Prof. LEYLA TÜMER

Personal Information

Office Phone: +90 312 202 6019
Email: leylat@gazi.edu.tr
Web: https://avesis.gazi.edu.tr/leylat

Education Information

Post Doctorate of Medicine, Gazi University, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri, Turkey 1994 - 1997
Expertise In Medicine, Gazi University, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri, Turkey 1987 - 1993
Undergraduate, Ankara University, Tıp Fakültesi, Tıp Pr., Turkey 1981 - 1987

Research Areas

Child Health and Diseases, Pediatric Endocrinology and Metabolism, Health Sciences

Academic Titles / Tasks

Professor, Gazi University, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri, 2006 - Continues
Associate Professor, Gazi University, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri, 2000 - 2006
Lecturer PhD, Gazi University, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri, 1998 - 2000

Advising Theses

Tümer L., Fenilketonüri Hastası 2-18 Yaş Arası Çocuklarda Diyet İnflamatuar İndeks İle Antiinflamatuar-İnflamatuar Biyobelirteçlerin İlişkisinin Değerlendirilmesi, Expertise In Medicine, P.PEKÇETİN(Student), 2023
Tümer L., Aile hekimliği ve çocuk sağlığı ve hastalıkları asistan ve uzman doktorları arasında kalıtsal metabolik hastalık farkındalık düzeyinin ölçülmesi, Expertise In Medicine, D.ÖZBEK(Student), 2022
TÜMER L., Gazi Üniversitesi çocuk beslenme ve metabolizma bölümünde takipli glikojen depo ve fenilketonüri hastalarının malnutrisyon durumunun değerlendirilmesi, Expertise In Medicine, C.MULUK(Student), 2020
TÜMER L., Effect of proton pump inhibitors on vitamin b12, iron, calcium and magnesium absorption, Expertise In Medicine, S.KANMAZ(Student), 2014
TÜMER L., Use of continuous glucose monitoring evaluating the accuracy and the effect on metabolic parameters in patients with gsd i followed at GaziUuniversity hospital pediatric metabolic unit, Expertise In Medicine, Ç.SEHER(Student), 2012
TÜMER L., İLKOKUL ÇAĞINDAKİ ÇOCUKLARDA A VİTAMİNİ VE ÇİNKO DÜZEYİNİN BELİRLENMESİ VE ETKİ EDEN FAKTÖRLERİN DEĞERLENDİRİLMESİ, Expertise In Medicine, D.VURALLI(Student), 2010
TÜMER L., 1- 16 YAS ARASI ÇOCUKLARDA D VİTAMİNİ DÜZEYİ ve BUNA ETKİ EDEN FAKTÖRLERİN BELİRLENMESİ, Expertise In Medicine, A.ÖDEN(Student), 2010
TÜMER L., İlkokul çağındaki çocuklarda A vitamini ve çinko düzeyinin belirlenmesi ve etki eden faktörlerin değerlendirilmesi, Expertise In Medicine, D.VURALLI(Student), 2010
TÜMER L., 0-16 yaş arası çocuklarda D vitamini yetersizliği ve buna etki eden faktörlerin belirlenmesi, Expertise In Medicine, A.ÖDEN(Student), 2009

TÜMER L., Glikojen depo tip 1A ve Glikojen depo tip 1B hastalarında sık gözlenen Glukoz-6- fosfataz ve Glukoz-6- fosfat taşıyıcı gen mutasyonlarının mikroelektronik array teknolojisi ile araştırılması, Post Doctorate of Medicine, F.TUBA(Student), 2009
TÜMER L., Okul çağı çocuklarında hiperlipidemi taraması, Expertise In Medicine, O.DERİNÖZ(Student), 2005
TÜMER L., Çocukluk çağı obezitesinde tümör nekrozis faktör-alfa-, plazminojen aktivatör inhibitör-1 ve adiponektin düzeyleri, Expertise In Medicine, F.ÖZBAY(Student), 2003

Published journal articles indexed by SCI, SSCI, and AHCI

I. **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**
Özsaydl Aktaşoğlu E., Kllç A., Emecen Sanll M., Inci A., Aktaş E., AKDULUM İ., Yayll N., OKUR İ., EZGÜ F. S., TÜMER L.
Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism, vol.37, no.9, pp.820-824, 2024 (SCI-Expanded)

II. **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, vol.37, no.6, pp.571-574, 2024 (SCI-Expanded)

III. **Is Ultrasonography a Reliable Approach for the Evaluation of Carpal Tunnel Syndrome in Patients With Mucopolysaccharidosis?**
Koç Yekedüz M., KÖSE E., İNCİ A., Yüksel M. F., DOĞULU N., Şen Akova B., Yeniay Süt N., Öncül Ü., YILDIRIM M., FİTOZ Ö. S., et al.
Pediatric Neurology, vol.155, pp.171-176, 2024 (SCI-Expanded)

