



İLYAS OKUR

PROF. DR.

E-posta : iokur@gazi.edu.tr

İş Telefonu : +90 312 202 4000 Dahili: 6019

Uluslararası Araştırmacı ID'leri

ScholarID: HZMmZeoAAAAJ

ORCID: 0000-0002-8772-0689

Publons / Web Of Science ResearcherID: AAM-2081-2021

ScopusID: 6602370050

Yoksis Araştırmacı ID: 122033



Biyografi

Prof. Dr. İlyas OKUR

Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Ankara

1975 yılında Ordu'da doğdu. İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi'nde 1992-1998 yılları arasında tıp eğitimini aldı. Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı'nda uzmanlık eğitimini 2004 yılında tamamladı. 2005 yılında T.C. Sağlık Bakanlığı Bayburt Devlet Hastanesi'nde Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları uzmanı olarak görev yaptı. 2005-2010 yıllarında Gazi Üniversitesi Çocuk Beslenme ve Metabolizma Bilim Dalı'nda yan dal asistanı ve öğretim görevlisi olarak çalıştı. 2010 yılında askerlik görevini takiben, 2011-2014 yıllarında Çocuk Metabolizma hastalıkları uzmanı olarak devlet hizmeti yükümlülüğünü tamamladı. Bu dönemlerde T.C. Sağlık Bakanlığı İstanbul Kartal Dr. Lütfi Kırdar E.A. Hastanesi ve T.C. Sağlık Bakanlığı Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji-Onkoloji E.A. Hastanesi'nde çalıştı. Ocak 2014 yılında Doçent ünvanı almaya hak kazandı. Mart 2014 tarihinde Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Beslenme ve Metabolizma Bilim Dalı'nda Çocuk Metabolizma hastalıkları doçenti olarak çalışmaya başlamış ve 1 Aralık 2021 tarihinde Profesör ünvanı almıştır.

2019-2022 yılları arasında Tıp Fakültesi Yönetim Kurulu ve Fakülte Kurulu üyeliklerinde bulundu. 5 yıl Tıp Fakültesi dönem 3 sorumlu eğitim koordinatörlüğünü yürüttü. Tıp Fakültesi Ulusal Tıp Akreditasyon Eğitim Koordinatörlüğü (UTEAK) Eğitim alt komisyonunda başkan, UÇEP kurul üyeliği yaptı. Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Klinik Araştırmalar Etik Kurulu bildirimlerden sorumlu başkan yardımcılığı ve Gazi Üniversitesi Ölçme-Değerlendirme Etik Kurulu üyeliklerinde bulundu. 28 Mayıs 2020 tarihinden itibaren Covid 19 küresel salgını dönemi ve büyük Kahramanmaraş depremi dönemi dahil 3 yıl boyunca eğitimden sorumlu Dekan Yardımcılığı görevinde bulunmuş ve bu görevini 27 Mayıs 2023 tarihinde tamamlamıştır.

2018 yılından itibaren Türkiye Milli Pediatri Derneği (TMPD) yönetim kurulu üyeliğine devam etmektedir. 2018-2021 yılları arasında Çocuk Beslenme ve Metabolizma Derneği denetleme kurulu üyeliği yapmıştır. 2020 yılından itibaren T.C. Sağlık Bakanlığı Türkiye İlaç ve Tıbbi Cihaz Kurumu Beşeri İlaçlar Klinik Komisyon üyeliğini yürütmektedir. Aynı kurumda Klinik Araştırmalar Danışma Kurulu üyesi olarak görev almaktadır.

Kalıtısal metabolik hastalıklar ve nadir hastalıklar konusunda çoğu uluslararası faz ilaç çalışmaları olmak üzere yirmiden fazla preklini, gözlemsel, klini ilaç ve gen tedavileri çalışmaları projelerinde sorumlu ve yardımcı araştırmacı olarak görev almaktadır. Mukopolisakkaridoz tip 3 B (Sanfilippo sendromu) için beyin içi Faz 1-2 enzim uygulama çalışmalarında sorumlu araştırmacı ve GM1 ganglisidozis hastalığı Faz 1 gen tedavi uygulamaları çalışmalarında yardımcı araştırmacı olarak

çalışmaktadır.

Yurtiçi ve yurtdışında yayınlanmış bilimsel makaleleri, atıfları ve bildirimleri, bilimsel poster ve sözel bildirimleri ödülleri, pediatrik özel durumlarda beslenme ve kalıtsal metabolik miyopatiler alanında iki kitap editörlüğü, pediatri ve pediatrik metabolizma alanında yazılmış birçok kitapta bölüm yazarlığı bulunmaktadır. Çok sayıda ulusal ve uluslararası kongrelerde davetli konuşmacı ve oturum başkanlığı olarak yer almış, Türkiye Milli Pediatri Kongresi, Çocuk Hekiminin Bir Günü Kongresi ve Uluslararası katımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi'nde birden fazla kez düzenleme kurullarında görev almıştır. TMPD ile diğer ülke pediatri derneklerinin düzenlediği ortak toplantılarda düzenleme kurulu, oturum başkanlığı ve davetli konuşmacı olarak görevlerde bulunmuştur.

2012-2023 yılları arasında Türkiye Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi'nde bölüm editörlüğünü yürütmüştür. 2022 yılından bu yana Turkish Journal of Pediatrics (SCI-Expanded indeksli) dergisinin yayın kurulunda bulunmaktadır.

Ekim 2024'de Gazi Üniversitesi Çocuk Metabolizma Bilim Dalı'nda yürütücü oldukları uluslararası Faz ilaç çalışmaları ile 2024 YÖK Üstün Başarı Ödülü Toplumsal Sorumluluk alanında kurumsal ödülü kazanmışlardır.

Öğrenim Bilgisi

Tıpta Yandal Uzmanlık 2005 - 2010	Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri, Türkiye
Tıpta Uzmanlık 1999 - 2004	Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri, Türkiye
Lisans 1992 - 1998	İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, İstanbul Tıp Pr., Türkiye

Sertifika, Kurs ve Eğitimler

Sağlık ve Tıp, Protein Analiz Yöntemleri Uygulamalı Sertifika Eğitimi (Protein Analysis Methods Applied Certificate Training), T.C. Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Sürekli Eğitim Merkezi, 2024

Sağlık ve Tıp, Moleküler Genetik Analiz Yöntemleri Uygulamalı Sertifika Eğitimi (Molecular Genetic Analysis Methods Applied Certificate Training), T.C. Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Sürekli Eğitim Merkezi, 2024

Sağlık ve Tıp, Yeni Nesil Dizi Analiz Kursu (New Generation Sequence Analysis Course), Çocuk Genetik Hastalıkları Derneği, 2023

Mesleki Eğitim, Eğiticilerin Eğitimi Kursu (Training Course for Trainers), Gazi University, 2014

Veri Analizi, Temel Biyoistatistik Kursu (Basic Biostatistics Course), Gazi University, 2010

Sağlık ve Tıp, Deney Hayvanları Uygulama ve Etik Kursu (Experimental Animals and Ethics Course), Gazi University, 2007

Yaptığı Tezler

Tıpta Yandal Uzmanlık, İdiopatik juvenil osteoporozu olan hastalarda COL1A1, ESR1, VDR, TGFB1, LRP5 ve LRP6 genlerindeki polimorfizmlerin araştırılması, Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri, 2009

Tıpta Uzmanlık, Akut romatizmal ateşin etiyopatogenezinde viral etkenlerin rolü, Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri, 2004

Akademik Unvanlar / Görevler

Prof. Dr.

2021 - Devam Ediyor

Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri

Doç. Dr.

2014 - 2021

Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri

Uzman

2014 - 2014

Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri

Öğretim Görevlisi

2009 - 2011

Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri

Desteklenen Projeler

- EZGÜ F. S., OKUR İ., TÜMER L., İNCİ A., BİBEROĞLU G., ÖKTEM R. M., ERGİN F. B., SEÇGEN K., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Mukopolisakkaridoz Tip IIIA ve Tip IIIB Hastalığında in vitro Genom Düzenlemesinin Hasta Fibroblast Hücrelerinde Biyokimyasal ve Morfolojik Etkilerinin Araştırılması, 2024 - Devam Ediyor
- EZGÜ F. S., OKUR İ., TÜMER L., BİBEROĞLU G., ÖKTEM R. M., BAKKALOĞLU EZGÜ S. A., İNCİ A., ERGİN F. B., İNAL T., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, PMVK geni fonksiyonunun araştırılması ve aynı gen üzerindeki DNA varyantlarının etkilerinin belirlenmesi, 2023 - Devam Ediyor
- EZGÜ F. S., İNAL T., TÜMER L., ARHAN E., KILIÇ A., DEMİREL S., ÖKTEM R. M., İNCİ A., SERDAROĞLU E., ERGİN F. B., et al., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, GALNT3 Gen Mutasyonları Sonucu Kaybedilmiş Olan Protein Fonksiyonların Adeno-Asosiy Virus Aracılı Gen Transferi ile İn vitro Olarak Yeniden Kazandırılması, 2023 - Devam Ediyor
- Ezgü F. S., Tümer L., İnci A., Okur İ., Diğer Ülkelerin Sanayi Kuruluşları Tarafından Desteklenmiş Proje, Enzim replasman Tedavisi (ERT) ile terapötik hedeflere ulaşmış Gaucher Tip 3 (GD3) hastalığı olan erişkin ve pediatrik hastalarda venglustatin etkililiğini ve güvenilirliğini değerlendirmek için faz 3, çok merkezli, çok uluslu, randomize, çift kör, çift sağır, çift plasebolu, aktif karşılaştırmalı çalışma (LEAP2MONO), 2024 - 2027
- Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L., İnci A., Şıvgın V., Arhan E., Diğer Ülkelerdeki Özel Organizasyonlar Tarafından Desteklenmiş Proje, Mukopolisakkaridoz Tip IIIB (MPS IIIB, Sanfilippo Sendromu Tip B) Hastalarında İntraserebroventriküler AX 250 Tedavisinin Güvenlilik, Toler Edilebilirlik ve Etkililiğinin İleri Değerlendirmesi için Bir Faz 3B/4 Açık Etiketli Çok Merkezli Uzatma Çalışması (Proje Kodu: AX250-401) (ClinicalTrials.gov ID NCT05492799)(A Phase 3B/4 Open-Label Multicenter Study Extension Study to Further Evaluate Safety, Tolerability and Efficacy of Intracerebroventricular AX 250 Treatment in Mucopolysaccharidosis Type IIIB (MPS IIIB, Sanfilippo Syndrome Type B) Patients), 2023 - 2027
- Ezgü F. S., Tümer L., Okur İ., İnci A., Diğer Ülkelerin Sanayi Kuruluşları Tarafından Desteklenmiş Proje, Fenilketonüriili erişkin gönüllülerde insan fenilalanin hidrokasilazın adeno ilişkili viral vektör aracılı gen transferi olan SAR444836'nın güvenilirliğini, tolerabilitesini ve etkililiğini değerlendirmek için Faz 1/2, açık etiketli, doz artırma ve doz genişletme çalışması, 2023 - 2027
- Ezgü F. S., Tümer L., Okur İ., İnci A., Diğer Ülkelerin Sanayi Kuruluşları Tarafından Desteklenmiş Proje, Nöronopatik ve Nöronopatik Olmayan Mukopolisakkaridoz Tip II Pediatrik Katılımcılarda DNL310'un İdüksülfaza Karşı Etkililiğini ve Güvenliliğini Belirlemek İçin Çok merkezli, çift-Kör, Randomize Bir Faz 2/3 Çalışma, 2023 - 2027
- Ezgü F. S., Tümer L., İnci A., Okur İ., Diğer Ülkelerin Sanayi Kuruluşları Tarafından Desteklenmiş Proje, Study to Evaluate Efficacy and Safety of Inclisiran in Adolescents With Heterozygous Familial Hypercholesterolemia

(ORION-16), 2024 - 2026

9. Ezgü F. S., Tümer L., Okur İ., İnci A., Diğer Ülkelerin Sanayi Kuruluşları Tarafından Desteklenmiş Proje, Osteogenesis Imperfecta'lı gönüllülerde Setrusumab'ın etkililiğini ve güvenliliğini değerlendiren bir faz 2 tek kör doz değerlendirme fazı ile bir faz 3 çift kör plasebo kontrollü fazdan oluşan operasyonel olarak kesintisiz, randomize faz 2/3 çalışma, 2023 - 2026
10. Ezgü F. S., Tümer L., Okur İ., İnci A., Diğer Ülkelerin Sanayi Kuruluşları Tarafından Desteklenmiş Proje, Uzun zincirli yağ asidi oksidasyon bozukluğu (LC-FAOD) olan pediatrik hastalardaki majör klinik olaylarda çift zincirli orta zincirli trigliseridlerle karşılaştırıldığında triheptanoin'in etkisinin belirlendiği çok merkezli çift kör randomize çalışma, 2023 - 2026
11. Ezgü F. S., Tümer L., Okur İ., İnci A., Börcek A. Ö., Şıvgın V., Özger İlhan S., Diğer Ülkelerin Sanayi Kuruluşları Tarafından Desteklenmiş Proje, Tip 1 ve Tip 2a GM1 gangliosidoz hastası pediatrik katılımcıların sisterna magnasına uygulanan tek bir doz PBGM01 dozunun güvenliliğini, tolere edilebilirliğini ve etkililiğini değerlendiren Faz 1/2 açık etiketli, çok merkezli doz değişimli ve doğrulama çalışması (Imagine-1 çalışması), 2022 - 2026
12. Tümer L., Ezgü F. S., Okur İ., İnci A., Diğer Ülkelerin Sanayi Kuruluşları Tarafından Desteklenmiş Proje, Fabry Hastalığı olan gönüllülerde Migalastat hidroklorür monoterapisinin uzun süreli güvenliliği ve etliliğini değerlendiren açık etiketli uzatma çalışması, 2015 - 2026
13. İnci A., Tümer L., Okur İ., Ezgü F. S., Atalay H. T., Diğer Uluslararası Fon Programları, Fabry hastalığı ve sol ventriküler hipertrofisi olan gönüllülerde normal bakım standardıyla karşılaştırılmalı olarak venglustat'ın sol ventriküler kitle indeksi üzerindeki etkisini değerlendirmek için randomize, açık etiketli, paralel gruplu, 18 aylık bir Faz 3 çalışma, 2023 - 2025
14. Okur İ., Tümer L., İnci A., Ezgü F. S., Diğer Ülkelerin Sanayi Kuruluşları Tarafından Desteklenmiş Proje, Fenilketonüride PTC923-MD-PKU Faz 3 Açık Etiketli Uzatma Çalışması, 2022 - 2025
15. İnci A., Ezgü F. S., Tümer L., Okur İ., Diğer Uluslararası Fon Programları, Aromatik L aminoacid dekarboksilaz eksikliği tanısı olan hastaların gerçek yaşam verilerini içeren uluslararası gözlemsel bir çalışma, 2022 - 2025
16. Ezgü F. S., Okur İ., İnci A., Tümer L., Arhan E., Soysal Acar A. Ş., Diğer Ülkelerin Sanayi Kuruluşları Tarafından Desteklenmiş Proje, Venglustatın geç başlangıçlı GM2 gangliosidoz (Tay-Sachs hastalığı ve Sandhoff hastalığı) ile ayrı bir kolda juvenil/adolesan geç başlangıçlı GM2 gangliosidozda ve, aynı ve benzer glukozilseramid bazı sfingolipid yolağı içindeki ultra-nadir hastalıklardaki etkinlik, farmakodinamik, farmakokinetik, güvenlilik ve tolere edilebilirliğini değerlendirmek için çok merkezli, uluslararası, randomize, çift-kör, plasebo kontrollü bir çalışma, EFC15299, 2021 - 2025
17. Okur İ., Şıvgın V., Tümer L., İnci A., Soysal Acar A. Ş., Arhan E., Börcek A. Ö., Yıldırım Gökay N., Gündüz B., Ezgü F. S., Diğer Ülkelerdeki Özel Organizasyonlar Tarafından Desteklenmiş Proje, BMN (AX) 250-202--Mukopolisakaridoz Tip IIIB (MPS IIIB, Sanfilipo Sendromu Tip B) hastalarında İntraserebroventriküler AX (BMN) 250'nin uzun süreli güvenliliğini ve verimliliğini değerlendirmek için çok merkezli, çok uluslu ek çalışma (Faz 2) (ClinicalTrials.gov Identifier: NCT03784287), 2018 - 2025
18. Okur İ., Arhan E., İnci A., Tümer L., Ezgü F. S., Diğer Uluslararası Fon Programları, En az 6 Aydır Tedavi Almamış veya Hiç Tedavi Edilmemiş Fabry Hastalığı Bulunan Erkek ve Kadın Yetişkinlerde Venglustat'ın Nöropatik Ağrı ve Karın Ağrısı üzerindeki Etkisini Değerlendiren Randomize, Çift Kör, Plasebo Kontrollü, 12 Aylık Faz 3 Çalışma - PERIDOT, 2023 - 2024
19. TÜMER L., OKUR İ., EZGÜ F. S., ALTUN A. N., İNCİ A., EKMEKÇİ ERTEK İ., ÖKTEM R. M., BİBEROĞLU G., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Psikozi kliniğiyle başvuran hastaların kalıtsal metabolik hastalıklar açısından taranması, 2023 - 2024
20. Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L., Şıvgın V., Kurtipek Ö., Soysal Acar A. Ş., İnci A., Arhan E., Diğer Ülkelerden Üniversiteler Tarafından Desteklenmiş Proje, İnfantil ve Juvenil GM1 Gangliosidoz (GM1) Hastalarının Doğal Tarih Çalışması (ClinicalTrials.gov Identifier: NCT04041102), 2021 - 2023
21. Tümer L., Ezgü F. S., İnci A., Okur İ., Diğer Ülkelerin Sanayi Kuruluşları Tarafından Desteklenmiş Proje, AT-NIS-001 Fabry hastalığında agalsidaz alfa ve beta ile enzim replasman tedavisi sırasında klinisyenlerin, hastaların ve bakıcıların deneyimlerini tariflemeye yönelik çok ülkeli bir zaman ve hareket çalışması, 2021 - 2022
22. Özger İlhan S., Ezgü F. S., Okur İ., Tümer L., Diğer Ülkelerin Sanayi Kuruluşları Tarafından Desteklenmiş Proje, Osteogenezis İmperfektalı Çocuklar ve Adölesanlarda Romosozumabın Güvenliliği, Tolere Edilebilirliği, Farmakokinetiği ve Farmakodinamiğini Değerlendiren Açık Etiketli, Artan Çoklu Doz Çalışması (20160227, 2020 -

