

İLYAS OKUR

PROF.DR.

E-posta : iokur@gazi.edu.tr

İş Telefonu : [+90 312 202 4000](tel:+903122024000) Dahili: 6019



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 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 İstanbul Kartal Dr. Lütfi Kırdar E.A. Hastanesi ve 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.

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 Tıp Fakültesi Dekan Yardımcısı olarak görev yapmaktadır.

Türkiye Milli Pediatri Derneği yönetim kurulu üyeliği, Çocuk Beslenme ve Metabolizma Derneği denetleme kurulu üyeliği yapmaktadır. T.C. Sağlık Bakanlığı Türkiye İlaç ve Tıbbi Cihaz Kurumu Klinik Komisyon üyeliğini yürütmektedir.

Kalıtısal metabolik hastalıklar konusunda çoğu uluslararası faz çalışmaları olmak üzere birçok klinik çalışma ve projede sorumlu ve yardımcı araştırmacı olarak görev almaktadır. Yurtiçi ve yurtdışında yayınlanmış bilimsel makaleleri, atıfları ve bildirimleri, bilimsel poster ve sözel bildirimleri ödülleri, pediatrik beslenme alanında kitap editörlüğü, pediatri alanında yazılmış birçok kitapta bölüm yazarlığı bulunmaktadır. Çok sayıda kongrede davetli konuşmacı olarak yer almış, Türkiye Milli Pediatri Kongresi ve Ulusal Lizozomal Hastalıklar Kongresi'nde birden fazla kez düzenleme kurullarında görev almıştır. Türkiye Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi'nde bölüm editörlüğünü yürütmektedir.

Öğrenim Bilgisi

Tıpta Yandal Uzmanlık
2005 - 2009

Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, Türkiye

Tıpta Uzmanlık
1999 - 2004

Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, Türkiye

Sertifika, Kurs ve Eğitimler

- 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 etiopatogenezinde 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

- Okur İ., Şıvgın V., Ezgü F. S. , Tümer L., İnci A., Soysal Acar A. Ş. , Arhan E., Börcek A. Ö. , Diğer Ülkelerdeki Özel Organizasyonlar Tarafından Desteklenmiş Proje, BMN250-202--Mukopolisakaridoz Tip IIIB (MPS IIIB, Sanfilipo Sendromu Tip B) hastalarında İntraserebroventriküler BMN 250'nin Uzun Süreli Güvenliğini ve Verimliliğini değerlendirmek için çok merkezli, çok uluslu ek çalışma., 2018 - 2023
- Okur İ., Ezgü F. S. , Tümer L., İnci A., Şıvgın V., Soysal Acar A. Ş. , Kurtipek Ö., Tutar H., Gündüz B., Desteklenmiş Diğer Projeler, BMN250-902--Mukopolisakaridoz Tip III B 'ye (MPS IIIB) Yönelik Prospektif doğal öykü çalışması, 2017 - 2023
- Okur İ., Ezgü F. S. , DüNDAR H., TÜBİTAK Projesi, Metilmalonil Koenzim A Mutaz Enziminin Konformasyonel Bozukluğuna Bağlı Olarak Gelişen Metilmalonik Asidemi Hastalığının xda Farmakolojik Şaperon Uygulaması İle Enzim Aktivitesinin Yeniden Kazandırılması, 2017 - 2022
- 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, Pediyatrik 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) (SOBI003-001) ClinicalTrials.gov Identifier: NCT03423186), 2018 - 2020

5. 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, Sanfilippo 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
6. Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L., Soysal Acar A. Ş., Şıvın V., Kurtipek Ö., Gündüz B., İnci A., Tutar H., Arhan E., Desteklenmiş Diğer Projeler, BMN250-901-A Study of Mucopolysaccharidosis Type IIIB MPS IIIB (Mukopolisakaridoz tip IIIB'xye yönelik uluslararası çok merkezli, prospektif gözlemsel çalışma)-(BMN250-901 nolu proje kodu), 2015 - 2020
7. Özasan 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
8. 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 kollu, çok merkezli çalışma (20120214 protokol numaralı çalışma), 2016 - 2019
9. Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L., Desteklenmiş Diğer Projeler, 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
10. 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
11. 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., 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

