Türkiye, 30 Mayıs - 02 Haziran 2024
- XVII. **İki kuzende Shwachman-Diamond Sendromunun farklı spektrumu**
KÖSEOĞLU F. Ö., ÖZTÜRK H., KAYHAN G., SARI S., DALGIÇ B.
15. Ulusal Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme Kongresi, Trabzon, Türkiye, 30 Mayıs - 02 Haziran 2024
- XVIII. **Variable clinical spectrum of inborn errors of bile acid synthesis; a report of ten cases**
SÜMER COŞAR Ö., ÖZTÜRK H., SARI S., VILARINHO S., KAYHAN G., EĞRİTAŞ GÜRKAN Ö., DALGIÇ B.
56th Annual Meeting of The European Society of Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition, Milan, İtalya, 15 - 18 Mayıs 2024, cilt.5, ss.956-958
- XIX. **FAMILYAL X'E BAĞLI HIPOGONADİZM, JİNEKOMASTİ, BOY KISALIĞI, ZEKA GERİLİĞİ VE OBEZİTE**

SENDROMU: FMR1 GENİNDE XQ27.3-Q28 DUPLİKASYONU

Oktay M. A., Tunca Küçükali E. T., Döğter E., Kayhan G., Bideci A., Çamurdan M. O.

XXVIII. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ, Girne, Kıbrıs (Kkct), 30 Nisan - 05 Mayıs 2024, ss.206

- XX. **46 XX ERKEK CINSİYET GELİŞİM BOZUKLUĞUNDA NADİR SAPTANAN VARYANT: NR5A1 MUTASYONU**
Oktay M. A., Akın A., Döğter E., Kayhan G., Eşme Kocaman G., Bideci A., Çamurdan M. O.
XXVIII. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ, Girne, Kıbrıs (Kkct), 30 Nisan - 05 Mayıs 2024, ss.352
- XXI. **Pematüre Bebekte Deride Bülter: Junctional Epidermolizis Bülloza (PP-209)**
Cümşüdoğ L., Beksaç B., Mamadalıyev T., Kayhan G., Hırfanoğlu İ. M., Önal E. E., Türkyılmaz C., Ergenekon N. E., Koç E.
31. Ulusal Neonatoloji Kongresi (UNEKO 31), Antalya, Türkiye, 24 - 28 Nisan 2024, cilt.1, ss.105
- XXII. **Anal Atrezinin Eşlik Ettiği Nadir Bir Mikrodelesyon Sendromu (PP-200)**
Kalkan İ., Cümşüdoğ L., Mamadalıyev T., Kayhan G., Ergenekon N. E., Türkyılmaz C., Hırfanoğlu İ. M., Koç E.
31. Ulusal Neonatoloji Kongresi (UNEKO 31), Antalya, Türkiye, 24 - 28 Nisan 2024, cilt.1, ss.105
- XXIII. **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, Türkiye, 17 Nisan 2024
- XXIV. **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, Türkiye, 13 - 18 Aralık 2023, cilt.1, ss.173
- XXV. **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, Türkiye, 8 - 12 Kasım 2023, ss.819
- XXVI. **Cerrahi tedavi uygulanan famiyal 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 Kasım 2023
- XXVII. **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, Türkiye, 19 Ekim 2023
- XXVIII. **Three cases of fatco syndrom**
GÜNDOĞDU ÖĞÜTLÜ Ö. B., URTEKİN E., KAYHAN G., PERÇİN F. E.
Eurodysmorpho 2023, Portekiz, 13 Eylül 2023
- XXIX. **Fraser syndrome without cryptophtalmos: a novel variant.**
Bahap Y., Gündoğdu Öğütlü Ö. B., Kayhan G., Perçin F. E.
Eurodysmorpho 2023, Lisbon, Portekiz, 13 - 16 Eylül 2023, ss.90-91
- XXX. **A Turkish Female Patient With Alazami Syndrome**
Kazancıoğlu E., Gündoğdu Öğütlü Ö. B., Kayhan G., Perçin F. E.
Eurodysmorpho 2023,, Lisbon, Portekiz, 13 - 16 Eylül 2023, ss.95
- XXXI. **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, İsrail, 29 Ağustos - 01 Eylül 2023, cilt.46, sa.1, ss.247
- XXXII. **A RARE GENETIC CAUSE OF CIRRHOSSIS 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, Avusturya, 17 - 20 Mayıs 2023, ss.904