2022

23. Özger İlhan S., Ezgü F. S., Okur İ., Tümer L., Diğer Ülkelerdeki Özel Organizasyonlar Tarafından Desteklenmiş Proje, PEDIATRİK MPS IIIA HASTALARDA UZUN SÜRELİ SOBİ003 TEDAVİSİNİN GÜVENLİLİĞİNİ, TOLERABİLİTESİNİ VE ETKİLİLİĞİNİ DEĞERLENDİREN AÇIK, TEK KOLLU, ÇOK MERKEZLİ BİR ÇALIŞMA , 2019 - 2022
24. Okur İ., Ezgü F. S., İnci A., Tümer L., Diğer Ülkelerin Sanayi Kuruluşları Tarafından Desteklenmiş Proje, Heterozigot Ailesel Hiperkolesterolemi olan Çocuk ve Adolesanlarda Alirokumabın Etkililik ve Güvenliliğinin Değerlendirilmesi, Randomize Çift Kör Plasebo Kontrollü Dönemi Açık Etiketli Dönemin İzlediği Çalışma, 2018 - 2022
25. Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L., İnci A., Şıvgın V., Soysal Acar A. Ş., Kurtipek Ö., Tutar H., Gündüz B., Diğer Ülkelerin Sanayi Kuruluşları Tarafından Desteklenmiş Proje, BMN250-902--Mukopolisakkaridoz Tip III B 'ye (MPS IIIB) Yönelik Prospektif doğal öykü çalışması, 2017 - 2022
26. Ezgü F. S., Tümer L., İnci A., Okur İ., Diğer Ülkelerin Sanayi Kuruluşları Tarafından Desteklenmiş Proje, Niemann-Pick Tip C 1 (NPC 1) Hastalığının Nörolojik Belirtileri Olan Kişilerde VTS-270'in (2-hidroksipropil-β-siklodekstrin) Faz 2b/3 Prospektif, Randomize, Çift Kör, Sham Kontrollü 3 Parçalı Çalışması (ClinicalTrials.gov Identifier: NCT02534844), 2016 - 2022
27. Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L., İnci A., Diğer Ülkelerin Sanayi Kuruluşları Tarafından Desteklenmiş Proje, K020-218---Standart Bakımda Yeterince Kontrol Altına Alınamayan Bir Üre Döngüsü Bozukluğu Olan Gönüllülerde KB195'in Etkinliğinin ve Güvenliğinin Değerlendirildiği Faz 2, Açık Etiketli Çalışma, 2021 - 2021
28. Okur İ., Ezgü F. S., DüNDAR H., Tümer L., TÜBİTAK Projesi, Metilmalonil Koenzim A Mutaz Enziminin Konformasyonel Bozukluğuna Bağlı Olarak Gelişen Metilmalonik Asidemi Hastalığının Farmakolojik Şaperon Uygulaması İle Enzim Aktivitesinin Yeniden Kazandırılması, 2017 - 2021
29. Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L., Özger İlhan S., Şıvgın V., Soysal Acar A. Ş., İnci A., Diğer Ülkelerdeki Özel Organizasyonlar Tarafından Desteklenmiş Proje, Pedyatrik MPSIIIA hastalarında SOBİ003'ün güvenliğini, tolerabilitesini, farmakokinetik ve farmakodinamik özelliklerini değerlendiren açık, kontrollü olmayan, paralel, artan çoklu doz, çok merkezli bir çalışma (Faz 1-2) (SOBİ003-001) ClinicalTrials.gov Identifier: NCT03423186), 2018 - 2020
30. Okur İ., Börcek A. Ö., Ezgü F. S., Tümer L., İnci A., Soysal Acar A. Ş., Arhan E., Tutar H., Gündüz B., Diğer Ülkelerdeki Özel Organizasyonlar Tarafından Desteklenmiş Proje, Mukopolisakaridoz Tip IIIB (MPS IIIB, Sanfilipo Sendromu Tip B) hastalarında intraserebroventriküler BMN 250 nin güvenliliği, tolerabilitesi, farmakokinetiği ve etkililiğinin değerlendirildiği faz 1/2 açık etiketli doz artırma çalışması(BMN250-201) <https://clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT02754076?term=BMN250draw=2rank=2>, 2017 - 2020
31. Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L., Soysal Acar A. Ş., Şıvgın V., Kurtipek Ö., Gündüz B., İnci A., Tutar H., Arhan E., Diğer Uluslararası Fon Programları, BMN250-901-A Study of Mucopolysaccharidosis Type IIIB MPS IIIB (Mukopolisakkaridoz tip IIIB'xye yönelik uluslararası çok merkezli, prospektif gözlemsel çalışma)-(BMN250-901 nolu proje kodu), 2015 - 2020
32. Özaslan A., Güney E., Ergün M. A., Okur İ., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Dikkat eksikliği hiperaktivite bozukluğunda cdh13 ve lphn3 gen polimorfizmleri: Klinik özellikler ve yönetici işlevlerle ilişkileri, 2018 - 2019
33. Ezgü F. S., Tümer L., İnci A., Okur İ., Diğer Ülkelerin Sanayi Kuruluşları Tarafından Desteklenmiş Proje, Hipofosfatazyalı Hastaların Gözlemsel, Boylamsal ve İleriye Dönük, Uzun Süreli Kayıt Çalışması, 2018 - 2019
34. Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L., İnci A., Diğer Ülkelerdeki Özel Organizasyonlar Tarafından Desteklenmiş Proje, HAUSER-OLE---Heterozigot Ailevi Hiperkolesterolemisi (HeAH) veya Homozigot Ailevi Hiperkolesterolemisi (HoFH) Olan 10 ve 17 yaşları arasındaki pediatrik Gönüllülerde LDK-K ' nin azaltılmasında diyet ve lipid düşürücü tedaviye ek olarak Evolocumabın güvenliği tolere edilebilirliği ve etkinliğini değerlendiren açık etiketli, tek kolları, çok merkezli çalışma (20120214 protokol numaralı çalışma), 2016 - 2019
35. Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L., Diğer Uluslararası Fon Programları, HAUSER-RCT Heterozigot Ailevi Hiperkolesterolemisi (HeAH) Olan 10 ve 17 yaşlarındaki pediatrik Gönüllülerde Düşük Yoğunluklu Lipoprotein-Kolesterol (LDL-C)'ün azaltılmasında diyet ve lipid düşürücü tedaviye ek olarak 24 haftalık Evolocumabın uygulamasının etkililiği, güvenliliği ve tolere edilebilirliği belirlemek amaçlı çift kör, randomize, çok merkezli, plasebo kontrollü, paralel grup çalışması (20120123 protokol numaralı), 2016 - 2019
36. OKUR İ., TÜMER L., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, MOLEKÜLER YADA ENZİMATİK ANALİZ İLE MUKOPOLİSAKKARİDOZ TANISI ALMIŞ OLGULARDA BÖBREK VE ÜRİNER İSTEM TUTULUMUNUN ARAŞTIRILMASI, 2015 - 2016

37. Okur İ., Diğer Resmi Kurumlarca Desteklenen Proje, Kronik böbrek yetmezliği nedeniyle hemodiyaliz ve periton diyalizi uygulanan hastalarda Fabry hastalığını taranması, 2012 - 2013

Ödüller

1. Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L., Biberoglu G., Öktem R. M., 2024 YÖK Üstün Başarı Ödülü-Toplumsal Sorumluluk Ödülü, Yükseköğretim Kurulu, Ekim 2024
2. Okur İ., Poster Birincilik Ödülü, Middle East Metabolic Group (Memg), Ocak 2016
3. Okur İ., Ezgü F. S., Biberoglu G., Ankara il merkezinde dializ hastalarında tarama yöntemi ile Fabry hastalığının belirlenmesi ve aile taramasının önemi,55. Türkiye Milli Pediatri Kongresi (Sözel Bildiri İkincilik Ödülü), Türkiye Milli Pediatri Derneği, Ekim 2011

Jüri Üyelikleri

- Tez Savunma (Tıpta Uzmanlık), Tez Savunma (Tıpta Uzmanlık), Gazi Üniversitesi, Eylül, 2024
Akademik Kadroya Atama-Yardımcı Doçentlik, Akademik Kadroya Atama-Yardımcı Doçentlik, Lokman Hekim Üniversitesi, Temmuz, 2024
Akademik Kadroya Atama-Yardımcı Doçentlik, Akademik Kadroya Atama-Yardımcı Doçentlik, Çukurova Üniversitesi, Mart, 2024
Doçentlik Sınavı, Doçentlik Sınavı, T.C. Sağlık Bakanlığı, Manisa Şehir Hastanesi, Aralık, 2023
Akademik Kadroya Atama-Yardımcı Doçentlik, Akademik Kadroya Atama-Yardımcı Doçentlik, Lokman Hekim Üniversitesi, Kasım, 2023
Tez Savunma (Tıpta Uzmanlık), Tez Savunma (Tıpta Uzmanlık), Gazi Üniversitesi, Kasım, 2023
Doçentlik Sınavı, Doçentlik Sınavı, Çukurova Üniversitesi, Ekim, 2023
Doçentlik Sınavı, Doçentlik Sınavı, Marmara Üniversitesi, Ekim, 2023
Tez Savunma (Tıpta Uzmanlık), Tez Savunma (Tıpta Uzmanlık), Gazi Üniversitesi, Eylül, 2023
Tez Savunma (Tıpta Uzmanlık), Tez Savunma (Tıpta Uzmanlık), Gazi Üniversitesi, Temmuz, 2023
Tez Savunma (Tıpta Uzmanlık), Tez Savunma (Tıpta Uzmanlık), Gazi Üniversitesi, Haziran, 2023
Tez Savunma (Tıpta Uzmanlık), Tez Savunma (Tıpta Uzmanlık), Gazi Üniversitesi, Mart, 2023
Akademik Kadroya Atama-Yardımcı Doçentlik, Akademik Kadroya Atama-Yardımcı Doçentlik, Selçuk Üniversitesi, Ocak, 2023
Akademik Kadroya Atama-Profesörlük, Akademik Kadroya Atama-Profesörlük, Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ocak, 2023
Doçentlik Sınavı, Doçentlik Sınavı, Eskişehir Osmangazi Üniversitesi, Ekim, 2022
Akademik Kadroya Atama-Yardımcı Doçentlik, Akademik Kadroya Atama, Başkent Üniversitesi, Mayıs, 2022
Doçentlik Sınavı, Doçentlik Sınavı, Hacettepe Üniversitesi, Mart, 2022
Doçentlik Sınavı, Doçentlik Sınavı, Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Mart, 2022

Verdiği Kurs ve Eğitimler

- İlhan M. N., Okur İ., Güzel Tunçcan Ö., Özkan S., Özger İlhan S., Baran Aksakal F. N., Kula S., Erten Y., İnan N., Bozdayı G., et al., Tıp Fakültesi Eğitici Eğitimi, 2023 - 2023
Okur İ., Eğiticilerin Eğitimi Kursu, 2021 - 2022
Okur İ., Eğiticilerin Eğitimi Kursu, 2022 - 2022

Tasarladığı Kurs ve Eğitimler

- Okur İ., Özkan S., Özger İlhan S., Güzel Tunçcan Ö., Bozdayı G., Kula S., Tıp Fakültesi Eğitici Eğitimi 2023, Şubat 2023
Özger İlhan S., Özkan S., Okur İ., Güzel Tunçcan Ö., Kula S., İnan N., Atan A., Ekmekci Ertek İ., Bozdayı G., Baran Aksakal F.

N., Tıp Fakültesi Öğreticilerin Eğitimi, Şubat 2022

Özkan S., Okur İ., Güzel Tunçcan Ö., Uluoğlu C., Özger İlhan S., Baran Aksakal F. N., Erten Y., Ergün M. A., Küçük Biçer B., Ekmekci Ertek İ., Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Öğreticilerin Eğitimi, Aralık 2021

Araştırma Altyapısı Bilgileri

Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L., İnci A., Özger İlhan S., Şıvın V., Biberöglü G., Faz 1 Klinik Araştırmalar Merkezi, Ocak 2018

SCI, SSCI ve AHCI İndekslerine Giren Dergilerde Yayımlanan Makaleler

- 1. New perspectives for the treatment and follow-up of glycogen storage disease type V: DL-3-hydroxybutyric acid with modified Atkins diet and quadriceps femoris shear wave elastography**
Özsaydı Aktaşoğlu E., Kılıç A., Emecen Sanlı M., İnci A., Aktaş E., AKDULUM İ., Yaylı N., OKUR İ., EZGÜ F. S., TÜMER L.
Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism, cilt.37, sa.9, ss.820-824, 2024 (SCI-Expanded)
- 2. A very rare presentation of mitochondrial elongation factor Tu deficiency-TUFM mutation and literature review**
GÖKALP S., İNCİ A., KILIÇ A., Ozsaydi E., ALTUN A. N., DEMİR F., ERGİN F. B., Ozbek M. N., OKUR İ., EZGÜ F. S., et al.
Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism, cilt.37, sa.6, ss.571-574, 2024 (SCI-Expanded)
- 3. Endocrinological and metabolic profile of Gaucher disease patients treated with enzyme replacement therapy**
KILIÇ A., Emecen Sanlı M., Ozsaydi Aktasoglu E., GÖKALP S., BİBEROĞLU G., İnci A., OKUR İ., EZGÜ F. S., TÜMER L.
Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism, cilt.37, sa.5, ss.413-418, 2024 (SCI-Expanded)
- 4. Intestinal microbiota composition of children with glycogen storage Type I patients**
Gokalp S., DİNLEYİCİ E. Ç., Muluk C., İNCİ A., Aktas E., OKUR İ., Ezgu F., TÜMER L.
European Journal of Clinical Nutrition, cilt.78, sa.5, ss.407-412, 2024 (SCI-Expanded)
- 5. Pterin Profiling in Serum, Dried Blood Spot, and Urine Samples Using LC-MS/MS in Patients with Inherited Hyperphenylalaninemia**
Öktem R. M., İnci A., BAYRAK H., DEMİR F., BİBEROĞLU G., Maviş M. E., Gürsu G. G., Yılmaz H., OKUR İ., EZGÜ F. S., et al.
Molecular Syndromology, cilt.15, sa.3, ss.185-193, 2024 (SCI-Expanded)
- 6. Endocrinological, immunological and metabolic features of patients with Fabry disease under therapy**
Emecen Sanlı M., Kılıç A., İnci A., Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L.
Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism, sa.7, ss.650-658, 2023 (SCI-Expanded)
- 7. Long-Term Experience with Anaphylaxis and Desensitization to Alglucosidase Alfa in Pompe Disease**
Karagol H. I. E., İnci A., Terece S. P., Kılıç A., Demir F., Yapar D., Köken G., Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L., et al.
International Archives of Allergy and Immunology, cilt.184, sa.4, ss.370-375, 2023 (SCI-Expanded)
- 8. A phase 1/2 study on intracerebroventricular tralesenidase alfa in patients with Sanfilippo syndrome type B.**
Muschol N., Koehn A., Von Cossel K., Okur İ., Ezgu F. S., Harmatz P., De Castro Lopez M. J., Couce M. L., Lin S., Batzios S., et al.
The Journal of clinical investigation, cilt.133, 2023 (SCI-Expanded)
- 9. A possibly new autoinflammatory disease due to compound heterozygous phosphomevalonate kinase gene mutation**
Yıldız Ç., Gezgin Yıldırım D., İnci A., Tümer L., Ergin F. B., Sunar Yayla E. N. S., Esmeray Şenol P., Karaçayır N., Eğritaş Gürkan Ö., Okur İ., et al.
Joint Bone Spine, cilt.90, sa.1, 2023 (SCI-Expanded)
- 10. Longitudinal Natural History of Pediatric Subjects Affected with Mucopolysaccharidosis IIIB**
Okur İ., Ezgu F. S., Giugliani R., Muschol N., Koehn A., Amartino H., Harmatz P., De Castro Lopez M. J., Couce M. L., Lin

S., et al.