SCI, SSCI ve AHCI İndekslerine Giren Dergilerde Yayınlanan Makaleler

1. **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., Biberoglu G., Öktem M., Ezgü F.
Orphanet journal of rare diseases, cilt.16, sa.1, ss.438, 2021 (SCI Expanded İndekslerine Giren Dergi)
2. **Tralesinidase alfa (AX 250) Enzyme Replacement Therapy for Sanfilippo Syndrome Type**
Maricich S., Okur İ., Ezgu F., 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 İndekslerine Giren Dergi)
3. **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 İndekslerine Giren Dergi)

4. **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.
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, cilt.185, ss.2739-2747, 2021 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
5. **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 İndekslerine Giren Dergi)
6. **Hypophosphatasia: is it an underdiagnosed disease even by expert physicians?**
İnci A., Ergin F. B. C. , Yüce B. T. , Çiftçi B., Demir E., Buyan N., Okur İ., Biberoglu G., Öktem R. M. , Tümer L., et al.
Journal of bone and mineral metabolism, cilt.39, ss.598-605, 2021 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
7. **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 İndekslerine Giren Dergi)
8. **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, 2021 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
9. **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 İndekslerine Giren Dergi)
10. **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 İndekslerine Giren Dergi)
11. **Tralesinidase alfa (AX 250) enzyme replacement therapy for Sanfilippo syndrome type B**
Muschol N., von Cossel K., OKUR İ., Ezgu F., 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 İndekslerine Giren Dergi)
12. **Natural history of Sanfilippo syndrome type B in young patients: Ongoing results from two large, prospective studies**
Giughiani R., OKUR İ., Ezgu F., 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 İndekslerine Giren Dergi)
13. **Autism: Screening of inborn errors of metabolism and unexpected results**
İNCİ A., ÖZASLAN A., OKUR İ., BİBEROĞLU G., GÜNEY E., EZGÜ F. S. , TÜMER L., İŞERİ E.
AUTISM RESEARCH, 2021 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
14. **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., TÜMER L.
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.34, sa.6, ss.813-816, 2021 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
15. **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 İndekslerine Giren Dergi)
16. **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 İndekslerine Giren Dergi)
17. **Nutritional Status of Syrian Refugees in Early Adolescence Living in Turkey**
PEHLİVANTÜRK KIZILKAN M., ÖZMERT E. N. , DERMAN O., OKUR İ., KAYNAK M. O. , Adiguzel A., Sahan-Seref I., Kurekci F., BİDEÇİ A., Hasanoglu E.
JOURNAL OF IMMIGRANT AND MINORITY HEALTH, cilt.22, sa.6, ss.1149-1154, 2020 (SSCI İndekslerine Giren Dergi)
 18. **Vitamin D Levels and Bone Mineral Density in Inborn Errors of Metabolism Requiring Specialised Diets**
Olgac A., İNCİ A., OKUR İ., Ezgu F., BİBEROĞLU G., Turner L.
JCPS-P-JOURNAL OF THE COLLEGE OF PHYSICIANS AND SURGEONS PAKISTAN, cilt.29, sa.12, ss.1207-1211, 2019 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
 19. **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., BİBEROĞLU G., Kasapkara C., Kucukcongar A., DALGIÇ B., ÖZHAN OKTAR S., et al.
GENE, cilt.687, ss.280-288, 2019 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
 20. **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 İndekslerine Giren Dergi)
 21. **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 İndekslerine Giren Dergi)
 22. **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 İndekslerine Giren Dergi)
 23. **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 İndekslerine Giren Dergi)
 24. **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 İndekslerine Giren Dergi)
 25. **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 İndekslerine Giren Dergi)
 26. **Audiologic evaluations of children with mucopolysaccharidosis**
Gokdogan C., ALTINYAY Ş., Gokdogan O., TUTAR H., GÜNDÜZ B., OKUR İ., TÜMER L., KEMALOĞLU Y. K.
BRAZILIAN JOURNAL OF OTORHINOLARYNGOLOGY, cilt.82, sa.3, ss.281-284, 2016 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
 27. **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 İndekslerine Giren Dergi)
 28. **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 İndekslerine Giren Dergi)
 29. **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 İndekslerine Giren Dergi)