- XXXIII. **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, Avusturya, 17 - 20 Mayıs 2023, cilt.76, ss.904
- XXXIV. **SSPE yi Taklit Eden Geç Çocukluk Döneminde Klinik Bulgular İle Ortaya Çıkan Nadir Tedavi Edilebilen Bir Nörometabolik Hastalık: "Serebral Folat Transportu Eksikliği" (PP-033) "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, Türkiye, 17 - 21 Mayıs 2023, cilt.1, ss.187
- XXXV. **Curry Jones Sendromlu Nadir Bir Olgu**
Alpaslan E., Sezer A., Gündoğdu Öğütlü Ö. B., Kayhan G., Gücüyener K.
15. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Muğla, Türkiye, 09 Kasım 2022, ss.242-243
- XXXVI. **Hereditör 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, Türkiye, 09 Kasım 2022, ss.41
- XXXVII. **Greig Sefalopolisindaktili Sendromlu Bir Prenatal Olgu**
Hakçıl T., Kayhan G., Nas T., Telli P., Yirmibeş Karaoğuz M.
15. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Muğla, Türkiye, 09 Kasım 2022, ss.79
- XXXVIII. **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, Türkiye, 09 Kasım 2022, ss.213
- XXXIX. **Pcdh19 Geninde Mutasyon Saptanan İki Olgu**
Yılmaz L., Kazancıoğlu E., Kayhan G.
15. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Muğla, Türkiye, 09 Kasım 2022, ss.62
- XL. **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, Türkiye, 09 Kasım 2022, ss.247
- XLI. **FATCO sendromlu iki olgu**
Urtekin E., Gündoğdu Öğütlü Ö. B., Kayhan G., Perçin F. E.
15. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Muğla, Türkiye, 9 - 13 Kasım 2022, ss.1
- XLII. **De novo Robertsonian Translokasyon Tipi Trizomili İki Prenatal Olguda Fetoplasental Mozaikizm-p85 nolu bildiri**
Yirmibeş Karaoğuz M., Hakçıl T., Kayhan G., Koçar M.
15. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Muğla, Türkiye, 9 - 13 Kasım 2022, ss.307-308
- XLIII. **Yenidoğanın Hiperinsülinemik Hipoglisemisi İle İlişkili Nadir Bir Durum: İnsülin Reseptör Heterozigot Mutasyonu**
Öner G., Döğner E., Kınalı Çetin Y., Türkyılmaz C., Kayhan G., Çamurdan M. O., Bideci A.
XXVI. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Kongresi, Antalya, Türkiye, 26 - 30 Ekim 2022, cilt.1, sa.189, ss.352
- XLIV. **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, İspanya, 4 - 06 Eylül 2022
- XLV. **Kriptooftalminin Eşlik Etmediği Fraser Sendromlu Olguda Yeni Bir Varyant**
Gündoğdu Öğütlü Ö. B., Kayhan G., Perçin F. E.
7. Uluslararası Erciyes Tıp Tıbbi Genetik Kongresi, Kayseri, Türkiye, 26 - 28 Mayıs 2022, ss.143
- XLVI. **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
- XLVII. **Nöroakantositoz, bir olgu nedeniyle yeni mutasyon tanımı**

Erturul E., Altın E., Ceren Akgör M., Kayhan G., Erkoç Ataoğlu E., Bora Tokçaer A.

HAREKET HASTALIKLARINDA TANI VE TEDAVİDE GÜNCEL VE GELECEK YAKLAŞIMLAR, Nevşehir, Türkiye, 26 - 29 Mayıs 2022, ss.44