Journal of Pediatrics, cilt.249, ss.50, 2022 (SCI-Expanded)

11. **Assessment of auditory functions in patients with hepatic glycogen storage diseases**
ŞANLI M. E., YILDIRIM GÖKAY N., TUTAR H., GÜNDÜZ B., ÖZSAYDI AKTAŞOĞLU E., KILIÇ A., İNCİ A., OKUR İ., EZGÜ F. S., TÜMER L.
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.64, sa.4, ss.658-670, 2022 (SCI-Expanded)
12. **Expected or unexpected clinical findings in liver glycogen storage disease type IX: distinct clinical and molecular variability**
İnci A., Kılıç Yıldırım G., Cengiz Ergin F. B., Sarı S., Eğritaş Gürkan Ö., Okur İ., Biberöğlu G., Bükülmez A., Ezgü F. S., Dalgıç B., et al.
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.35, sa.4, ss.451-462, 2022 (SCI-Expanded)
13. **Fructose 1,6 bisphosphatase deficiency: outcomes of patients in a single center in Turkey and identification of novel splice site and indel mutations in FBP1**
ŞANLI M. E., Cengiz B., Kilic A., Ozsaydi E., Inci A., Okur İ., Tumer L., Lebigot E., Ezgu F. S.
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.35, sa.4, ss.497-503, 2022 (SCI-Expanded)
14. **An ultra-rare cause of severe hypotonia mimicking Pompe disease in an infant: RRM2B related mitochondrial DNA depletion syndrome with a novel mutation**
İNCİ A., OKUR İ., DEMİR E., BİBEROĞLU G., TÜMER L., SERDAROĞLU A., EZGÜ F. S.
NEUROLOGY ASIA, cilt.27, sa.1, ss.199-202, 2022 (SCI-Expanded)
15. **First successful concomitant therapy of immune tolerance induction therapy and desensitization in a CRIM-negative infantile Pompe patient**
Sanli M. E., ERTOY KARAGÖL H. İ., KILIÇ A., Aktasoglu E., İNCİ A., OKUR İ., Ezgu F. S., TÜMER L.
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.35, sa.2, ss.273-277, 2022 (SCI-Expanded)
16. **The first case with FBXL4 mutation successfully treated with a parenteral ketogenic diet for lactic acidosis**
İNCİ A., Aktas E., Cengiz Ergin F. B., OKUR İ., BİBEROĞLU G., EZGÜ F. S., TÜMER L.
JOURNAL OF PARENTERAL AND ENTERAL NUTRITION, cilt.45, sa.8, ss.1788-1792, 2021 (SCI-Expanded)
17. **Clinical and event-based outcomes of patients with mucopolysaccharidosis VI receiving enzyme replacement therapy in Turkey: a case series**
İnci A., Okur İ., Tümer L., Biberöğlu G., Öktem M., Ezgü F. S.
ORPHANET JOURNAL OF RARE DISEASES, cilt.16, sa.1, 2021 (SCI-Expanded)
18. **Natural History of Sanfilippo Syndrome Type B in Young Patients: Ongoing Results from Two Large, Prospective Studies**
Maricich S., Amartino H., Giugliani R., Muschol N., Harmatz P., Lopez d. C. M., Couce L. M., Lin S., Batzios S., Cleary M., et al.
ANNALS OF NEUROLOGY, cilt.90, 2021 (SCI-Expanded)
19. **Tralesinidase alfa (AX 250) Enzyme Replacement Therapy for Sanfilippo Syndrome Type**
Maricich S., Okur İ., Ezgu F. S., Lopez d. C. M., Couce L. M., Harmatz P., Batzios S., Cleary M., Solano M., Lin S., et al.
ANNALS OF NEUROLOGY, cilt.90, 2021 (SCI-Expanded)
20. **Congenital defects of glycosylation: Novel presentations with mainly neurological involvement and variable dysmorphic features**
İNCİ A., Cengiz B., BİBEROĞLU G., OKUR İ., ARHAN E., ÖNER A. Y., KASAPKARA Ç. S., Kucukcongar A., TÜMER L., Ezgu F. S.
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, cilt.185, sa.9, ss.2739-2747, 2021 (SCI-Expanded)
21. **Ultra-Rare Disorder in a Young Girl with Lipodystrophy: Analbuminemia**
İNCİ A., Arslan B., OKUR İ., BİBEROĞLU G., ŞANLI M. E., ÖZSAYDI AKTAŞOĞLU E., KILIÇ A., TÜMER L., EZGÜ F. S.
INDIAN JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.88, ss.723-0, 2021 (SCI-Expanded)
22. **Hypophosphatasia: is it an underdiagnosed disease even by expert physicians?**
İnci A., Ergin F. B., Yüce B. T., Çiftçi B., Demir E., Buyan N., Okur İ., Biberöğlu G., Öktem R. M., Tümer L., et al.
JOURNAL OF BONE AND MINERAL METABOLISM, cilt.39, sa.4, ss.598-605, 2021 (SCI-Expanded)
23. **A CASE OF GLYCOGEN STORAGE DISEASE TYPE 1a MIMICKING FAMILIAL CHYLOMICRONEMIA**

SYNDROME

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

BALKAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.24, sa.1, ss.103-105, 2021 (SCI-Expanded)

24. **Autism: Screening of inborn errors of metabolism and unexpected results**
İnci A., Özaslan A., Okur İ., Biberoglu G., Güney E., Ezgü F. S., Tümer L., İşeri E.
AUTISM RESEARCH, cilt.14, sa.5, ss.887-896, 2021 (SCI-Expanded)
25. **Tralesinidase alfa (AX 250) enzyme replacement therapy for Sanfilippo syndrome type B**
Muschol N., von Cossel K., OKUR İ., Ezgu F. S., de Castro Lopez M., Luz Couce M., Harmatz P., Batzios S., Cleary M., Solano M., et al.
MOLECULAR GENETICS AND METABOLISM, cilt.132, sa.2, 2021 (SCI-Expanded)
26. **The chemical chaperone 4-phenylbutyrate enhances alpha-galactosidase activity subsequent to stop-codon read-through therapy with triamterene in Fabry R227X fibroblasts**
Dündar H., Biberoglu G., İnci A., Işık Gönül İ., Okur İ., Tümer L., Ezgü F. S.
MOLECULAR GENETICS AND METABOLISM, cilt.132, sa.2, 2021 (SCI-Expanded)
27. **Natural history of Sanfilippo syndrome type B in young patients: Ongoing results from two large, prospective studies**
Giugliani R., OKUR İ., Ezgu F. S., Muschol N., Harmatz P., de Castro Lopez M., Luz Couce M., Lin S., Batzios S., Cleary M., et al.
MOLECULAR GENETICS AND METABOLISM, cilt.132, sa.2, 2021 (SCI-Expanded)
28. **CDH13 and LPHN3 Gene Polymorphisms in Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder: Their Relation to Clinical Characteristics.**
Özaslan A., Güney E., Ergün M. A., Okur İ., Yapar D.
Journal of molecular neuroscience : MN, cilt.71, ss.394-408, 2021 (SCI-Expanded)
29. **Two patients from Turkey with a novel variant in the GM2A gene and review of the literature**
İNCİ A., ERGİN F. B., BİBEROĞLU G., OKUR İ., EZGÜ F. S., TÜMER L.
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.34, sa.6, ss.805-812, 2021 (SCI-Expanded)
30. **Familial hyperphosphatemic tumoral calcinosis in an unusual and usual sites and dramatic improvement with the treatment of acetazolamide, sevelamer and topical sodium thiosulfate**
ŞANLI M. E., KILIÇ A., ÖZSAYDI AKTAŞOĞLU E., İNCİ A., OKUR İ., Ezgu F. S., TÜMER L.
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.34, sa.6, ss.813-816, 2021 (SCI-Expanded)
31. **Beneficial Effects of Modified Atkins Diet in Glycogen Storage Disease Type IIIa**
Olgac A., İNCİ A., OKUR İ., BİBEROĞLU G., Oguz D., EZGÜ F. S., Kasapkara C. S., Aktas E., TÜMER L.
ANNALS OF NUTRITION AND METABOLISM, cilt.76, sa.4, ss.233-241, 2020 (SCI-Expanded)
32. **Nutritional Status of Syrian Refugees in Early Adolescence Living in Turkey**
Pehlivan Türk Kızılkın M., Özmert E. N., Derman O., Okur İ., Kaynak M. O., Adiguzel A., Sahan-Seref I., Kurekci F., Bideci A., Hasanoglu E.
JOURNAL OF IMMIGRANT AND MINORITY HEALTH, cilt.22, sa.6, ss.1149-1154, 2020 (SSCI)
33. **Vitamin D Levels and Bone Mineral Density in Inborn Errors of Metabolism Requiring Specialised Diets**
Olgac A., İNCİ A., OKUR İ., Ezgu F. S., BİBEROĞLU G., Turner L.
JCPS-P-JOURNAL OF THE COLLEGE OF PHYSICIANS AND SURGEONS PAKISTAN, cilt.29, sa.12, ss.1207-1211, 2019 (SCI-Expanded)
34. **High incidence of co-existing factors significantly modifying the phenotype in patients with Fabry disease.**
Koca S., TÜMER L., OKUR İ., ERTEN Y., Bakkaloglu S. A., BİBEROĞLU G., Kasapkara C., Kucukcongari A., DALGIÇ B., ÖZHAN OKTAR S., et al.
Gene, cilt.687, ss.280-288, 2019 (SCI-Expanded)
35. **Epilepsy in Biotinidase Deficiency Is Distinct from Early Myoclonic Encephalopathy**
Guliyeva U., OKUR İ., Dulac O., Khalilov O., Guliyeva S.
NEUROPEDIATRICS, cilt.49, sa.6, ss.417-418, 2018 (SCI-Expanded)
36. **Hematologic Findings of Inherited Metabolic Disease: They are More Than Expected**

- Sal E., Yenicesu I., OKUR İ., KAYA Z., EZGÜ F. S., KOÇAK Ü., TÜMER L., Gursel T., Hasanoglu A.
JOURNAL OF PEDIATRIC HEMATOLOGY ONCOLOGY, cilt.40, sa.5, ss.355-359, 2018 (SCI-Expanded)
37. **Bi-allelic Mutations in KLHL7 Cause a Crisponi/CISS1-like Phenotype Associated with Early-Onset Retinitis Pigmentosa.**
Angius A., Uva P., Buers I., Oppo M., Puddu A., Onano S., Persico I., Loi A., Marcia L., Höhne W., et al.
American journal of human genetics, cilt.102, ss.713, 2018 (SCI-Expanded)
38. **Patient With Niemann-Pick Type C Presenting With a Jaw Mass Characterized With Lymph Node Involvement by Niemann-Pick Cells**
İNCİ A., OKUR İ., ESENDAĞLI G., OKUR A., Olgac A., EZGÜ F. S., TÜMER L.
JOURNAL OF PEDIATRIC HEMATOLOGY ONCOLOGY, cilt.40, sa.3, ss.243-245, 2018 (SCI-Expanded)
39. **Structure-function analyses of microsomal triglyceride transfer protein missense mutations in abetalipoproteinemia and hypobetalipoproteinemia subjects**
Walsh M. T., Di Leo E., OKUR İ., Tarugi P., Hussain M. M.
BIOCHIMICA ET BIOPHYSICA ACTA-MOLECULAR AND CELL BIOLOGY OF LIPIDS, cilt.1861, sa.11, ss.1623-1633, 2016 (SCI-Expanded)
40. **Bi-allelic Mutations in KLHL7 Cause a Crisponi/CISS1-like Phenotype Associated with Early-Onset Retinitis Pigmentosa**
Angius A., Uva P., Buers I., Oppo M., Puddu A., Onano S., Persico I., Loi A., Marcia L., Hoehne W., et al.
AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.99, sa.1, ss.236-245, 2016 (SCI-Expanded)
41. **Audiologic evaluations of children with mucopolysaccharidosis**
Gokdogan C., Altınyay Ş., Gokdogan O., Tutar H., Gündüz B., Okur İ., Tümer L., Kemalöglü Y. K.
BRAZILIAN JOURNAL OF OTORHINOLARYNGOLOGY, cilt.82, sa.3, ss.281-284, 2016 (SCI-Expanded)
42. **COBALAMIN C DEFICIENCY WITH INFANTILE SPASM AND CUTANEOUS FINDINGS: A UNIQUE CASE**
Ozturk Z., Arhan E., Aydin K., Hirfanoglu T., Tumer L., Okur İ., Serdaroglu A., Akbas Y., Karaoglu B.
GENETIC COUNSELING, cilt.27, sa.3, ss.399-403, 2016 (SCI-Expanded)
43. **The Janus-faced manifestations of homozygous familial hypobetalipoproteinemia due to apolipoprotein B truncations**
Di Leo E., Eminoglu T., Magnolo L., Bolkent M. G., TÜMER L., OKUR İ., Tarugi P.
JOURNAL OF CLINICAL LIPIDOLOGY, cilt.9, sa.3, ss.400-405, 2015 (SCI-Expanded)
44. **Neonates with inborn errors of metabolism: spectrum and short-term outcomes at a tertiary care hospital**
Gunduz M., Unal S., OKUR İ., Ayranci-Sucakli I., Guzel F., Koc N.
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.57, sa.1, ss.45-52, 2015 (SCI-Expanded)
45. **Monocarboxylate Transporter 1 Deficiency and Ketone Utilization**
van Hasselt P. M., Ferdinandusse S., Monroe G. R., Ruiten J. P. N., Turkenburg M., Geerlings M. J., Duran K., Harakalova M., van der Zwaag B., Monavari A. A., et al.
NEW ENGLAND JOURNAL OF MEDICINE, cilt.371, sa.20, ss.1900-1907, 2014 (SCI-Expanded)
46. **Serum dipeptidyl peptidase-IV: A better screening test for early detection of mucopolysaccharidosis?**
Kurt I., Sertoglu E., OKUR İ., Tapan S., Uyanik M., Kayadibi H., EZGÜ F. S., Aydin H. I., Hasanoglu A.
CLINICA CHIMICA ACTA, cilt.431, ss.250-254, 2014 (SCI-Expanded)
47. **Screening for Fabry disease in patients undergoing dialysis for chronic renal failure in Turkey: Identification of new case with novel mutation**
OKUR İ., Ezgu F. S., BİBEROĞLU G., Turner L., ERTEN Y., Isitman M., Eminoglu F. T., Hasanoglu A.
GENE, cilt.527, sa.1, ss.42-47, 2013 (SCI-Expanded)
48. **Oxidized low-density lipoprotein levels and carotid intima-media thickness as markers of early atherosclerosis in prepubertal obese children**
OKUR İ., TÜMER L., EZGÜ F. S., Yesilkaya E., Aral A., ÖZHAN OKTAR S., BİDECİ A., Hasanoglu A.
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.26, ss.657-662, 2013 (SCI-Expanded)
49. **Quality of life in children treated with restrictive diet for inherited metabolic disease**
Eminoglu T. F., Soysal S. A., TÜMER L., OKUR İ., Hasanoglu A.