30. **Monocarboxylate Transporter 1 Deficiency and Ketone Utilization**
van Hasselt P. M. , Ferdinandusse S., Monroe G. R. , Ruiter 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 İndekslerine Giren Dergi)
31. **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 İndekslerine Giren Dergi)
32. **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., BİBEROĞLU G., Turner L., ERTEN Y., Isitman M., Eminoglu F. T. , Hasanoglu A.
GENE, cilt.527, sa.1, ss.42-47, 2013 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
33. **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 İndekslerine Giren Dergi)
34. **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 İndekslerine Giren Dergi)
35. **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 İndekslerine Giren Dergi)
36. **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 İndekslerine Giren Dergi)
37. **GENOTYPIC FEATURES OF 41 PATIENTS WITH GAUCHER DISEASE FROM TURKEY**
Hasanoglu A., Akay G., Ezgu F., Biberoglu G., Tumer L., Okur İ., Kucukcongar A., Kasapkara C., Polat M., Ciftci B.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.35, 2012 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
38. **COMPREHENSIVE SEQUENCING OF MITOCHONDRIAL DNA IN PATIENTS WITH SUSPECTED MITOCHONDRIAL DISEASE: IS THERE A NEED FOR A REVISED MOLECULAR DIAGNOSTIC ALGORITHM?**
Ezgu F., 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 İndekslerine Giren Dergi)
39. **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 İndekslerine Giren Dergi)
40. **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 İndekslerine Giren Dergi)
41. **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 İndekslerine Giren Dergi)
42. **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 İndekslerine Giren Dergi)
43. **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 İndekslerine Giren Dergi)
44. **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 İndekslerine Giren Dergi)
45. **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 İndekslerine Giren Dergi)
46. **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 İndekslerine Giren Dergi)
47. **AN INFANTILE CASE OF ZELLWEGER SYNDROME PRESENTED WITH KABUKI-LIKE PHENOTYPE**
Ezgu F., Eminoglu T., OKUR İ., Gunduz M., Tumer L., Hasanoglu A., Dalgic B.
GENETIC COUNSELING, cilt.22, sa.2, ss.217-220, 2011 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
48. **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 İndekslerine Giren Dergi)
49. **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 İndekslerine Giren Dergi)
50. **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 İndekslerine Giren Dergi)
51. **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 İndekslerine Giren Dergi)
52. **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 İndekslerine Giren Dergi)
53. **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 İndekslerine Giren Dergi)
54. **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 İndekslerine Giren Dergi)
55. **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 İndekslerine Giren Dergi)
56. **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 İndekslerine Giren Dergi)
57. **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 İndekslerine Giren Dergi)

58. 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 İndekslerine Giren Dergi)

59. FOUR CASES OF NIEMANN-PICK TYPE C DISEASE PRESENTED WITH EARLY ONSET CHOLESTASIS

Kucukcongar A., Okur İ., Ezgu F. S. , Turner L., Dalgic B., Hasanoglu A.

JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.33, 2010 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

60. GENOTYPE-PHENOTYPE CORRELATIONS IN TURKISH PATIENTS WITH ALPHA GALACTOSIDASE A DEFICIENCY

Koca S., Ezgu F., Okur İ., Biberoglu G., Tumer L., Hasanoglu A.

JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.33, 2010 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

61. 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 İndekslerine Giren Dergi)

62. 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 İndekslerine Giren Dergi)

63. 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 İndekslerine Giren Dergi)

64. 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 İndekslerine Giren Dergi)

65. 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 İndekslerine Giren Dergi)

66. 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 İndekslerine Giren Dergi)

67. 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 İndekslerine Giren Dergi)

68. 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 İndekslerine Giren Dergi)

69. 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 İndekslerine Giren Dergi)

70. 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 İndekslerine Giren Dergi)

71. 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 İndekslerine Giren Dergi)