IV. **Advances in Immune Tolerance Induction in Enzyme Replacement Therapy**
İNCİ A., Ezgue F. S., TÜMER L.
PEDIATRIC DRUGS, vol.26, no.3, pp.287-308, 2024 (SCI-Expanded)

V. **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, vol.78, no.5, pp.407-412, 2024 (SCI-Expanded)

VI. **Endocrinological and metabolic profile of Gaucher disease patients treated with enzyme replacement therapy**
KILIÇ A., Emecen Sanli M., Ozsaydl Aktasoglu E., GÖKALP S., BİBEROĞLU G., Inci A., OKUR İ., EZGÜ F. S., TÜMER L.
Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism, vol.37, no.5, pp.413-418, 2024 (SCI-Expanded)

VII. **Long-term clinical evaluation of patients with alpha-mannosidosis – A multicenter study**
KÖSE E., KASAPKARA Ç. S., İNCİ A., YILDIZ Y., Sürücü Kara İ., Kahraman A. B., TÜMER L., DURSUN A., EMİNOĞLU F. T.
European Journal of Medical Genetics, vol.68, 2024 (SCI-Expanded)

VIII. **Is lysosomal acid lipase activity associated with the presence and severity of coronary artery disease? Steht die Aktivität der lysosomalen sauren Lipase in Zusammenhang mit dem Vorliegen und dem Schweregrad einer koronaren Herzkrankheit?**
Kızıltunç E., Gökalp S., Biberoğlu G., Yalçın Y., Cihan B., Öktem R. M., İnci A., Tümer L., Yalçın M. R., Abacı A.
Herz, vol.49, no.1, pp.75-80, 2024 (SCI-Expanded)

IX. **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., Yllmaz H., OKUR İ., EZGÜ F. S., et al.
Molecular Syndromology, vol.15, no.3, pp.185-193, 2024 (SCI-Expanded)

X. **Quality of Life and Related Factors in Patients Diagnosed with Mucopolysaccharidosis and Their Caregivers Lebensqualität und damit zusammenhängende Faktoren bei mit Mukopolysaccharidose diagnostizierten Patienten und ihren Betreuungspersonen**
Yekedüz M. K., ÇİLESİZ K., Kara İ. S., İnci A., KÖSE E., TÜMER L., EMİNOĞLU F. T.

Klinische Padiatrie, 2024 (SCI-Expanded)

XI. **Endocrinological, immunological and metabolic features of patients with Fabry disease under therapy**
Emecen Sanli M., Kılıç A., İnci A., Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L.
Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism, no.7, pp.650-658, 2023 (SCI-Expanded)

XII. **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, vol.184, no.4, pp.370-375, 2023 (SCI-Expanded)

XIII. **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, vol.90, no.1, 2023 (SCI-Expanded)

XIV. **Does Metformin Treatment in Pediatric Population Cause Vitamin B12 Deficiency?**
Tas O., Kontbay T., DOĞAN Ö., KÖSE E., BERBEROĞLU M., ŞIKLAR Z., Tumer L., EMİNOĞLU F. T.
KLINISCHE PADIATRIE, vol.234, pp.221-227, 2022 (SCI-Expanded)

XV. **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, vol.64, no.4, pp.658-670, 2022 (SCI-Expanded)

XVI. **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, vol.35, no.4, pp.497-503, 2022 (SCI-Expanded)

XVII. **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., Biberoğlu G., Bükülmez A., Ezgü F. S., Dalgıç B., et al.
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, vol.35, no.4, pp.451-462, 2022 (SCI-Expanded)

XVIII. **Investigating myelin oligodendrocyte glycoprotein antibodies in hereditary citrullinemia**
Oncel I., Yousefi M., İNCİ A., ARSLAN GÜLTEN Z., TEKE KISA P., Karaca M., Unal O., Gunduz M., KOR D., Mungan N. O., et al.
MEDICAL HYPOTHESES, vol.160, 2022 (SCI-Expanded)

XIX. **An ultra-rare cause of severe hypotonia mimicking Pompe disease in an infant: RRM2B related mitochon- drial DNA depletion syndrome with a novel mutation**
İNCİ A., OKUR İ., DEMİR E., BİBEROĞLU G., TÜMER L., SERDAROĞLU A., EZGÜ F. S.
NEUROLOGY ASIA, vol.27, no.1, pp.199-202, 2022 (SCI-Expanded)

XX. **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, vol.35, no.2, pp.273-277, 2022 (SCI-Expanded)

XXI. **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, vol.45, no.8, pp.1788-1792, 2021 (SCI-Expanded)

XXII. **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., Biberoğlu G., Öktem M., Ezgü F. S.
ORPHANET JOURNAL OF RARE DISEASES, vol.16, no.1, 2021 (SCI-Expanded)

XXIII. **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, vol.185, no.9, pp.2739-2747, 2021 (SCI-Expanded)

XXIV. **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, vol.88, pp.723-0, 2021 (SCI-Expanded)

XXV. **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., Biberoğlu G., Öktem R. M., Tümer L., et al.
JOURNAL OF BONE AND MINERAL METABOLISM, vol.39, no.4, pp.598-605, 2021 (SCI-Expanded)