PEDIATRICS INTERNATIONAL, cilt.55, sa.4, ss.428-433, 2013 (SCI-Expanded)

50. **Two novel deletions in hypotonia-cystinuria syndrome**
Regal L., Aydin H. I., Dieltjens A., Van Esch H., Francois I., OKUR İ., Zeybek C., Meulemans S., Van Mol C., Van Bruwaene L., et al.
MOLECULAR GENETICS AND METABOLISM, cilt.107, sa.3, ss.614-616, 2012 (SCI-Expanded)
51. **ASSOCIATION BETWEEN SOLUBLE CD40 LIGAND AND PROTHROMBOTIC STATE IN CHILDREN WITH HYPERCHOLESTEROLEMIA**
Kucukcongar A., Eminoglu F. T., Okur İ., Aral A., Hasanoglu A., Tumer L.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.35, 2012 (SCI-Expanded)
52. **MUCOPOLYSACCHARIDOSIS: EFFECTS OF ENZYME-REPLACEMENT THERAPY IN 27 CHILDREN WITH MPS I, II AND VI**
Hasanoglu A., Tumer L., Ezgu F. S., Okur İ., Eminoglu F. T., Kasapkara C. S., Kucukcongar A.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.35, 2012 (SCI-Expanded)
53. **THE VALUE OF THE SURROGATE TESTS (SERUM DIPEPTIDYL PEPTIDASE-IV, ADENOSINE DEAMINASE-1, CHITOTRIOSIDASE) IN THE DIAGNOSIS OF MUCOPOLYSACCHARIDOSIS**
Kurt I., Hasanoglu A., Aydin H., Okur İ., Sertoglu E., Tapan S., Ezgu F. S.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.35, 2012 (SCI-Expanded)
54. **GENOTYPIC FEATURES OF 41 PATIENTS WITH GAUCHER DISEASE FROM TURKEY**
Hasanoglu A., Akay G., Ezgu F. S., Biberoglu G., Tumer L., Okur İ., Kucukcongar A., Kasapkara C., Polat M., Ciftci B.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.35, 2012 (SCI-Expanded)
55. **COMPREHENSIVE SEQUENCING OF MITOCHONDRIAL DNA IN PATIENTS WITH SUSPECTED MITOCHONDRIAL DISEASE: IS THERE A NEED FOR A REVISED MOLECULAR DIAGNOSTIC ALGORITHM?**
Ezgu F. S., Kucukcongar A., Ciftci B., Kasapkara C., Hasanoglu A., Tumer L., Okur İ., Gunduz M., Polat M., Bahceci S.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.35, 2012 (SCI-Expanded)
56. **Hypercalcemia in glycogen storage disease type I patients of Turkish origin**
Kasapkara C. S., TÜMER L., OKUR İ., Eminoglu T., EZGÜ F. S., Hasanoglu A.
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.54, sa.1, ss.35-37, 2012 (SCI-Expanded)
57. **The levels of asymmetric dimethylarginine, homocysteine and carotid intima-media thickness in hypercholesterolemic children**
Hasanoglu A., OKUR İ., Oren A. C., BİBEROĞLU G., ÖZHAN OKTAR S., Eminoglu F. T., TÜMER L.
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.53, sa.5, ss.522-527, 2011 (SCI-Expanded)
58. **Very long-chain acyl CoA dehydrogenase deficiency which was accepted as infanticide**
Eminoglu T. F., TÜMER L., OKUR İ., EZGÜ F. S., BİBEROĞLU G., Hasanoglu A.
FORENSIC SCIENCE INTERNATIONAL, cilt.210, 2011 (SCI-Expanded)
59. **IDUA Mutational Profiling of a Cohort of 102 European Patients with Mucopolysaccharidosis Type I: Identification and Characterization of 35 Novel alpha-L-iduronidase (IDUA) Alleles**
Bertola F., Filocamo M., Casati G., Mort M., Rosano C., Tylki-Szymanska A., Tuysuz B., Gabrielli O., Grossi S., Scarpa M., et al.
HUMAN MUTATION, cilt.32, sa.6, 2011 (SCI-Expanded)
60. **N-carbamylglutamate treatment for acute neonatal hyperammonemia in isovaleric acidemia**
Kasapkara C. S., EZGÜ F. S., OKUR İ., TÜMER L., BİBEROĞLU G., Hasanoglu A.
EUROPEAN JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.170, sa.6, ss.799-801, 2011 (SCI-Expanded)
61. **Harderoporphyria due to homozygosity for coproporphyrinogen oxidase missense mutation H327R**
Hasanoglu A., Balwani M., Kasapkara C. S., EZGÜ F. S., OKUR İ., TÜMER L., Cakmak A., Nazarenko I., Yu C., Clavero S., et al.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.34, sa.1, ss.225-231, 2011 (SCI-Expanded)
62. **A NOVEL MUTATION IN A TURKISH PATIENT WITH DIHYDROPTERIDINE REDUCTASE (DHPR) DEFICIENCY**
Aydin H., Okur İ., Vurucu S., Mxller L. B.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.34, 2011 (SCI-Expanded)

63. **AN INFANTILE CASE OF ZELLWEGER SYNDROME PRESENTED WITH KABUKI-LIKE PHENOTYPE**
Ezgu F. S., Eminoglu T., OKUR İ., Gunduz M., Tumer L., Hasanoglu A., Dalgic B.
GENETIC COUNSELING, cilt.22, sa.2, ss.217-220, 2011 (SCI-Expanded)
64. **AN ADULT PATIENT WITH LATE DIAGNOSED LYSINURIC PROTEIN INTOLERANCE**
Aydin H., Okur İ., Cetin T., Kurt I.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.34, 2011 (SCI-Expanded)
65. **A NOVEL MUTATION IN A TURKISH PATIENT WITH THE INFANTILE FORM OF TAY-SACHS DISEASE**
Okur İ., Aydin H., Akin R.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.34, 2011 (SCI-Expanded)
66. **TWO NOVEL MUTATIONS IN TURKISH PATIENTS WITH SJVGREN LARSSON SYNDROME**
Aydin H., Okur İ., Unay B., Nakano H., Wanders R. J.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.34, 2011 (SCI-Expanded)
67. **A NOVEL MUTATION OF THE CLAUDIN 16 GENE IN FAMILIAL HYPOMAGNESEMIA WITH HYPERCALCIURIA AND NEPHROCALCINOSIS MIMICKING RICKETS**
Kasapkara C. S., Tumer L., OKUR İ., Hasanoglu A.
GENETIC COUNSELING, cilt.22, sa.2, ss.187-192, 2011 (SCI-Expanded)
68. **NOVEL DELETION IN HYPOTONIA-CYSTINURIA SYNDROME**
Aydin H., Okur İ., Creemers J. W. M., COŞKUN T.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.34, 2011 (SCI-Expanded)
69. **The role of viral agents in aetiopathogenesis of acute rheumatic fever**
Olgunturk R., OKUR İ., Cirak M. Y., OĞUZ A. D., Akalin N., Turet S., Tunaoglu S.
CLINICAL RHEUMATOLOGY, cilt.30, sa.1, ss.15-20, 2011 (SCI-Expanded)
70. **THE SCANNING OF COMMONLY SEEN MUTATIONS OF GLUCOSE-6-PHOSPHATASE AND GLUCOSE-6-PHOSPHATASE TRANSLOCASE GENES IN GLYCOGEN STORAGE TYPE 1A AND TYPE 1B DISEASE PATIENTS BY THE MICROELECTRONIC ARRAY TECHNOLOGY**
Eminoglu F. T., Tumer L., Ezgu F. S., Okur İ., Biberoglu G., Hasanoglu A.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.33, 2010 (SCI-Expanded)
71. **HARDEROPORPHYRIA PHENOTYPE DUE TO A HOMOZYGOUS H237R MISSENSE MUTATION**
Kasapkara C. S., Hasanoglu A., Ezgu F. S., Okur İ., Tumer L., Cakmak A., Balwani M., Nazarenko I., Clavero S., Yu C., et al.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.33, 2010 (SCI-Expanded)
72. **N-CARBAMYLGLUTAMATE TREATMENT FOR ACUTE NEONATAL HYPERAMMONAEMIA IN ISOVALERIC ACIDAEMIA**
Kasapkara C. S., Ezgu F. S., Tumer L., Biberoglu G., Okur İ., Hasanoglu A.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.33, 2010 (SCI-Expanded)
73. **HYPERCALCAEMIA IN GLYCOGEN STORAGE DISEASE TYPE 1 PATIENTS OF TURKISH ORIGIN**
Kasapkara C. S., Tumer L., Okur İ., Eminoglu F. T., Ezgu F. S., Hasanoglu A.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.33, 2010 (SCI-Expanded)
74. **FOUR CASES OF NIEMANN-PICK TYPE C DISEASE PRESENTED WITH EARLY ONSET CHOLESTASIS**
Kucukcongari A., Okur İ., Ezgu F. S., Turner L., Dalgic B., Hasanoglu A.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.33, 2010 (SCI-Expanded)
75. **GENOTYPE-PHENOTYPE CORRELATIONS IN TURKISH PATIENTS WITH ALPHA GALACTOSIDASE A DEFICIENCY**
Koca S., Ezgu F. S., Okur İ., Biberoglu G., Tumer L., Hasanoglu A.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.33, 2010 (SCI-Expanded)
76. **Screening for isolated sulfite oxidase/molibden cofactor deficiencies among the pediatric patients with encephalopathy and mental-motor retardation**
Keles E., Ezgu F. S., Tosun M. S., Okur İ., Eminoglu F. T., Tumer L., Hasanoglu A.
EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL RESEARCH, cilt.14, ss.84, 2009 (SCI-Expanded)
77. **3-Methylcrotonyl-CoA Carboxylase Deficiency: Phenotypic Variability in a Family**
Eminoglu F. T., Ozcelik A. A., OKUR İ., TÜMER L., BİBEROĞLU G., DEMİR E., Hasanoglu A., Baumgartner M. R.

- JOURNAL OF CHILD NEUROLOGY, cilt.24, sa.4, ss.478-481, 2009 (SCI-Expanded)
78. **Crisponi Syndrome: A New Case With Additional Features and New Mutation in CRLF1**
OKUR İ., TÜMER L., Crisponi L., Eminoglu F. T., Chiappe F., CİNAZ P., Yenicesu I., Hasanoglu A.
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, sa.24, ss.3237-3239, 2008 (SCI-Expanded)
79. **Multisystem involvement in a patient due to accumulation of amylopectin-like material with diminished branching enzyme activity**
Eminoglu T. F., Tumer L., OKUR İ., Olgunturk R., Hasanoglu A., Gonul I. I., Dalgic B.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.31, 2008 (SCI-Expanded)
80. **Lipid apheresis applications in childhood: Experience in the University Hospital of Gazi**
Eminoglu T. F., Yenicesu I., TÜMER L., OKUR İ., Dilsiz G., Hasanoglu A.
TRANSFUSION AND APHERESIS SCIENCE, cilt.39, sa.3, ss.235-240, 2008 (SCI-Expanded)
81. **The same novel mutation determined in 2 Hurler-Scheie patients who are the children of different families**
Hasanoglu A., Okur İ., Eminoglu F. T., Tumer L., Biberoglu G., Bertola F., Ezgu F. S.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.31, ss.112, 2008 (SCI-Expanded)
82. **Molecular analysis of 82 mucopolysaccharidosis type I patients: Mutational spectrum in the European population and identification of 28 novel mutations**
Bertola F., Parini R., Casati G., Tylki-Szymanska A., Okur İ., TÜYSÜZ B., Dalmau J., Gonzales M. A., Antuzzi D., Barone R., et al.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.31, ss.108, 2008 (SCI-Expanded)
83. **Very long-chain acyl CoA dehydrogenase deficiency which was accepted as infanticide**
Eminoglu F. T., Tumer L., Okur İ., Goekmen Z., Ezgu F. S., Biberoglu G., Hasanoglu A.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.31, ss.33, 2008 (SCI-Expanded)
84. **Crisponi syndrome due to a novel mutation on the cytokine receptor-like factor I (CRLF1) gene**
Okur İ., Tumer L., Eminoglu F. T., Crisponi L., Cinaz P., Yenicesu I., Hasanoglu A.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.31, ss.153, 2008 (SCI-Expanded)
85. **The impact of inherited metabolic diseases on quality of life: A pilot study**
Tumer L., Eminoglu F. T., Soysal A. S., Okur İ., Hasanoglu A.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.31, ss.147, 2008 (SCI-Expanded)
86. **The neonatal case diagnosed with nonketotic hyperglycinemia with a preliminary diagnosis of the chloralhydrate intoxication**
Okur İ., Eminoglu F. T., Tumer L., Ezgu F. S., Biberoglu G., Hasanoglu A.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.31, ss.3, 2008 (SCI-Expanded)
87. **Rapid screening of 10 common mutations in Turkish Gaucher patients using electronic DNA microarray**
Ezgu F. S., Hasanoglu A., OKUR İ., Biberoglu G., Tumer L., Eminoglu T., Dogan H.
BLOOD CELLS MOLECULES AND DISEASES, cilt.40, sa.2, ss.246-247, 2008 (SCI-Expanded)
88. **Investigation of 10 common mutations in Turkish Gaucher patients by use of the nanochip microelectronic array technology**
Hasanoglu A., Ezgu F. S., Okur İ., Eminoglu F. T., Biberoglu G., Tumer L.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.30, ss.108, 2007 (SCI-Expanded)
89. **The first results of 18 months experience with lysosomal storage disease**
Biberoglu G., Hasanoglu A., Ezgu F. S., Tumer L., Okur İ., Eminoglu F. T., Yalcinkaya D.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.30, ss.95, 2007 (SCI-Expanded)
90. **Cryptic exon activation by disruption of an exon splice enhancer: A novel mechanism causing 3-methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency**
Eminoglu F. T., Turner L., Okur İ., Biberoglu G., Derin B., Cinasal D. G., Hasanoglu A., Ozcelik A., Demir E.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.30, ss.40, 2007 (SCI-Expanded)
91. **Long-term effect of low-density lipoprotein apheresis: Experience in four children with familial homozygous hypercholesterolemia**
Hasanoglu A., Yenicesu I., Eminoglu F. T., Okur İ., Tumer L.

- JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.30, ss.127, 2007 (SCI-Expanded)
92. **3-Methylcrotonylglycinuria in a family: Late and different clinical presentation**
Eminoglu F. T., Turner L., Okur İ., Biberoglu G., Derin B., Cinasal Demir G., Hasanoglu A., Ozcelik A., Demir E.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.30, ss.40, 2007 (SCI-Expanded)
93. **Multisystem involvement: A rare and unusual presentation of GSD type IV**
Tumer L., Eminoglu F. T., Okur İ., Hasanoglu A., Olgunturk R.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.30, ss.60, 2007 (SCI-Expanded)
94. **The effects of laronidase treatment in a patient with Hurler syndrome: Results of one year therapy**
Hasanoglu A., Tumer L., Ezgu F. S., Gunduz M., Okur İ., Eminoglu T.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.29, ss.149, 2006 (SCI-Expanded)
95. **Incidence of osteoporosis in a metabolic unit**
Hasanoglu A., Turner L., Ezgu F. S., Eminoglu F. T., Okur İ.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.29, ss.159, 2006 (SCI-Expanded)
96. **Vitamin D intoxication and hypercalcaemia in an infant treated with pamidronate infusions**
Ezgu F. S., Buyan N., Gunduz M., Tumer L., OKUR İ., Hasanoglu A.
EUROPEAN JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.163, sa.3, ss.163-165, 2004 (SCI-Expanded)

Diğer Dergilerde Yayınlanan Makaleler

- 1. Simultaneous succinylacetone-nitisinone measurement in tyrosinemia type I patients and evaluation of the nitisinone therapeutic range**
Öktem R. M., İnci A., Biberoglu G., Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L.
Biochimica Clinica, cilt.47, sa.3, ss.340-345, 2023 (Scopus)
- 2. Dietary Fiber Supplementation in Type I Glycogen Storage Disease; Could it Contribute to a Better Metabolic Control?**
Emecen Şanlı M., Aktaş E., İnci A., Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L.
GUNCEL PEDIATRI, cilt.21, 2023 (ESCI)
- 3. MİTOKONDRIYAL HASTALIK NEDENİYLE TETKİK EDİLEN HASTALARDA M.16189T>C DEĞİŞİKLİĞİNİN METABOLİK SENDROM AÇISINDAN İNCELENMESİ**
İNCİ A., HASANOĞLU A., OKUR İ., BİBEROĞLU G., TÜMER L., EZGÜ F. S.
Kocatepe Tıp Dergisi, cilt.23, sa.3, ss.322-325, 2022 (Hakemli Dergi)
- 4. m.3010G>A Değişikliğinin Türk Populasyonunda Sıklık Kusma Sendromuna Etkisi**
ERGİN F. B., İNCİ A., OKUR İ., BİBEROĞLU G., TÜMER L., EZGÜ F. S.
Celal Bayar Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Dergisi, 2022 (Hakemli Dergi)
- 5. Specialty-Training Program During COVID-19 Pandemic: A Single Center Survey on over 300 Trainees and Trainers**
OĞUZÜLGEN İ. K., KALKANCI A., AYHAN M. S., DERİCİ Ü., ŞENKÖYLÜ A., Gonul I. I., GÜLBAHAR Ö., GÜZEL TUNÇCAN Ö., OKUR İ., İLHAN M. N.
GAZI MEDICAL JOURNAL, cilt.33, sa.4, ss.381-384, 2022 (ESCI)
- 6. PROPIONYL CARNITINE AND FREE CARNITINE ARE NEW BIOMARKERS IN THE FOLLOW-UP PERIOD OF MUCOPOLYSACCHARIDOSIS TO SCREEN OXIDATIVE STRESS**
İNCİ A., OLGAC A., GENÇ DERİN B., BİBEROĞLU G., OKUR İ., EZGÜ F. S., TÜMER L.
Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi, cilt.28, sa.4, ss.565-571, 2021 (Hakemli Dergi)
- 7. Do cytokines play role in the pathogenesis of mucopolysaccharidosis**
İNCİ A., OLGAC KILIÇKAYA M. A. B., YILMAZ DEMİRTAŞ C., OKUR İ., BİBEROĞLU G., EZGÜ F. S., TÜMER L.
Medicine Science, cilt.10, sa.4, ss.1492-1497, 2021 (Hakemli Dergi)
- 8. The Evaluation of Skeletal Manifestations in Patients with Gaucher Disease**
Kasapkar C. S., Olgac A., OKUR İ., EZGÜ F. S., TÜMER L.
JOURNAL OF PEDIATRIC RESEARCH, cilt.8, sa.3, ss.257-261, 2021 (ESCI)
- 9. Enzim Replasman Tedavisi**

KILIÇ A., OKUR İ.