72. **Rapid screening of 10 common mutations in Turkish Gaucher patients using electronic DNA microarray**
Ezgu F., 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 İndekslerine Giren Dergi)
73. **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 İndekslerine Giren Dergi)
74. **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 İndekslerine Giren Dergi)
75. **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 İndekslerine Giren Dergi)
76. **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 İndekslerine Giren Dergi)
77. **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 İndekslerine Giren Dergi)
78. **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 İndekslerine Giren Dergi)
79. **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 İndekslerine Giren Dergi)
80. **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 İndekslerine Giren Dergi)
81. **Vitamin D intoxication and hypercalcaemia in an infant treated with pamidronate infusions**
Ezgu F., Buyan N., Gunduz M., Tumer L., OKUR İ., Hasanoglu A.
EUROPEAN JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.163, sa.3, ss.163-165, 2004 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

Diğer Dergilerde Yayınlanan Makaleler

1. **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 İndekslerine Giren Dergi)
2. **Citrullinemia with an Atypical Presentation: Paroxysmal Hypoventilation Attacks**
Ozturk Z., HIRFANOĞLU T., İNCİ 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 İndekslerine Giren Dergi)
3. **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 İndekslerine Giren Dergi)
4. **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 (Diğer Kurumların Hakemli Dergileri)

5. **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 PEDIATR, cilt.14, ss.220-222, 2005 (Diğer Kurumların Hakemli Dergileri)

Kitap & Kitap Bölümleri

1. **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
2. **Tirozin Metabolizması Bozuklukları**
OKUR İ.
TEMEL PEDIATRİ, HASANOĞLU ENVER, DÜŞÜNSEL RUHAN, BİDECİ AYSUN, BODUROĞLU KORAY, Editör, GÜNEŞ
TIP KİTABEVLERİ, Ankara, ss.1144-1148, 2020
3. **Keton Cisim Yapım ve Yıkım Bozuklukları**
OKUR İ.
TEMEL PEDIATRİ, HASANOĞLU ENVER, DÜŞÜNSEL RUHAN, BİDECİ AYSUN, BODUROĞLU KORAY, Editör, GÜNEŞ
TIP KİTABEVLERİ, Ankara, ss.1132-1135, 2020
4. **Yağ Asidi Oksidasyon Bozuklukları**
İNCİ A., OKUR İ.
TEMEL PEDIATRİ, HASANOĞLU ENVER, DÜŞÜNSEL RUHAN, BİDECİ AYSUN, BODUROĞLU KORAY, Editör, GÜNEŞ
TIP KİTABEVLERİ, Ankara, ss.1126-1130, 2020
5. **Mitokondriyal Hastalıklar**
OKUR İ.
TEMEL PEDIATRİ, HASANOĞLU ENVER, DÜŞÜNSEL RUHAN, BİDECİ AYSUN, BODUROĞLU KORAY, Editör, GÜNEŞ
TIP KİTABEVLERİ, Ankara, ss.1136-1139, 2020
6. **Fruktoz Metabolizması Bozuklukları**
HASANOĞLU A., OKUR İ.
TEMEL PEDIATRİ, HASANOĞLU ENVER, DÜŞÜNSEL RUHAN, BİDECİ AYSUN, BODUROĞLU KORAY, Editör, GÜNEŞ
TIP KİTABEVLERİ, Ankara, ss.1122-1123, 2020
7. **Metionin Metabolizması Bozuklukları**
OKUR İ.
TEMEL PEDIATRİ, HASANOĞLU ENVER, DÜŞÜNSEL RUHAN, BİDECİ AYSUN, BODUROĞLU KORAY, Editör, GÜNEŞ
TIP KİTABEVLERİ, Ankara, ss.1156-1158, 2020
8. **Vitaminler**
HASANOĞLU A., OKUR İ.
TEMEL PEDIATRİ, HASANOĞLU ENVER, DÜŞÜNSEL RUHAN, BİDECİ AYSUN, BODUROĞLU KORAY, Editör, GÜNEŞ
TIP KİTABEVLERİ, Ankara, ss.30-44, 2020
9. **Pediyatrik Hastalıklara Özel Beslenme ve Diyet Yönetimi**
Okur İ. (Editör)
Akademisyen Kitabevi, Ankara, 2019
10. **Dikkat Eksikliği Ve Hiperaktivite Bozukluğunda Nörometabolik Değerlendirme**
OKUR İ.
Dikkat Eksikliği Ve Hiperaktivite Bozukluğu, Şebnem Soysal, Editör, Nobel, ss.483-488, 2019
11. **Normal Çocuklukta Beslenme ve Beslenme Bozuklukları**
TÜMER L., İNCİ A., OKUR İ., Kasapkara Ç. S. , OLGAÇ 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