- XLVIII. Genotip, Primer Siliyer Diskinezi 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, Türkiye, 24 - 28 Mayıs 2022
- XLIX. 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
- L. İdiopatik Boy Kısalığı Olgularında Genetik Etiyoloji**
Küpçü Z., Döğner E., Kayhan G., Cinaz P., Çamurdan M. O., Bideci A.
XXV. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji & Diyabet Kongresi, Antalya, Türkiye, 6 - 10 Ekim 2021, cilt.1, sa.13, ss.116
- LI. Virilizasyon ve Multinodüler Guatr ile başvuran DICER1 Sendromlu Olgu Sunumu**
Kınalı Çetin Y., Bideci A., Döğner E., Pınarlı F. G., Okur A., Vural Ö., Kayhan G.
XXV. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji & Diyabet Kongresi, Antalya, Türkiye, 6 - 10 Ekim 2021, cilt.1, sa.156, ss.540-541
- LII. Sendromik Boy Kısalığının Nadir Bir Nedeni: CCDC8 Mutasyonu Olan 3M Sendromu**
Küpçü Z., Döğner E., Kayhan G., Cinaz P., Çamurdan M. O., Bideci A.
XXV. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji & Diyabet Kongresi, Antalya, Türkiye, 6 - 10 Ekim 2021, cilt.1, sa.186, ss.617-618
- LIII. Sendromik Boy Kısalığının Nadir Bir Nedeni: Wiedemann-Steiner Sendromu**
Kınalı Çetin Y., Döğner E., Kayhan G., Bideci A., Çamurdan M. O.
XXV. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji & Diyabet Kongresi, Antalya, Türkiye, 6 - 10 Ekim 2021, cilt.1, sa.157, ss.542-543
- LIV. Tiroid hormon reseptör direnci alfa: Olgu sunumu**
Solmaz N., Kınalı Çetin Y., Kayhan G., Döğner E., Çamurdan M. O., Bideci A.
XXV. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji & Diyabet Kongresi, Antalya, Türkiye, 6 - 10 Ekim 2021, cilt.1, sa.166, ss.566-567
- LV. SLC34A1 Geninde Yeni Mutasyona Bağlı İnfantil Hiperkalsemi Tip 2**
Öner G., Döğner E., Ceylaner S., Kayhan G., Çamurdan M. O., Bideci A.
XXV. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji & Diyabet Kongresi, Antalya, Türkiye, 6 - 10 Ekim 2021, cilt.1, sa.179, ss.602-603
- LVI. HOXA Gen Kümesi Delesyonu Olan Olgu**
Döğner E., Kaya Özdemir E., Kayhan G., Çamurdan M. O., Bideci A.
XXV. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji & Diyabet Kongresi, Antalya, Türkiye, 6 - 10 Ekim 2021, cilt.1, sa.197, ss.640-641
- LVII. 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
- LVIII. 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
- LIX. 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
- LX. SMN1 gen delesyonu dışlanmış Spinal Musküler Atrofi ön tanılı çocuklarda etiyojinin 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", Türkiye, 20 - 22 Kasım 2020

- LXI. **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., Döğter E., Perçin F. E.
14. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Ankara, Türkiye, 20 - 22 Kasım 2020, cilt.31, ss.55
- LXII. **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
- LXIII. **20q13.2-q13.33 Delesyon Sendromu**
Döğter E., Küpçü Z., Bideci A., Kayhan G., Çamurdan M. O., Cinaz P.
XXIV. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji & Diyabet Kongresi, Ankara, Türkiye, 30 Ekim - 01 Kasım 2020, cilt.1, sa.44, ss.199
- LXIV. **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
- LXV. **Boy kısalığı ve cilt bulguları: Serebrookulofasiyoskeletal Sendrom Tip 2**
Döğter E., Küpçü Z., Bideci A., Kayhan G.
XXIV. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji & Diyabet Kongresi, Ankara, Türkiye, 30 Ekim - 01 Kasım 2020, cilt.1, sa.1, ss.200
- LXVI. **NPR2 Heterozigot Mutasyonuna Bağlı Boy Kısalığı**
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, ss.179
- LXVII. **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 Ekim 2020, cilt.59
- LXVIII. **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
- LXIX. **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, Türkiye, 1 - 03 Kasım 2019, ss.122-123
- LXX. **SOX3 gen delesyonlu bir panhipopitüitarizm olgusu**
DÖĞTER E., KAYHAN G., KILINÇ UĞURLU A., DEMET AKBAŞ E., KÜPÇÜ Z., PERÇİN F. E., BİDECİ A., ÇAMURDAN M. O., CİNİZ P.
23.ULUSAL PEDIATRİK ENDOKRİNOLOJİ ve DİYABET KONGRESİ, Türkiye, 17 - 21 Nisan 2019
- LXXI. **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
- LXXII. **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 Temmuz 2018, cilt.8, ss.268
- LXXIII. **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
- LXXIV. **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
- LXXXV. **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
- LXXXVI. **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, Kopenhag, Danimarka, Kopenhag, Danimarka, 27 - 30 Mayıs 2017
- LXXXVII. **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
- LXXXVIII. **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
- LXXXIX. **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
- LXXX. **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, Türkiye, 11 - 13 Mayıs 2017, ss.1
- LXXXI. **Entellektüel yetersizlik ve veya konjenital anomalisi olan hastalarda array CGH sonuçları**
KAYHAN G., ERGÜN M. A., PERÇİN F. E.
12. ulusal tıbbi genetik kongresi, Türkiye, 5 - 09 Ekim 2016
- LXXXII. **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
- LXXXIII. **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
- LXXXIV. **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
- LXXXV. **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
- LXXXVI. **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
- LXXXVII. **Otizmin Genetik Nedenleri ve Tanı Süreçleri**
KAYHAN G.