Türkiye Klinikleri Pediatri Dergisi, cilt.1, ss.16-23, 2021 (Scopus)

10. **Citrullinemia with an Atypical Presentation: Paroxysmal Hypoventilation Attacks**
Ozturk Z., Hırfanoğlu T., İnci A., Okur İ., Koç E., Tümer L., Arhan E., Aydın K., Serdaroğlu A.
JOURNAL OF PEDIATRIC NEUROSCIENCES, cilt.13, sa.2, ss.276-278, 2018 (ESCI)
11. **Association Between Soluble CD40 Ligand and Hypercholesterolemia in Children and Adolescents**
Yavas A. K., Eminoglu T. F., OKUR İ., Aral A., Hasanoglu A., TÜMER L.
JOURNAL OF PEDIATRIC RESEARCH, cilt.4, sa.1, ss.1-5, 2017 (ESCI)
12. **Clinical course and outcome of glycogen-storage disease type 1a and type 1b**
Eminoglu F. T., TÜMER L., OKUR İ., EZGÜ F. S., Hasanoglu A.
TURK PEDIATRI ARSIVI-TURKISH ARCHIVES OF PEDIATRICS, cilt.48, sa.2, ss.117-122, 2013 (ESCI)
13. **Giant bronchogenic cyst mimicking tension pneumothorax.**
Demircan S., Kurul İ. C., Tokur M., Memis L., Okur İ.
Asian cardiovascular & thoracic annals, cilt.14, ss.244-6, 2006 (Scopus)
14. **Karbonmonoksit Zehirlenmesinde Hiperbarik Oksijen Tedavisi İki Olgu Sunumu**
OKUR İ., SERDAROĞLU A., OKUR A., BUYAN N., DÜNDAR K., ARGA M., ÖZDEMİR B., GÜCÜYENER K.
TÜRKİYE KLİNİKLERİ J PEDİATR, cilt.14, ss.220-222, 2005 (Hakemli Dergi)

Kitap & Kitap Bölümleri

1. **Inherited Metabolic Myopathies - 2024**
Özsaydı Aktaşoğlu E., Tümer L., Yar Sağlam A. S., Usta Salımı D. D., Kasapkara Ç. S., Kahraman A. B., Yıldız Y., Sürücü Kara İ., Eminoğlu F. T., Küçükçongar Yavaş A., et al.
TÜRKİYE KLİNİKLERİ, Ankara, 2024
2. **MATERNAL FENİLKETONÜRİ ve BESLENME TEDAVİSİ**
GÖKALP S., OKUR İ.
KALITSAL METABOLİK HASTALIKLARDA BESLENME TEDAVİSİ, Doç. Dr. Fatma Tuba Eminoğlu Prof. Dr. Yusuf Kenan Haspolat Prof. Dr. Coşkun Çeltik Kürşat Bora Çarman Ulaş Emre Akbulut Taşkın Taş, Editör, Orient Yayınları, Ankara, ss.202-208, 2021
3. **Tirozin Metabolizması Bozuklukları**
OKUR İ.
TEMEL PEDİATRİ, HASANOĞLU ENVER, DÜŞÜNSEL RUHAN, BİDECİ AYSUN, BODUROĞLU KORAY, Editör, GÜNEŞ TIP KİTAPBEVLERİ, Ankara, ss.1144-1148, 2020
4. **Keton Cisim Yapım ve Yıkım Bozuklukları**
OKUR İ.
TEMEL PEDİATRİ, HASANOĞLU ENVER, DÜŞÜNSEL RUHAN, BİDECİ AYSUN, BODUROĞLU KORAY, Editör, GÜNEŞ TIP KİTAPBEVLERİ, Ankara, ss.1132-1135, 2020
5. **Yağ Asidi Oksidasyon Bozuklukları**
İNCİ A., OKUR İ.
TEMEL PEDİATRİ, HASANOĞLU ENVER, DÜŞÜNSEL RUHAN, BİDECİ AYSUN, BODUROĞLU KORAY, Editör, GÜNEŞ TIP KİTAPBEVLERİ, Ankara, ss.1126-1130, 2020
6. **Yağ asidi Oksidasyon Bozuklukları**
İNCİ A., OKUR İ.
Temel Pediatri, Prof. Dr. Enver Hasanoğlu, Prof. Dr. Ruhan Düşünsel, Prof. Dr. Aysun Bideci, Prof. Dr. Koray Boduroğlu, Editör, Güneş Tıp Kitapevi, Ankara, ss.1126-1131, 2020
7. **Fruktoz Metabolizması Bozuklukları**
HASANOĞLU A., OKUR İ.
TEMEL PEDİATRİ, HASANOĞLU ENVER, DÜŞÜNSEL RUHAN, BİDECİ AYSUN, BODUROĞLU KORAY, Editör, GÜNEŞ TIP KİTAPBEVLERİ, Ankara, ss.1122-1123, 2020
8. **Metionin Metabolizması Bozuklukları**

OKUR İ.

TEMEL PEDIATRİ, HASANOĞLU ENVER, DÜŞÜNSEL RUHAN, BİDECİ AYSUN, BODUROĞLU KORAY, Editör, GÜNEŞ TIP KİTABEVLERİ, Ankara, ss.1156-1158, 2020

9. **Vitaminler**

HASANOĞLU A., OKUR İ.

TEMEL PEDIATRİ, HASANOĞLU ENVER, DÜŞÜNSEL RUHAN, BİDECİ AYSUN, BODUROĞLU KORAY, Editör, GÜNEŞ TIP KİTABEVLERİ, Ankara, ss.30-44, 2020

10. **Glikojen Depo Hastalıkları**

HASANOĞLU A., OKUR İ.

TEMEL PEDIATRİ, HASANOĞLU ENVER, DÜŞÜNSEL RUHAN, BİDECİ AYSUN, BODUROĞLU KORAY, Editör, GÜNEŞ TIP KİTABEVLERİ, Ankara, ss.1107-1111, 2020

11. **Mitokondriyal Hastalıklar**

OKUR İ.

TEMEL PEDIATRİ, HASANOĞLU ENVER, DÜŞÜNSEL RUHAN, BİDECİ AYSUN, BODUROĞLU KORAY, Editör, GÜNEŞ TIP KİTABEVLERİ, Ankara, ss.1136-1139, 2020

12. **Pediyatrik Hastalıklara Özel Beslenme ve Diyet Yönetimi**

Güler T., Mısırlı Özdemir E., Ergen Dibeklioğlu S., Erdeniz E. H., Kul M., Bağ İ., Kılıç M., Zeybek S., Bulut M., Erolu E., et al.

Akademisyen Yayınevi Kitabevi, Ankara, 2019

13. **Dikkat Eksikliği Ve Hiperaktivite Bozukluğunda Nörometabolik Değerlendirme**

OKUR İ.

Dikkat Eksikliği Ve Hiperaktivite Bozukluğu, Şebnem Soysal, Editör, Nobel, ss.483-488, 2019

14. **Normal Çocuklukta Beslenme ve Beslenme Bozuklukları**

TÜMER L., İNCİ A., OKUR İ., Kasapkara Ç. S., OLGAC M. A. B.

Lange - Current Tanı ve Tedavi Pediatri, Prof.Dr. Enver Hasanoğlu Prof.Dr. Aysun Bideci Prof.Dr. Elif N. Özmert Prof.Dr. Sevcan A. BAKKALOĞLU EZGÜ, Editör, ema tıp kitapevi, ss.281-308, 2018

15. **Peroksizomal Bozukluklar**

OKUR İ.

Yurdakök Pediatri, Murat Yurdakök, Editör, Güneş Tıp Kitapevleri, Ankara, ss.1813-1820, 2017

Hakemli Kongre / Sempozyum Bildiri Kitaplarında Yer Alan Yayınlar

1. **Fenilketonüri Tanısı İle İzlenen Hastalarda Visseral Adipositenin Değerlendirilmesi**

Gökalp S., Bostancı F., Aktaş E., İnci A., Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L.

I. Ulusal Çocuk Beslenme Kongresi, Gaziantep, Türkiye, 25 Ekim 2023

2. **Glikojen Depo Tip 1 Hastalığında Lif Takviyesinin Metabolik Kontrole Etkisi**

Emecen Şanlı M., Aktaş E., İnci A., Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L.

I. Ulusal Çocuk Beslenme Kongresi, Gaziantep, Türkiye, 25 Ekim 2023

3. **Bone Turnover in Patients with Lysosomal Storage Disorders**

Gökalp S., İnci A., Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L.

Annual Symposium 2023, Jerusalem, Yerushalayim, İsrail, 29 Ağustos - 01 Eylül 2023

4. **Pterin Profiling in Serum, Dry Blood Spot and Urine using LC-MS/MS in Patients with Hyperphenylalaninemia**

Öktem R. M., İnci A., Bayrak H., Demir F., Biberoğlu G., Mavis M. E., Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L.

Annual Symposium 2023, Jerusalem, Yerushalayim, İsrail, 29 Ağustos 2023

5. **Intestinal Microbiota Composition of Children with Glycogen Storage Disease Type 1**

Gökalp S., Dinleyici E. Ç., Muluk C., İnci A., Aktaş E., Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L.

SSIEM 2023, Yerushalayim, İsrail, 29 Ağustos 2023

6. **An Alternative for Early Detection of Cardiac Involvement in Gaucher Type 1 Disease: Speckle Tracking Echocardiography**

GÖKALP S., ÜNLÜ S., İNCİ A., OKUR İ., EZGÜ F. S., TÜMER L.

Annual Symposium SSIEM 2023, İsrail, 29 Ağustos - 01 Eylül 2023

7. **EVENT BASED TREATMENT OUTCOMES OF PATIENTS WITH GAUCHER DISEASE: ADIFFERENT PERSPECTIVE**
Kilic A., İnci A., Okur İ., Tümer L., Ezgü F. S.
Annual Symposium 2023, Jerusalem, Yerushalayim, İsrail, 29 Ağustos 2023
8. **Fosfomevalonatinaz Enzim Eksikliğine Bağlı Hiperimmünglobulin D Sendromu mu?**
Yıldız Ç., Gezgin Yıldırım D., İnci A., Tümer L., Ergin F. B., Sunar Yayla E. N., Esmeray Şenol P., Karaçayır N., Eğritaş Gürkan Ö., Okur İ., et al.
22. Ulusal Romatoloji Kongresi, Antalya, Türkiye, 26 - 30 Ekim 2022, ss.29
9. **3-O Metil Dopa ölçümü ile AADC eksikliği taraması**
Öktem R. M., Biberöglü G., İnci A., Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L.
KBUD Kongre, Lab EXPO 2022, Antalya, Türkiye, 03 Ekim 2022
10. **Lysosphingolipids in the screening of sphingolipidoses**
Öktem R. M., İnci A., Biberöglü G., Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L.
360 LYSOSOME_FEBS Advanced Lecture Course_2022, İzmir, Türkiye, 04 Ekim 2022
11. **Retargeting phenylbutyrate, ursodeoxycholic acid, pyrimethamine and betaine for beta-glucocerebrosidase recovery in gaucher disease fibroblasts resulting from homozygous p.L483P mutation**
Kiliç A., BİBEROĞLU G., ÖKTEM R. M., İNCİ A., Aydogdu S., Udgu Isik B., IŞIK GÖNÜL İ., OKUR İ., TÜMER L., EZGÜ F. S.
SSIEM Annual Symposium, Almanya, 30 Ağustos - 02 Eylül 2022, sa.1418955
12. **Is The Gut Microbiota Affected By The Special Diet Treatments of Inherited Metabolic Diseases?**
Gökalp S., Dinleyici E. Ç., Muluk C., İnci A., Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L.
SSIEM Annual Symposium 2022, Freiburg, Almanya, 30 Ağustos - 02 Eylül 2022, ss.172-173
13. **Evaluation of simultaneous succinylacetone and nitisinone measurements in type-1 tyrosinemia follow-up.**
Öktem R. M., İnci A., Biberöglü G., Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L.
SSIEM Annual Symposium, Freiburg, Almanya, 30 Ağustos - 02 Eylül 2022, cilt.45, sa.222288, ss.99
14. **Analytical performance of guanidinoacetate-creatine test with LC-MS/MS**
Öktem R. M., İnci A., Biberöglü G., Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L.
SSIEM Annual Symposium, Freiburg, Almanya, 30 Ağustos - 02 Eylül 2022, cilt.45, sa.1418955, ss.687
15. **Evaluation of succinylacetone and nitisinone measurement: analytical performance requirements**
Öktem R. M., İnci A., Biberöglü G., Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L.
SSIEM Annual Symposium, Freiburg, Almanya, 30 Ağustos - 02 Eylül 2022, ss.414
16. **NEW PERSPECTIVES FOR THE TREATMENT and FOLLOW UP OF GYCOGEN STORAGE DISEASE TYPE V: DL-3-HYDROXYBUTYRIC ACID WITH MODIFIED ATKINS DIET and QUADRICEPS FEMORIS SHEAR WAVE ELASTOGRAPHY**
Aktaşoğlu E., Kiliç A., Şanlı M. E., İnci A., Aktas E., Akdulum İ., Yaylı ., Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L.
SSIEM Annual Symposium 2022, Freiburg, Almanya, 30 Ağustos - 02 Eylül 2022, ss.338
17. **A Different Approach For The Treatment Of Gastrointestinal Involvement In A Patient With Early Onset Lysosomal Acid Lipase Deficiency**
Altun Duman A. N., İnci A., Bükülmez A., Gökalp S., Kiliç A., Özsaydi Aktasoglu E., Demir F., Çavuşoğlu Y. H., Okur İ., Ezgü F. S., et al.
SSIEM Annual Symposium 2022, Freiburg, Almanya, 30 Ağustos - 02 Eylül 2022, ss.604
18. **A Different Approach to the Treatment of Type III Multiple Acyl CoA Dehydrogenase Deficiency: Modified Corn Starch**
İnci A., Aktaş E., Okur İ., Biberöglü G., Tümer L., Ezgü F. S.
SSIEM 2022-, Freiburg, Almanya, 30 Ağustos - 02 Eylül 2022, ss.200
19. **Clinical and radiological evaluation of normal liver sizes in malnourished children:Gazi-PULSAM liver scale**
ÖZDÖNMEZ G. T., AKDULUM İ., ÖZTÜRK H., GÜRCAN KAYA N., AKSAKAL M., OKUR İ., KARAKAŞ N. M., KULA S.,

Konuş Boyunağa Ö., EĞRİTAŞ GÜRKAN Ö.