12. 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. Triamterene-induced suppression of R227X premature termination codon in Fabry disease**
Dündar H., Udgu B., Biberöglü G., İnci A., Ezgu F., Işık Gönül İ., Okur İ., Tümer L.
16th Annual Research Meeting of the WORLDSymposium(TM), Florida, Amerika Birleşik Devletleri, 10 - 14 Şubat 2020, cilt.129
- 2. 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
- 3. 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
- 4. Next generation DNA sequencing as an initial diagnostic method for congenital defects of glycosylation**
EZGÜ F. S. , İNCİ A., Çiftçi B., TÜMER L., OKUR İ., Topçu B., Hasanoğlu A.
SSIEM 2019, 3-6th September, 2019, Rotterdam-The Netherlands, 3 - 06 Eylül 2019
- 5. 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
- 6. 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 CONGRESS10 - 14 April 2019 Istanbul-Turkey, 10 - 14 Nisan 2019
- 7. Could Targeted Next Generation Sequencing Be A First Line Diagnostic Method for Lysosomal Storage Disease?**
CENGİZ F. B. , İNCİ A., BİBEROĞLU G., Çiftçi 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
- 8. 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
- 9. 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
- 10. 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
- 11. 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

12. **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
13. **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
14. **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
15. **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
16. **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., 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
17. **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
18. **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
19. **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
20. **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., 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
21. **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
22. **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
23. **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
24. **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., EZGÜ F. S. , TÜMER L.
SSIEM, 4 - 07 Eylül 2018

25. **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
26. **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
27. **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
28. **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
29. **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
30. **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
31. **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
32. **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
33. **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
34. **Renal İnvolvement in Fabry Disease**
İNCİ A., BİBEROĞLU G., OKUR İ., PAŞAOĞLU Ö. T. , TÜMER L., PAŞAOĞLU H., EZGÜ F. S.
13.International Congress of Inborn Errors of Metabolism., Rio de Janeiro, Brezilya, 5 - 08 Eylül 2017
35. **İnvestigation of LDLR Gene Mutations in Turkish Patients With Familial Hypercholesterolemia**
OKUR İ., İNCİ A., OLGAC M. A. B. , ÇİFTÇİ B., TOPÇU B., TÜMER L., EZGÜ F. S.
13th International Congress of Inborn Errors of Metabolism - ICIEM 2017, 5 - 08 Eylül 2017, cilt.5
36. **Karbonhidrat Metabolizması Bozuklukları**
OKUR İ.
Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme Güncelleme Toplantısı, Türkiye, 1 - 04 Haziran 2017
37. **Tirozinemi İzlem ve Tedavi**
OKUR İ.
Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme Güncelleme Toplantısı, Türkiye, 1 - 04 Haziran 2017
38. **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
39. **Lizozomal Depo Hastalıklarında Nörolojik Bulgular ve Tedavileri**

OKUR İ.

14.Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017

40. **Mukopolisakkaridozlar: Tanı ve Tedavide Güncel Yaklaşımları**

OKUR İ.

39. Pediatri Günleri ve 18. Pediatri Hemşireliği Günleri, Türkiye, 2 - 05 Nisan 2017

41. **Yenidoğanda Tarama Testleri**

OKUR İ.

İlk 1000 gün 5. Kongresi, Türkiye, 19 - 22 Mart 2017

42. **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

43. **In vitro translational readthrough by gentamicin and geneticin improves GLA activity in Fabry disease**

Dündar H., Biberöglü G., Okur İ., Tümer L., Ezgü 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

44. **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

45. **ÇOCUKLARDA VİTAMİN VE MİNERAL DESTEĞİ**

OKUR İ.