Tıbbi genetik eğitim toplantısı, Ankara, Türkiye, 30 Nisan 2016

LXXXVIII. 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

LXXXIX. 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

XC. 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

XCI. Tip 2Diabetes Mellitusu olan Werner Sendromlu hasta

çölbay m., percin f., kan e., aktürk M. Y., erkal ö., KAYHAN G., arslan m.

Tip 2Diabetes Mellitusu olan Werner Sendromlu hasta. 45. Ulusal Diabet Kongresi, Antalya, Türkiye, 01 Ocak 2009

XCII. 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

XCIII. 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

XCIV. 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 Aralık 2012

XCV. 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

XCVI. The evaluation of long term effects of ionizingradiation through measurement of current sister chromatid exchange SCE rates in radiologytechnologists compared with previous SCE values

TUĞ E., KAYHAN G., ERGÜN M. A.

Ulusal tıbbi Genetik Kongresi, Bursa, 2012., Bursa, Türkiye, 18 - 22 Aralık 2012

XCVII. 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

XCVIII. 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

XCIX. 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

C. Three cases with Noonan Syndrome

Kayhan G., Perçin F. E.

5th Istanbul Dysmorphology Days İstanbul, İstanbul, Türkiye, 29 - 30 Nisan 2011, ss.28

CI. Chromosomal abnormalities identifiedin 836 abortions nine years experience

YİRMİBEŞ KARAOĞUZ M., KAYHAN G., öztürk kaymak a., PALA E.

9. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi,İstanbul, 2010., İstanbul, Türkiye, 1 - 05 Aralık 2010

CII. 2q37 delesyonlu bir olgu

Kayhan G., Erkal Ö., Demir E., Yirmibeş Karaoğuz M., Perçin F. E.

Desteklenen Projeler

- CİNDORUK M., KAYHAN G., DALGIÇ B., SARI S., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Nedeni bilinmeyen kronik karaciğer hastalığı olan erişkin hastalarda tüm ekzom dizileme WES ile genetik etyolojinin belirlenmesi, 2024 - Devam Ediyor
- Sevgili A. M., Kayhan G., Şişmanlar Eyüboğlu T., Aslan A. T., Çobanoğlu F. N., Kılınç S., Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı (TÜSEB) Araştırma Projesi, Ülkemizdeki kistik fibrozis hastalarının Nazal Transepitelyal Potansiyel Farkı değerlendirme parametreleri ile genetik analizi arasındaki ilişkinin incelenmesi, 2024 - 2026
- ÖZET A., AKDEMİR Ü. Ö., KAYHAN G., ERGÜN M. A., ULAŞ KAHYA B., ÜNSAL O., SÜTCÜOĞLU O., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, 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 - 2025
- ÇAMURDAN M. O., KINALI ÇETİN Y., KAYHAN G., DÖĞER E., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Primer Konjenital Hipotiroidide Genetik Değerlendirme, 2022 - 2024
- TUĞ E., SEZER A., KARÇAALTINCABA D., KAYHAN G., FİDAN I., YİRMİBEŞ KARAOĞUZ M., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, 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., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, 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

Metrikler

- Yayın: 195
Atıf (WoS): 99
Atıf (Scopus): 101
H-İndeks (WoS): 4
H-İndeks (Scopus): 5

Ödüller

- 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, Kasım 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, 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

Akademi Dışı Deneyim

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