ESPGHAN 54th ANNUAL MEETING, Kopenhag, Danimarka, 20 Haziran 2022

20. **İdrarda organik asit taramasının optimizasyonu**
Öktem R. M., İnci A., Biberöglü G., Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L.
XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Hatay, Türkiye, 28 Mayıs - 01 Haziran 2022, ss.409-410
21. **Krabbe hastalığında önemli bir biyobelirteç: Psikosin ölçümünün analitik performansı**
Öktem R. M., İnci A., Biberöglü G., Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L.
XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Hatay, Türkiye, 28 Mayıs - 01 Haziran 2022, ss.411-412
22. **HOMOZİGOT p.L483P MUTASYONUNA BAĞLI GLUKOSEREBROSİDAZ EKSİKLİĞİNDE FENİLBÜTİRAT, URSODEOKSİKOLİK ASİT, BETAİN VE PRİMETAMİNİN YENİDEN HEDEFLERENEK İNVİTRO ENZİM AKTİVİTESİNİ RESTORASYON POTANSİYELLERİNİN İNCELENMESİ**
Kılıç A., Biberöglü G., Öktem R. M., İnci A., Işık Gönül İ., Okur İ., Tümer L., Ezgü F. S.
XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Hatay, Türkiye, 28 Mayıs - 01 Haziran 2022, ss.35
23. **Sık düşünülen ancak nadir saptanan hastalığın yeni saptanmış bir mutasyonu: Transaldolaz (TALDO) Eksikliği**
Çilesiz K., Gökalp S., Demir F., Altun Duman A. N., İnci A., Okur İ., Tümer L., Ezgü F. S.
XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Hatay, Türkiye, 28 Mayıs - 02 Haziran 2022, ss.354
24. **Mukopolisakkaridoz Tip IVA Tanılı Hastalarda Enzim Replasman Tedavisine Bağlı Anafilaksi ve Yönetimi: Tek Merkez Deneyimi**
ERTOY KARAGÖL H. İ., BAKIRTAŞ A., POLAT TERECE S., İNCİ A., EZGÜ F. S., TÜMER L., OKUR İ., AYSE K., KÖKEN G., DEMİR F., et al.
4. Genç Pediatrik Alerjistler Sempozyumu, Türkiye, 19 Mayıs 2022
25. **Glikojen Depo Hastalıklarında Güncel Biyobelirteç: Glukotetrasakkarit (Glc4)**
Öktem R. M., İnci A., Biberöglü G., Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L.
Uluslararası Katılımlı XXII. Ulusal Klinik Biyokimya Kongresi, Antalya, Türkiye, 12 - 15 Mayıs 2022, ss.303-304
26. **MPS 6 Hastalarında Klinik Bulgular, ERT önce ve Sonrası Olay Bazlı Değerlendirme**
İNCİ A., OKUR İ., TÜMER L., BİBEROĞLU G., ÖKTEM R. M., EZGÜ F. S.
VII. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Türkiye, 25 - 27 Kasım 2021
27. **Gaucher Tip I Hastalığında Kardiyak Tutulumun Erken Saptanması için Bir Alternatif: Speckle Tracking Ekokardiyografi**
GÖKALP S., ÜNLÜ S., İNCİ A., OKUR İ., EZGÜ F. S., TAÇOY G., EMİNOĞLU F. T., KASAPKARA Ç. S., TÜMER L.
VII. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi 25-27 Kasım 2021 Çevrimiçi Kongre
<http://lizozomal2021.org/>, Türkiye, 25 - 27 Kasım 2021
28. **İNFAANTİL TİP POMPE HASTALIĞI ULUSAL KONSENSUS ÇALIŞMASI**
Aktaşoğlu E., İNCİ A., OKUR İ., BİBEROĞLU G., ÖKTEM R. M., EZGÜ F. S., TÜMER L., KILIÇ M., GÜNEŞ S., KAĞNICI M., et al.
VII. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Türkiye, 25 - 27 Kasım 2021
29. **Gastrointestinal Involvement at the Junction of Wolman Disease and COVID 19**
ALTUN A., İNCİ A., KILIÇ A., ÖZSAYDI AKTAŞOĞLU E., GÖKALP S., DEMİR F., ÇAVUŞOĞLU Y. H., YİĞİT S., BOZDAYI G., OKUR İ., et al.
14th International Congress Of Inborn Errors Of Metabolism, Sidney, Avustralya, 21 - 23 Kasım 2021
30. **A PATIENT WITH ADENOSINE KINASE DEFICIENCY DUE TO A NOVEL MUTATION PRESENTING WITH NOVEL DYSMORPHIC AND CARDIAC FINDINGS**
Aktaşoğlu E., Kılıç A., Emecan Şanlı M., GÖKALP S., İNCİ A., OKUR İ., EZGÜ F. S., SARI S., DALGIÇ B., CEYLANER S., et al.
14th International Congress of Inborn Errors of Metabolism 2021, Avustralya, 21 - 24 Kasım 2021
31. **Pompe Hastalarında Enzim Replasman Tedavisine Bağlı Anafilaksi ve Yönetimi: Tek Merkez Deneyim**
ERTOY KARAGÖL H. İ., İNCİ A., POLAT TECERE S., KILIÇ A., DEMİR F., YAPAR D., OKUR İ., EZGÜ F. S., TÜMER L.,

BAKIRTAŞ A.

XXVIII. Ulusal Alerji ve Klinik İmmünoloji kongresi, Türkiye, 13 - 17 Ekim 2021

32. **Akut Porfiring Benzeri Periferik Nöropati Gelişen Tirozinemi Tip 1 Olgusu**
AKKUZU E., ÖZEN DEMİRCİOĞLU P., İNCİ A., OKUR İ., EZGÜ F. S.
16. Çocuk Acil Tıp ve Yoğun Bakım Kongresi, Antalya, Türkiye, 2 - 05 Ekim 2019, ss.327-328
33. **Screening of twelve lysosomal storage diseases with LC-MS/MS in Gazi university hospital in Turkey: The first results of validation**
BİBEROĞLU G., İNCİ A., DERİN B., OKUR İ., EZGÜ F. S., TÜMER L.
SSIEM, 3 - 06 Eylül 2019
34. **Beneficial effects of Modified Atkins Diet in Glycogen Storage Disorder Type IIIa**
OLGAÇ KILIÇKAYA M. A. B., İNCİ A., OKUR İ., KASAPKARA Ç. S., BİBEROĞLU G., OĞUZ A. D., AKTAŞ E., EZGÜ F. S., TÜMER L.
SSIEM Annual Symposium 2019, Rotterdam, Hollanda, 3 - 06 Eylül 2019
35. **Next generation DNA sequencing as an initial diagnostic method for congenital defects of glycosylation**
EZGÜ F. S., İNCİ A., ÇİFTÇİ B., TÜMER L., OKUR İ., TOPÇU B., HASANOĞLU A.
SSIEM 2019, 3-6th September, 2019, Rotterdam-The Netherlands, 3 - 06 Eylül 2019
36. **Beneficial Effects of Modified Atkins Diet in Glycogen Storage Disease Type IIIa**
OLGAÇ M. A. B., İNCİ A., OKUR İ., KASAPKARA Ç. S., BİBEROĞLU G., OĞUZ A. D., AKTAŞ E., EZGÜ F. S., TÜMER L.
SSIEM 2019, 3-6th September, 2019, Rotterdam-The Netherlands, 3 - 06 Eylül 2019
37. **Diyet tedavisine cevap veren HMG-CoA liyaz enzim eksikliği olan iki olgu**
KOÇ N., KUYUCU A., GÜNDÜZ M., OKUR İ., ÖZAYDIN E.
Hacettepe Beslenme ve Diyetetik Günleri IV. Mezuniyet Sonrası Eğitim Kursu, Ankara, Türkiye, 27 - 29 Haziran 2019
38. **Cornelia de Lange Syndrome and Glycogen Storage Disease Together in a Patient**
KILIÇ A., EMECAN ŞANLI M., ÖZSAYDI E., İNCİ A., OKUR İ., TÜMER L., EZGÜ F. S.
International Inborn Errors Of Metabolism And Nutrition Congress, İstanbul, Türkiye, 10 - 14 Nisan 2019
39. **Could Targeted Next Generation Sequencing Be A First Line Diagnostic Method for Lysosomal Storage Disease?**
CENGİZ F. B., İNCİ A., BİBEROĞLU G., ÇİFTÇİ B., TOPÇU B., TOKGÖZ D., YAZAR Ö. F., GÖKMENOĞLU H., RAJ Y., OKUR İ., et al.
International Inborn Errors of Metabolism and Nutrition Congress, 10 - 14 Nisan 2019
40. **Screening of Twelve Lysosomal Storage Diseases with LC-MS/MS in Gazi University Hospital: The First Results of Validation.**
BİBEROĞLU G., İNCİ A., DERİN B., OKUR İ., EZGÜ F. S., TÜMER L.
INTERNATIONAL INBORN ERRORS OF METABOLISM AND NUTRITION CONGRESS 10 - 14 April 2019 Istanbul-Turkey, 10 - 14 Nisan 2019
41. **Familial Hyperphosphatemic Tumoral Calcinosis in an Unusual Site**
Emecan Şanlı M., Özsaydı E., Kılıç m., İNCİ A., OKUR İ., EZGÜ F. S., TÜMER L.
International Inborn Errors Of Metabolism And Nutrition Congress 10 - 14 April 2019, Istanbul-Turkey, 10 - 14 Nisan 2019
42. **Hyperinsulinemic Hypoglycemia: Think of GLUD1 Gene Mutation Leading To Hyperinsulinism/Hyperammonemia (HI/HA) Syndrome**
Emecan Şanlı M., Kılıç m., Özsaydı E., İNCİ A., OKUR İ., TÜMER L., EZGÜ F. S.
International Inborn Errors Of Metabolism And Nutrition Congress 10 - 14 April 2019, Istanbul-Turkey, 10 - 14 Nisan 2019
43. **Could Targeted Next Generation Sequencing Be A First Line Diagnostic Method for Lysosomal storage Diseases?**
ERGİN F. B., İNCİ A., BİBEROĞLU G., ÇİFTÇİ B., TOPÇU YÜCE A. B., TOKGÖZ D., YAZAR Ö. F., GÖKMENOĞLU H., RAJ Y., OKUR İ., et al.
INTERNATIONAL INBORN ERRORS OF METABOLISM AND NUTRITION CONGRESS 10 - 14 April 2019 Istanbul-Turkey, Türkiye, 10 - 14 Nisan 2019

44. **Hyperinsulinemic Hypoglycemia: Think of GLUD1 dgene mutation leading to Hyperinsulinemic hyperammonemia (HI/HA syndrome)**
EMECAN ŞANLI M., KILIÇ A., AKTAŞOĞLU E., İNCİ A., OKUR İ., TÜMER L., EZGÜ F. S.
INTERNATIONAL INBORN ERRORS OFMETABOLISM AND NUTRITION CONGRESS 10 - 14 April 2019 Istanbul-Turkey, Türkiye, 10 - 14 Nisan 2019
45. **Novel Mutation in FBP1 Gene Presenting with Recurrent Episodes of Vomiting in A Child**
Emecan Şanlı M., kılıç m., Özsaydı E., İNCİ A., OKUR İ., EZGÜ F. S., TÜMER L.
International Inborn Errors Of Metabolism And Nutrition Congress 10 - 14 April 2019, Istanbul-Turkey, 10 - 14 Nisan 2019
46. **A Very Rare Disease: Hyperornithinemia-Hyperammonemia-Homocitrullinuria (Hhh) Syndrome**
Özsaydı E., Emecan Şanlı M., kılıç m., İNCİ A., OKUR İ., TÜMER L., EZGÜ F. S.
International Inborn Errors Of Metabolism And Nutrition Congress 10 - 14 April 2019, Istanbul-Turkey, 10 - 14 Nisan 2019
47. **Novel Mutation in Two Siblings with Normouricemic Lesch Nyhan Syndrome**
Emecan Şanlı M., Özsaydı E., kılıç m., İNCİ A., OKUR İ., EZGÜ F. S., TÜMER L.
International Inborn Errors Of Metabolism And Nutrition Congress 10 - 14 April 2019, Istanbul-Turkey, 10 - 14 Nisan 2019
48. **Could Targeted Next Generation Sequencing Be A First Line Diagnostic Method for Lysosomal storage Diseases**
İNCİ A., OKUR İ., AKKUZU E., DÖĞER E., BİBEROĞLU G., KALKAN G., TÜMER L., EZGÜ F. S.
INTERNATIONAL INBORN ERRORS OFMETABOLISM AND NUTRITION CONGRESS10 - 14 April 2019 Istanbul-Turkey, 10 - 14 Nisan 2019
49. **Growth Hormone Treatment: Reverses Catabolic Process in Inborn Errors of Metabolism**
İNCİ A., OKUR İ., AKKUZU E., DÖĞER E., BİBEROĞLU G., KALKAN G., TÜMER L., EZGÜ F. S.
International Inborn Errors Of Metabolism And Nutrition Congress 10 - 14 April 2019, Istanbul-Turkey, 10 - 14 Nisan 2019
50. **Natural history data for young subjects with Sanfilippo syndrome type B (MPS IIIB)**
Villarreal M. S., OKUR İ., Cleary M., Lopez M. J. d. C., Harmatz P., Lee J., Lin S., Couce M. L., Muschol N., Peters H., et al.
15th Annual Research Meeting of the WORLDSymposium(TM), Florida, Amerika Birleşik Devletleri, 4 - 07 Şubat 2019, cilt.126
51. **ICV-administered tralesenidase alfa (BMN 250 NAGLU-IGF2) is well-tolerated and reduces heparan sulfate accumulation in the CNS of subjects with Sanfilippo syndrome type B (MPS IIIB)**
Cleary M., Muschol N., Luz Couce M., Harmatz P., Lee J., Lin S., OKUR İ., Ezgu F. S., Peters H., Villarreal M. S., et al.
15th Annual Research Meeting of the WORLDSymposium(TM), Florida, Amerika Birleşik Devletleri, 4 - 07 Şubat 2019, cilt.126
52. **Epilepsy in Biotinidase Deficiency Is Distinct from Early Myoclonic Encephalopathy**
Guliyeva U., Dulac O., Okur İ., Khalilov O., Guliyeva S.
13th European Congress on Epileptology, Vienna, Avusturya, 26 - 30 Ağustos 2018, cilt.59
53. **Respiratory system involvement of 41 Mucopolysaccharidosis patients with the evaluation of KL-6, SPA and SPD levels**
İNCİ A., OKUR İ., Yılmaz Demirtaş C., BİBEROĞLU G., ASLAN A. T., EZGÜ F. S., TÜMER L.
15 th MEMG, Beyrut, 29 Kasım - 02 Aralık 2018
54. **UNIQUE CLINICAL AND MOLECULAR FINDINGS IN LARGE COHORT OF PATIENTS WITH GAUCHER DISEASE FROM TURKEY**
Akay Tayfun G., OKUR İ., BİBEROĞLU G., TÜMER L., İNCİ A., Küçükcongür A., Hasanoğlu A., EZGÜ F. S.
Gaucher Symposium, İstanbul, Türkiye, 21 - 22 Ekim 2018
55. **ICV-administered BMN 250 (NAGLU-IGF2) is Well Tolerated and Reduces Heparan Sulfate Accumulation in the CNS of Subjects with Sanfilippo Syndrome Type B (MPS IIIB)**
Muschol N., Cleary M., Couce M., Harmatz P., Lee J., Lin S. P., Okur İ., Ezgu F. S., Peters H., Villarreal M., et al.
47th Annual Meeting of the Child-Neurology-Society (CNS), Illinois, Amerika Birleşik Devletleri, 15 - 18 Ekim 2018, cilt.84