60. Türkiye Milli Pediatri Kongresi, Antalya, Türkiye, 9 - 13 Kasım 2016

46. **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

47. **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

48. **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

49. **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

50. **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

51. **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

52. **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

53. **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

54. **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
55. **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
56. **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
57. **Do cytokine levels play a role in pathogenesis of mucopolysaccharidosis patients**
İNCİ A., TÜMER L., Demirtaş C., KARAOĞLU A., OKUR İ., OLGAÇ 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
58. **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
59. **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
60. **BonemineradensityandvitaminDstatusininbornerrorsofmetabolism**
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
61. **Identification of a novel mutation in Turkish infant with early onset monocarboxylatetransporter1 MCT1 deficiencyasacauseofrecurrent ketoacidosi**
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
62. **LAL enzim eksikliği**
OKUR İ.
11. Ulusal Çocuk Gastroenteroloji Hepatoloji ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 4 - 07 Mayıs 2016
63. **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
64. **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
65. **Patient with Niemann Pick type C presenting with lymphatic in vovement 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
66. **A completely new approach to the diagnosis of inbornerrors 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

67. **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
68. **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
69. **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
70. **Lizozomal depo hastalıklarına yaklaşım**
OKUR İ.
2. Marmara Pediatri Kongresi, Türkiye, 12 - 14 Şubat 2015
71. **The results of enzyme studies in the diagnosis of lysosomal diseases: 8 years experience of Gazi University, Ankara, Turkey**
Hasanoglu 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
72. **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
73. **Importance of family screening in Fabry disease: Reaching the bottom of the iceberg**
Ezgu F., Koca S., OKUR İ., BİBEROĞLU G., TÜMER L., Bakkaloglu S., ERTEN Y., Hasanoglu A.
11th Annual WORLD Symposium of the Lysosomal-Disease-Network, Florida, Amerika Birleşik Devletleri, 9 - 13
Şubat 2015, cilt.114
74. **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
75. **PREVALENCE OF FABRY DISEASE AMONG HEMODIALYSIS PATIENTS IN TURKEY**
Okur İ., BİBEROĞLU G., Ezgu F., 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
76. **Three siblings 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
77. **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
78. **Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Sağlık 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

2020 - Devam Ediyor	Dekan Yardımcısı	Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi
2019 - Devam Ediyor	Etik Kurul Üyesi	Gazi Üniversitesi, -
2018 - Devam Ediyor	Fakülte Kurulu Üyesi	Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri
2018 - Devam Ediyor	Fakülte Yönetim Kurulu Üyesi	Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri
2015 - 2020	Yıl Koordinatörü	Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri

Verdiği Dersler

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

Yönetilen Tezler

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

Bilimsel Dergilerdeki Faaliyetler

Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi, Editör, 2017 - Devam Ediyor

Bilimsel Kuruluşlardaki Üyelikler / Görevler

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

Bilimsel Danışmanlıklar

T.C. Sağlık Bakanlığı Türkiye İlaç ve Tıbbi Cihaz Kurumu,Özel Tıbbi Amaçlı Gıdalar Danışma Komisyonu, Kurum veya

Organizasyonlar İin Yapılan Danışmanlık, Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri, Türkiye, 2021 - Devam Ediyor

T.C. Sağlık Bakanlığı Türkiye İla ve Tıbbi Cihaz Kurumu, Beşeri İlalar Ruhsatlandırma Klinik Komisyonu, Kurum veya Organizasyonlar İin Yapılan Danışmanlık, Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri, Türkiye, 2020 - Devam Ediyor

Bilimsel Araştırma / Çalışma Grubu Üyelikleri

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

Kongre ve Sempozyum Katılımı Faaliyetleri

Pandemi Döneminde Çocuk Sağlığı Online Konferans, Davetli Konuşmacı, Baku, Azerbaycan, 2020
16 Annual WORLDSymposium 2020 , Katılımcı, Florida, Amerika Birleşik Devletleri, 2020

Atıflar

Toplam Atıf Sayısı (WOS):375
h-indeksi (WOS):11

Araştırma Alanları

Sağlık Bilimleri

Akademi Dışı Deneyim

Bakanlık, T.C. Sağlık Bakanlığı