56. **Glycogen storage disease type 9: Insidious onset,mild form**
TÜMER L., İNCİ A., OKUR İ., BİBEROĞLU G., EZGÜ F. S.
SSIEM, 4 - 07 Eylül 2018
57. **Respiratory system involvement of mucopolysaccharidosis patients with the evaluation of KL-6, SPA and SPD levels**
İNCİ A., OKUR İ., YILMAZ-DEMİRTAŞ C., BİBEROĞLU G., aslan A. T., EZGÜ F. S., TÜMER L.
SSIEM, 4 - 07 Eylül 2018
58. **Determination of succinylacetone in dried blood spot: preliminary results of our laboratory**
BİBEROĞLU G., TÜMER L., OKUR İ., EZGÜ F. S., İNCİ A.
SSIEM, 4 - 07 Eylül 2018
59. **An early diagnosis cerebretendinous xanthomatosis in a patient at the age of 15 years**
İNCİ A., BİBEROĞLU G., OKUR İ., TÜMER L., EZGÜ F. S.
SSIEM, 4 - 07 Eylül 2018
60. **The clinical evaluation of Fabry patientswith Mainz severity score index and DS3 score**
OKUR İ., İNCİ A., bütün s., BİBEROĞLU G., EZGÜ F. S., TÜMER L.
SSIEM, 4 - 07 Eylül 2018
61. **Natural history data for young subjects with Sanfilippo Syndrome Type B (MPS IIIB)**
OKUR İ., Cleary M., de Castro Lopez M. J., Harmatz P., Lees J., Lin S., Luz Couce M., Muschol N., Peters H., Solano Villarrea M., et al.
40th Annual Meeting of the Society-for-Inherited-Metabolic-Disorders (SIMD), California, Amerika Birleşik Devletleri, 11 - 14 Mart 2018, cilt.123, ss.255-256
62. **Natural history data for young subjects with Sanfilippo syndrome type B (MPS IIIB)**
Okur İ., Cleary M., de Castro Lopez M. J., Harmatz P., Lee J., Lin S., Luz Couce M., Muschol N., Peters H., Solano Villarreal M., et al.
We're Organizing Research for Lysosomal Diseases (WORLD) Symposium, California, Amerika Birleşik Devletleri, 5 - 09 Şubat 2018, cilt.123
63. **Preliminary Results of Our Laboratoryfor Bile Acid Metabolism Disorders**
BİBEROĞLU G., DERİN B., İNCİ A., OKUR İ., EZGÜ F. S., TÜMER L.
ICIEM, 5 - 08 Eylül 2017
64. **Short Chain Fatty Acid OxidationDefect in an Adult Patient With RefractorySeizures**
İNCİ A., TÜMER L., OKUR İ., BİBEROĞLU G., EZGÜ F. S.
ICIEM, 5 - 08 Eylül 2017
65. **Carnitine Acyl Carnitine TranslocaseDeficiency With Severe Hyperammonemiaand Hypoglycemia**
İNCİ A., OKUR İ., OLGAC M. A. B., AKKUZU E., BİBEROĞLU G., EZGÜ F. S., TÜMER L.
ICIEM, 5 - 08 Eylül 2017
66. **In Vitro Stopcodon Readthrough ofAlfa-Galactosidase and Alfa-GlucosidasePremature Termination Codons UsingGentamicin, Geneticin, and Ataluren:Therapeutic Potential for Fabry and PompeDiseases**
dundar h., BİBEROĞLU G., OKUR İ., TÜMER L., EZGÜ F. S.
ICIEM, 5 - 08 Eylül 2017
67. **Screening ALPL Gene Differences byNext Generation Sequence Techonology inPatients Having Low ALP Levels**
İNCİ A., EZGÜ F. S., topcu b., çiftci b., OKUR İ., BİBEROĞLU G., TÜMER L.
ICIEM, 5 - 08 Eylül 2017
68. **DiagnosticCapability ofNextGenerationDNA Sequencing With A 450 Gene Panel forInborn Errors of Metabolism**
EZGÜ F. S., çiftci b., topcu b., İNCİ A., OKUR İ., BİBEROĞLU G., hasanoğlu a.
ICIEM, 5 - 08 Eylül 2017
69. **Renal Involvement in Fabry Disease**
İNCİ A., BİBEROĞLU G., OKUR İ., PAŞAOĞLU Ö. T., TÜMER L., PAŞAOĞLU H., EZGÜ F. S.
ICIEM, 5 - 08 Eylül 2017

70. **Investigation of LDLR Gene Mutations in Turkish Patients With Familial Hypercholesterolemia**
OKUR İ., İNCİ A., OLGAÇ M. A. B., ÇİFTÇİ B., TOPÇU B., TÜMER L., EZGÜ F. S.
13th International Congress of Inborn Errors of Metabolism - ICIEM 2017, 5 - 08 Eylül 2017, cilt.5
71. **THE HEMATOLOGIC FINDINGS OF INHERITED METABOLIC DISEASE; THEY ARE MORE THAN EXPECTED**
Yenicesu I., Sal A. E., Okur İ., Kaya Z., Ezgu F. S., Kocak U., Tumer L.
22nd Congress of the European-Hematology-Association, Madrid, İspanya, 22 - 25 Haziran 2017, cilt.102, ss.829-830
72. **Karbonhidrat Metabolizması Bozuklukları**
OKUR İ.
Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme Güncelleme Toplantısı, Türkiye, 1 - 04 Haziran 2017
73. **Tirozinemi İzlem ve Tedavi**
OKUR İ.
Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme Güncelleme Toplantısı, Türkiye, 1 - 04 Haziran 2017
74. **Ciddi hiperammonemi ve hipoglisemi ile giden karnitin-açıl translokaz olgusu**
İNCİ A., OLGAÇ KILIÇKAYA M. A. B., OKUR İ., AKKUZU E., BİBEROĞLU G., EZGÜ F. S., TÜMER L.
14. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Muğla, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017
75. **Lizozomal Depo Hastalıklarında Nörolojik Bulgular ve Tedavileri**
OKUR İ.
14.Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017
76. **Mukopolisakkaridozlar: Tanı ve Tedavide Güncel Yaklaşımları**
OKUR İ.
39. Pediatri Günleri ve 18. Pediatri Hemşireliği Günleri, Türkiye, 2 - 05 Nisan 2017
77. **Yenidoğanda Tarama Testleri**
OKUR İ.
İlk 1000 gün 5. Kongresi, Türkiye, 19 - 22 Mart 2017
78. **Ailevi Hiperkolesterolemi Olan Türk Hastalarda LDLR Gen Mutasyonlarının Araştırılması**
OKUR İ., EZGÜ F. S., İNCİ A., OLGAÇ M. A. B., TÜMER L.
2. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, Türkiye, 23 - 25 Şubat 2017
79. **In vitro translational readthrough by gentamicin and geneticin improves GLA activity in Fabry disease**
Dündar H., Biberoglu G., Okur İ., Tumer L., Ezgu F. S.
13th Annual Research Meeting on We're Organizing Research for Lysosomal Diseases (WORLD), California, Amerika Birleşik Devletleri, 13 - 17 Şubat 2017, cilt.120
80. **Evaluation of chitotriosidase and high sensitive c reactive protein levels in mucopolysaccharidosis**
İNCİ A., GENÇ B., YILMAZ-DEMİRTAŞ C., UDGU B., KARAOĞLU A., OKUR İ., EZGÜ F. S., BİBEROĞLU G., TÜMER L.
13th Middle East Metabolic Group Meeting/ Amman-Jordan, 28 - 30 Ekim 2016
81. **ÇOCUKLARDA VİTAMİN VE MİNERAL DESTEĞİ**
OKUR İ.
60. Türkiye Milli Pediatri Kongresi, Antalya, Türkiye, 9 - 13 Kasım 2016
82. **Evaluation of chitotriosidase and high sensitivity c reactive protein levels in mucopolysaccharidosis patients**
İNCİ A., DERİN B., YILMAZ C., udgu b., KARAOĞLU A., OKUR İ., EZGÜ F. S., BİBEROĞLU G., TÜMER L.
MEMG, 28 - 30 Ekim 2016
83. **Do cytokine levels play a role in the pathogenesis of mucopolysaccharidosis patients**
İNCİ A., TÜMER L., YILMAZ-DEMİRTAŞ C., KARAOĞLU A., OKUR İ., OLGAÇ M. A. B., EZGÜ F. S., BİBEROĞLU G.
13th Middle East Metabolic Group Meeting/Amman -Jordan, 28 - 30 Ekim 2016
84. **Evaluation of chitotriosidase and high sensitive c reactive protein levels in mucopolysaccharidosis**
İNCİ A., GENÇ B., YILMAZ-DEMİRTAŞ C., UDGU B., KARAOĞLU A., OKUR İ., EZGÜ F. S., BİBEROĞLU G., TÜMER L.
13th MEMG Meeting, 28 ekim-30kasım 2016, Amman, Jordan, 28 - 30 Ekim 2016
85. **Could propionylcarnitine and free carnitine be used as antioxidative markers in**

mucopolysaccharidosis

İNCİ A., BİBEROĞLU G., DERİN B., KARAOĞLU A., OKUR İ., EZGÜ F. S., TÜMER L.
MEMG, 28 - 30 Ekim 2016

86. **Early initiation of investigational enzyme replacement therapy in a nine month old infant with mucopolysaccharidosis type VII**
KARAOĞLU A., İNCİ A., BİBEROĞLU G., OKUR İ., Kılıçkaya a., TÜMER L., King b., haller c., EZGÜ F. S.
MEMG, 28 - 30 Ekim 2016
87. **Evaluation of gentamycin for stop codon readthrough therapy in Fabry disease**
halil d., BİBEROĞLU G., çiftci b., topcu b., OKUR İ., TÜMER L., EZGÜ F. S.
MEMG, 28 - 30 Ekim 2016
88. **The specificity and sensitivity of next generation semiconductor DNA sequencing in detecting heteroplasmic mitochondrial**
EZGÜ F. S., topcu b., çiftci b., düNDAR H., BİBEROĞLU G., OKUR İ., TÜMER L.
MEMG, 28 - 30 Ekim 2016
89. **Evaluation of chitotriosidase and high sensitivity c reactive protein levels in mucopolysaccharidosis**
İNCİ A., Genç B., Demirtaş C., Udgu B., KARAOĞLU A., OKUR İ., EZGÜ F. S., BİBEROĞLU G., TÜMER L.
SSIEM 2016: Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Rome, Italy, 6 - 09 Eylül 2016
90. **Early initiation of investigational enzyme replacement therapy in a 9 month old infant with mucopolysaccharidosis type VII**
KARAOĞLU A., İNCİ A., BİBEROĞLU G., OKUR İ., Kılıçkaya A., KELEŞ E., TÜMER L., King B., Hall C., EZGÜ F. S.
SSIEM 2016: Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Rome, Italy, 6 - 09 Eylül 2016
91. **Type 1 hypersensitivity reaction and desensitization with Elosulphase alpha**
İNCİ A., Kan A., Topuz B., OKUR İ., EZGÜ F. S., TÜMER L.
SSIEM 2016: Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Rome, Italy, 6 - 09 Eylül 2016
92. **Do cytokine levels play a role in pathogenesis of mucopolysaccharidosis patients**
İNCİ A., TÜMER L., Demirtaş C., KARAOĞLU A., OKUR İ., OLGAC M. A. B., EZGÜ F. S., BİBEROĞLU G.
SSIEM 2016: Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Rome, Italy, 6 - 09 Eylül 2016
93. **Bone mineral density and vitamin D status in inborn errors of metabolism**
OLGAÇ M. A. B., TÜMER L., İNCİ A., KARAOĞLU A., OKUR İ., EZGÜ F. S.
SSIEM 2016: Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Rome, Italy, 6 - 09 Eylül 2016
94. **Identification of a novel mutation in Turkish infant with early onset monocarboxylate transporter 1 MCT1 deficiency as a cause of recurrent ketoacidosis**
OKUR İ., İNCİ A., KELEŞ E., KARAOĞLU A., Ceylaner S., BİBEROĞLU G., EZGÜ F. S., TÜMER L.
SSIEM 2016: Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Rome, Italy, 6 - 09 Eylül 2016
95. **The specificity and sensitivity of next generation semiconductor DNA sequencing in detecting mitochondrial DNA heteroplasmy**
EZGÜ F. S., Topçu B., Çiftçi B., OKUR İ., TÜMER L.
SSIEM 2016: Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Rome, Italy, 6 - 09 Eylül 2016
96. **Identification of a novel mutation in Turkish infant with early onset monocarboxylate transporter 1 MCT1 deficiency as a cause of recurrent ketoacidosis**
OKUR İ., İNCİ A., KELEŞ E., KARAOĞLU A., CEYLANER S., BİBEROĞLU G., EZGÜ F. S., TÜMER L.
SSIEM 2016: Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Rome, Italy, 6 - 09 Eylül 2016, cilt.39, ss.35-284
97. **Bone mineral density and vitamin D status in inborn errors of metabolism**

OLGAÇ M. A. B., TÜMER L., İNCİ A., KARAOĞLU B., OKUR İ., EZGÜ F. S.

SSIEM 2016: Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Rome, Italy, 6 - 09 Eylül 2016

98. **LAL enzim eksikliği**
OKUR İ.
11. Ulusal Çocuk Gastroenteroloji Hepatoloji ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 4 - 07 Mayıs 2016
99. **Fabry Hastalarında Subklinik Sol Ventrikül Disfonksiyonunun Speckle Tracking Ekokardiyografi ile Değerlendirilmesi**
GÖKALP G., OKUR İ., ÜNLÜ S., İNCİ A., EZGÜ F. S., ŞAHİNARSLAN A., TÜMER L.
V. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Türkiye, 14 - 17 Nisan 2016
100. **Plasma acylcarnitine levels Are there New İnflammatory markers in lysosomal storage disease**
BİBEROĞLU G., DERİN B., İNCİ A., udgu b., kurnaz p., OKUR İ., EZGÜ F. S., TÜMER L.
MEMG, 29 Ekim - 01 Kasım 2015
101. **Is there any effect of acylcarnitines on proinflammatory process in obese children**
BİBEROĞLU G., DERİN B., İNCİ A., DÖĞER E., OKUR İ., EZGÜ F. S., TÜMER L.
SSIEM, 1 - 04 Eylül 2015
102. **Patient with Niemann Pick type C presenting with lymphatic involvement with Niemann Pick cells in the left jaw**
İNCİ A., OKUR İ., ESENDAĞLI G., OKUR A., EZGÜ F. S., TÜMER L.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Lyon, Fransa, 1 - 04 Eylül 2015
103. **Cobalamin C disease with hypopigmented cutaneous findings A unique case**
TÜMER L., ARHAN E., OKUR İ., Aydın K., Hirfanoğlu T., Karaoğlu A., Öztürk Z.
annual symposium of the society for the study of inborn errors of metabolism, Lyon, Fransa, 1 - 04 Eylül 2015, cilt.38, ss.319
104. **A completely new approach to the diagnosis of inborn errors development of a 450 gene all metabolic disorders next generation sequencing panel**
EZGÜ F. S., çiftçi b., topçu b., OKUR İ., İNCİ A., OLGAÇ M. A. B., KARAOĞLU A., BİBEROĞLU G., TÜMER L., hasanoğlu a.
SSIEM Annual Symposium, 1 - 04 Eylül 2015
105. **Dihydrolipoamide dehydrogenase deficiency diagnosed by using new generation sequencing technology**
İNCİ A., TÜMER L., OKUR İ., OLGAÇ M. A. B., SARI S., çiftçi b., topçu b., EZGÜ F. S.
SSIEM Annual Symposium, 1 - 04 Eylül 2015
106. **Sol çenede Lenfatik tutulum ile giden Niemann Pick tip C olgusu**
İNCİ A., OKUR İ., ESENDAĞLI G., OKUR A., OLGAÇ M. A. B., EZGÜ F. S., TÜMER L.
XIII.Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Adana, Türkiye, 14 - 18 Nisan 2015
107. **Lizozomal depo hastalıklarına yaklaşım**
OKUR İ.
2. Marmara Pediatri Kongresi, Türkiye, 12 - 14 Şubat 2015
108. **Importance of family screening in Fabry disease: Reaching the bottom of the iceberg**
Ezgu F. S., Koca S., OKUR İ., BİBEROĞLU G., TÜMER L., Bakkaloglu S. A., ERTEN Y., Hasanoğlu A.
11th Annual WORLD Symposium of the Lysosomal-Disease-Network, Florida, Amerika Birleşik Devletleri, 9 - 13 Şubat 2015, cilt.114
109. **COBALAMIN C DEFICIENCY WITH INFANTILE SPASM AND CUTANEOUS FINDINGS A UNIQUE CASE**
ÖZTÜRK Z., ARHAN E., AYDIN K., OKUR İ., TÜMER L., SERDAROĞLU A., HIRFANOĞLU T., AKBAŞ Y., HAVALI C.
31st International Epilepsy Congress, İSTANBUL, 5 - 09 Eylül 2015
110. **COBALAMIN C DEFICIENCY WITH INFANTILE SPASM AND CUTANEOUS FINDINGS: A UNIQUE CASE**
Ozturk Z., Arhan E., Aydın K., Okur İ., Tumer L., Serdaroglu A., Hirfanoglu T., Akbas Y., Havalı C.
31st International Epilepsy Congress, İstanbul, Türkiye, 5 - 09 Eylül 2015, cilt.56, ss.175
111. **The results of enzyme studies in the diagnosis of lysosomal diseases: 8 years experience of Gazi University, Ankara, Turkey**
Hasanoğlu A., BİBEROĞLU G., OKUR İ., Turner L., EZGÜ F. S., Udgu B., Olgac A.

11th Annual WORLD Symposium of the Lysosomal-Disease-Network, Florida, Amerika Birleşik Devletleri, 9 - 13 Şubat 2015, cilt.114

112. **PREVALENCE OF FABRY DISEASE AMONG HEMODIALYSIS PATIENTS IN TURKEY**
Okur İ., BİBEROĞLU G., Ezgu F. S., TÜMER L., Hasanoglu A., Bicik Z., Akin Y., Mumcuoglu M., Ecder T.
50th European-Renal-Association - European-Dialysis-and-Transplant-Association Congress, İstanbul, Türkiye, 18 - 21 Mayıs 2013, cilt.28, ss.321
113. **Three sibilings with ext1 CDG**
EZGÜ F. S., KASAPKARA Ç., OKUR İ., KÜÇÜKÇONGAR A., TÜMER L., OKUR A., SARAÇ A., WUYTS W., HUL E. V., HASANOĞLU A.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, İsviçre, 30 Ağustos - 02 Eylül 2011
114. **TWO NOVEL MUTATIONS IN TWO PATIENTS WITH MEDIUM-CHAIN ACYL-CoA DEHYDROGENASE DEFICIENCY**
Hasanoglu A., Okur İ., Largiader C., Biberoglu G., Tumer L., Eminoglu F. T., EZGÜ F. S.
11th International Conference of Inborn Errors of Metabolism, California, Amerika Birleşik Devletleri, 29 Ağustos - 02 Eylül 2009, cilt.98, ss.52
115. **Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Sağlam Çocuk Polikliniğinde izlenen 4 6 aylık bebeklerde demir eksikliği anemisinin sıklığı**
ŞAHİN DAĞLI F., OKUR A., OKUR İ., DUYAN ÇAMURDAN A., BEYAZOVA U.
Pediatri Günleri-II, Kırıkkale, Türkiye, 11 Mayıs 2004

Akademik İdari Deneyim

2019 - Devam Ediyor	Etik Kurul Üyesi	Gazi Üniversitesi, Rektörlük
2020 - 2023	Dekan Yardımcısı	Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi
2018 - 2021	Fakülte Kurulu Üyeliği	Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi
2018 - 2021	Fakülte Yönetim Kurulu Üyeliği	Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi
2019 - 2020	Klinik Araştırmalar Etik Kurulu Üyeliği	Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri
2015 - 2020	Eğitim Koordinatörlüğü (3. Yıl)	Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi

Verdiği Dersler

Çocuk Metabolizması Yandal Uzmanlık Eğitimi, Tıpta Uzmanlık, 2023 - 2024, 2022 - 2023, 2021 - 2022, 2020 - 2021, 2019 - 2020, 2018 - 2019, 2017 - 2018, 2016 - 2017, 2015 - 2016, 2014 - 2015

Klinik Uygulamalı Pratik Eğitimi, Lisans, 2023 - 2024, 2022 - 2023, 2021 - 2022, 2020 - 2021, 2019 - 2020, 2018 - 2019, 2017 - 2018, 2016 - 2017

Ne Zaman Metabolik Hastalık Düşünelim?, Lisans, 2023 - 2024, 2022 - 2023, 2021 - 2022

Vitamin ve Mineral Bozuklukları, Lisans, 2023 - 2024, 2022 - 2023, 2021 - 2022

Beslenmeye Giriş, Lisans, 2021 - 2022, 2020 - 2021, 2019 - 2020, 2018 - 2019, 2017 - 2018, 2016 - 2017, 2015 - 2016, 2014 - 2015

Beslenmeye Giriş, Lisans, 2021 - 2022

Vitamin ve Mineral Bozuklukları, Lisans, 2020 - 2021, 2019 - 2020, 2018 - 2019, 2017 - 2018, 2016 - 2017, 2015 - 2016, 2014 - 2015

Ne Zaman Metabolik Hastalık Düşünelim?, Lisans, 2020 - 2021, 2019 - 2020, 2018 - 2019, 2017 - 2018, 2016 - 2017, 2014 - 2015
Hekimliğe Giriş Uygulamaları (PDÖ, KBE, İB), Lisans, 2019 - 2020
Vitamin ve Mineral Bozuklukları, Doktora, 2018 - 2019, 2017 - 2018
Pediatri Uzmanlık Eğitimi, Tıpta Uzmanlık, 2014 - 2015
Kalıtsal Metabolik Hastalıklara Tanısal ve Acil Tedavi Yaklaşımı, Tıpta Uzmanlık, 2014 - 2015

Yönetilen Tezler

Okur İ., ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI ASİSTAN VE UZMAN HEKİMLERİ ARASINDA AKILCI İLAÇ KULLANIMINI DEĞERLENDİREN ÇEVİRİMİÇİ ANKET ÇALIŞMASI, Tıpta Uzmanlık, L.ERKUŞ(Öğrenci), 2023
Okur İ., KALITSAL METABOLİK HASTALIKLARDA BAKIMVERENİN SAĞLIK OKURYAZARLIĞININ DEĞERLENDİRİLMESİ , Tıpta Uzmanlık, F.YAŞAR(Öğrenci), 2022
OKUR İ., İdiyopatik proteinürisi olan çocuk hastalarda alfa-galaktosidaz a eksikliğinin (fabry hastalığının) taranması, Tıpta Uzmanlık, M.AKGÜL(Öğrenci), 2018
Okur İ., 2000-2013 yılları arasında Gazi Üniversitesi Hastanesinde yatan ve total pranteral nutrisyon uygulanan çocuk hastaların değerlendirilmesi, Tıpta Uzmanlık, B.TANRIKULU(Öğrenci), 2016

Öğrenci Projeleri

Sosyal Proje, Fenilketonüriye bağlı malnütrisyonun araştırılması ve aminoasit profillerinin incelenmesi (TÜBİTAK 2209-A Üniversite Öğrencileri Araştırma Projeleri Destekleme Programı 2022 Yılı 2. Dönem), Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri, Türkiye, 2023 - 2024

Bilimsel Dergilerdeki Faaliyetler

TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, Editörler Kurulu Üyesi, 2022 - Devam Ediyor
Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi, Editörler Kurulu Üyesi, 2017 - 2023

Bilimsel Kuruluşlardaki Üyelikler / Görevler

Türkiye Milli Pediatri Derneği, Yönetim Kurulu Üyesi, 2019 - Devam Ediyor , Türkiye
Çocuk Beslenme ve Metabolizma Derneği, Üye, 2018 - Devam Ediyor , Türkiye
Türkiye Milli Pediatri Derneği, Üye, 2005 - Devam Ediyor , Türkiye
Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Üye, 2020 - 2021, İngiltere

Bilimsel Hakemlikler

TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, SSCI Kapsamındaki Dergi, Eylül 2024
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY AND METABOLISM, SSCI Kapsamındaki Dergi, Mayıs 2024
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY AND METABOLISM, SSCI Kapsamındaki Dergi, Şubat 2023
GAZI MEDICAL JOURNAL, Hakemli Bilimsel Dergi, Aralık 2022

Etkinlik Organizasyonlarındaki Görevler

Okur İ., Bideci A., Karakaş N. M., Boduroğlu O. K., Çetinkaya M., Türkiye Milli Pediatri Derneği ve Mısır Pediatri Derneği

Ortak Toplantısı, Bilimsel Kongre / Sempozyum Organizasyonu, Mısır, Kasım 2023
Okur İ., Bideci A., Tezer H., 6. Çocuk Hekiminin Bir Günü-İnteraktif ve Olgularla, Bilimsel Kongre / Sempozyum Organizasyonu, Girne, Kıbrıs (Kkct), Nisan 2023
Okur İ., Bideci A., Tezer H., 66. Türkiye Milli Pediatri Kongresi, Bilimsel Kongre / Sempozyum Organizasyonu, Girne, Kıbrıs (Kkct), Ekim 2022
Okur İ., Türkiye Milli Pediatri Derneği ve Bosna Hersek Pediatri Derneği Ortak Toplantısı, Bilimsel Kongre / Sempozyum Organizasyonu, Sarajevo, Bosna-Hersek, Eylül 2022
Okur İ., Türkiye Milli Pediatri Derneği & Çek Pediatri Derneği Ortak Toplantısı, Bilimsel Kongre / Sempozyum Organizasyonu, Praha, Çek Cumhuriyeti, Haziran 2022
Okur İ., 5. Çocuk Hekiminin Bir Günü, Bilimsel Kongre / Sempozyum Organizasyonu, Girne, Kıbrıs (Kkct), Mayıs 2022
Okur İ., VII. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Bilimsel Kongre / Sempozyum Organizasyonu, Türkiye, Kasım 2021
Okur İ., Bideci A., 65. Türkiye Milli Pediatri Kongresi, Bilimsel Kongre / Sempozyum Organizasyonu, Antalya, Türkiye, Kasım 2021
Okur İ., 4. Çocuk Hekiminin Bir Günü- İnteraktif Olgularla, Bilimsel Kongre / Sempozyum Organizasyonu, Girne, Kıbrıs (Kkct), Ekim 2021
Okur İ., 64. Milli Pediatri Kongresi, Bilimsel Kongre / Sempozyum Organizasyonu, Türkiye, Aralık 2020
Okur İ., 3. Çocuk Hekiminin Bir Günü - İnteraktif Olgularla, Bilimsel Kongre / Sempozyum Organizasyonu, Türkiye, Ekim 2020

Bilimsel Araştırma / Çalışma Grubu Üyelikleri

Gazi Üniversitesi Çocuk Metabolizma B.D. Faz 1 Klinik Araştırmalar Merkezi, Gazi Üniversitesi, Turkey, <http://faz1-klinik.gazi.edu.tr/>, 2018 - Devam Ediyor

Metrikler

Yayın: 241
Atıf (WoS): 501
Atıf (Scopus): 661
H-İndeks (WoS): 12
H-İndeks (Scopus): 13

Kongre ve Sempozyum Katılımı Faaliyetleri

6. Klinik Araştırmalar Kongresi, Katılımcı, İstanbul, Türkiye, 2024
68. Türkiye Milli Pediatri Kongresi, Davetli Konuşmacı, Antalya, Türkiye, 2024
Türkiye Milli Pediatri Derneği ve Birleşik Arap Emirlikleri Pediatri ve Yenidoğan Derneği Ortak Pediatri Toplantısı, Davetli Konuşmacı, Dubai, Birleşik Arap Emirlikleri, 2024
Türkiye Milli Pediatri Derneği ve Azerbaycan Pediatri Derneği Ortak Toplantısı, Davetli Konuşmacı, Baku, Azerbaycan, 2024
Yenidoğan Taramaları, Fenilketonüri ve Biyotinidaz Eksikliği Sempozyumu, Davetli Konuşmacı, Ankara, Türkiye, 2024
Peroksizomal Hastalıklar Sempozyumu (CMAK), Oturum Başkanı, Ankara, Türkiye, 2024
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM) 2024, Katılımcı, Porto, Portekiz, 2024
1. Dicle Pediatri Günleri, Davetli Konuşmacı, Diyarbakır, Türkiye, 2024
WORLD Symposium 2024, Katılımcı, California, Amerika Birleşik Devletleri, 2024
Metabolik Aciller ve Çocuk Hekiminin Sorumlulukları , Oturum Başkanı, Şanlıurfa, Türkiye, 2024

Yenidoğanda Metabolik Karaciğer Hastalıkları, Davetli Konuşmacı, Şanlıurfa, Türkiye, 2023
6. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, Davetli Konuşmacı, Aydın, Türkiye, 2023
Türkiye Milli Pediatri Derneği ve Mısır Pediatri Derneği Ortak Toplantısı, Davetli Konuşmacı, Kafr-Ash-Shaykh, Mısır, 2023
Türkiye Milli Pediatri Derneği ve Mısır Pediatri Derneği Ortak Toplantısı, Oturum Başkanı, Kafr-Ash-Shaykh, Mısır, 2023
Türkiye Milli Pediatri Derneği ve Hırvatistan Pediatri Derneği Ortak Toplantısı, Oturum Başkanı, Zagreb, Hırvatistan, 2023
Türkiye Milli Pediatri Derneği & Romanya Pediatri Derneği Ortak Toplantısı, Davetli Konuşmacı, Bucuresti, Romanya, 2023
Çocuk Hekiminin Bir Günü Güz Eğitim Toplantısı, Davetli Konuşmacı, Diyarbakır, Türkiye, 2023
11. Çocuk Dostları Kongresi, Davetli Konuşmacı, İstanbul, Türkiye, 2023
39. Ulusal Gastroenteroloji Haftası- 10. Gastroenteroloji Cerrahisi Kongresi, Davetli Konuşmacı, Antalya, Türkiye, 2022
Türkiye Milli Pediatri Derneği & Sırbistan Pediatri Derneği Ortak Toplantısı, Davetli Konuşmacı, Belgrade, Sırbistan, 2022
66 Türkiye Milli Pediatri Kongresi, Davetli Konuşmacı, Girne, Kıbrıs (Kktc), 2022
Çocuk Hekiminin Bir Günü Güz Eğitim Toplantısı, Davetli Konuşmacı, Gaziantep, Türkiye, 2022
Türkiye Milli Pediatri Derneği & Bosna Hersek Pediatri Derneği Ortak Toplantısı, Davetli Konuşmacı, Sarajevo, Bosna-Hersek, 2022
Türkiye Milli Pediatri Derneği & Çek Pediatri Derneği Ortak Toplantısı, Davetli Konuşmacı, Praha, Çek Cumhuriyeti, 2022
14. Ulusal Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme Kongresi, Davetli Konuşmacı, Lefke, Kıbrıs (Kktc), 2022
VII. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Davetli Konuşmacı, Ankara, Türkiye, 2021
65. Türkiye Milli Pediatri Kongresi, Davetli Konuşmacı, Antalya, Türkiye, 2021
4. Çocuk Hekiminin Bir Günü Sempozyumu, Davetli Konuşmacı, Girne, Kıbrıs (Kktc), 2021
16 Annual WORLDSymposium 2020 , Katılımcı, Florida, Amerika Birleşik Devletleri, 2020
İlk 1000 gün 5. Kongresi, Davetli Konuşmacı, Ankara, Türkiye, 2017

Davetli Konuşmalar

66. Türkiye Milli Pediatri Kongresi, Konferans, 66. Türkiye Milli Pediatri Kongresi, Türkiye, Ekim 2022
Tıp Eğitim Programları Amaç ve Öğrenim Hedefleri Güncellenmesi Çalıştayı, Çalıştay, Gazi Üniversitesi, Türkiye, Haziran 2022
65. Türkiye Milli Pediatri Kongresi, Konferans, Türkiye Milli Pediatri Derneği, Türkiye, Kasım 2021
4. Çocuk Hekiminin Bir Günü Sempozyumu, Konferans, 4. Çocuk Hekiminin Bir Günü Sempozyumu, Türkiye, Eylül 2021
Pandemi Döneminde Çocuk Sağlığı Online Konferans (Türkiye Milli Pediatri Derneği, Azerbaycan Tıp Üniversitesi ve ATA Pediatri Derneği Ortak Toplantısı), Konferans, Türkiye Milli Pediatri Derneği, Azerbaycan Tıp Üniversitesi ve ATA Pediatri Derneği, Azerbaycan, Temmuz 2020
17. UNPSSTR-Avrasya Kongresi, Konferans, Türk Dili Konuşan Ülkeler Milli Pediatri Denekleri Birliği , Azerbaycan, Eylül 2019

Araştırma Alanları

Tıp, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Pediatrik Endokrinoloji ve Metabolizma

Akademi Dışı Deneyim

Bakanlık, T.C. Sağlık Bakanlığı, Türkiye İlaç ve Tıbbi Cihaz Kurumu (TİTCK)
Bakanlık, T.C. Sağlık Bakanlığı, Türkiye İlaç ve Tıbbi Cihaz Kurumu (TİTCK)
Mesleki Dernek, Türkiye Milli Pediatri Derneği, Yönetim Kurulu
Bakanlık, T.C.S.B. Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji ve Onkoloji E.A.Hastanesi, Çocuk Metabolizma Bölümü
Bakanlık, T.C.S.B.Dr.Lütfi Kırdar Kartal Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Metabolizma Birimi

Bakanlık, Genelkurmay Başkanlığı, Gülhane Askeri Tıp Akademisi, Çocuk Metabolizma Bilim Dalı
Bakanlık, T.C. Sağlık Bakanlığı, Bayburt Devlet Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Birimi
Özel Hastane, Sincan Tıp Merkezi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Birimi