XXVI. **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, vol.24, no.1, pp.103-105, 2021 (SCI-Expanded)

XXVII. **Autism: Screening of inborn errors of metabolism and unexpected results**
İnci A., Özaslan A., Okur İ., Biberoğlu G., Güney E., Ezgü F. S., Tümer L., İşeri E.
AUTISM RESEARCH, vol.14, no.5, pp.887-896, 2021 (SCI-Expanded)

XXVIII. **The chemical chaperone 4-phenylbutyrate enhances alpha-galactosidase activity subsequent to stop-codon read-through therapy with triamterene in Fabry R227X fibroblasts**
Dündar H., Biberoğlu G., İnci A., Işık Gönül İ., Okur İ., Tümer L., Ezgü F. S.
MOLECULAR GENETICS AND METABOLISM, vol.132, no.2, 2021 (SCI-Expanded)

XXIX. **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, vol.34, no.6, pp.813-816, 2021 (SCI-Expanded)

XXX. **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, vol.34, no.6, pp.805-812, 2021 (SCI-Expanded)

XXXI. **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, vol.76, no.4, pp.233-241, 2020 (SCI-Expanded)

XXXII. **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.
JCPSP-JOURNAL OF THE COLLEGE OF PHYSICIANS AND SURGEONS PAKISTAN, vol.29, no.12, pp.1207-1211, 2019 (SCI-Expanded)

XXXIII. **A new NBIA patient from Turkey with homozygous C19ORF12 mutation.**
Kasapkara C. S., TÜMER L., Gregory A., Ezgu F. S., İNCİ A., Derinkuyu B. E., Fox R., Rogers C., Hayflick S.
Acta neurologica Belgica, vol.119, no.4, pp.623-625, 2019 (SCI-Expanded)

XXXIV. **A 7-YEAR-OLD BOY WITH HAND TREMORS AND A NOVEL MUTATION FOR L-2-HYDROXYGLUTARIC ACIDURIA**
Olgac A., Orgun T. L., Ezgu F. S., Biberoglu G., Tumer L.
BALKAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, vol.22, no.2, pp.93-96, 2019 (SCI-Expanded)

XXXV. **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., Kucukcongar A., DALGIÇ B., ÖZHAN OKTAR S., et al.
Gene, vol.687, pp.280-288, 2019 (SCI-Expanded)

XXXVI. **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, vol.40, no.5, pp.355-359, 2018 (SCI-Expanded)

XXXVII. **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, vol.40, no.3, pp.243-245, 2018 (SCI-Expanded)

XXXVIII. **A Myopathy, Lactic Acidosis, Sideroblastic Anemia (MLASA) Case Due to a Novel PUS1 Mutation.**
Kasapkara C. S., TÜMER L., Zanetti N., Ezgu F. S., Lamantea E., Zeviani M.
Turkish journal of haematology : official journal of Turkish Society of Haematology, vol.34, no.4, pp.376-377, 2017 (SCI-Expanded)

XXXIX. **Audiologic evaluations of children with mucopolysaccharidosis**
Gokdogan C., Altınyay Ş., Gokdogan O., Tutar H., Gündüz B., Okur İ., Tümer L., Kemaloğlu Y. K.
BRAZILIAN JOURNAL OF OTORHINOLARYNGOLOGY, vol.82, no.3, pp.281-284, 2016 (SCI-Expanded)

XL. **Secondary Hemophagocytosis in Propionic Acidemia**
Kasapkara C. S., Kangin M., Ozmen B. O., Ozbek M. N., Demir R., Karatas M., TÜMER L., EZGÜ F. S., Hasanoglu A.
IRANIAN JOURNAL OF PEDIATRICS, vol.25, no.3, 2015 (SCI-Expanded)

XLI. **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, vol.9, no.3, pp.400-405, 2015 (SCI-Expanded)

XLII. **Diagnostic Dilemma: Osteopetrosis with superimposed rickets causing Neonatal Hypocalcemia**
Olgac A., TÜMER L., Boyunaga Ö. L., Kizilkaya M., Hasanoglu A.
JOURNAL OF TROPICAL PEDIATRICS, vol.61, no.2, pp.146-150, 2015 (SCI-Expanded)

XLIII. **BCS1L gene mutation causing GRACILE syndrome: case report**
Kasapkara C. S., TÜMER L., EZGÜ F. S., Kucukcongar A., Hasanoglu A.
RENAL FAILURE, vol.36, no.6, pp.953-954, 2014 (SCI-Expanded)

XLIV. **Vitamin A status and factors associated in healthy school-age children**
VURALLI KARAOĞLAN D., TÜMER L., Hasanoglu A., BİBEROĞLU G., PAŞAOĞLU H.
CLINICAL NUTRITION, vol.33, no.3, pp.509-512, 2014 (SCI-Expanded)

XLV. **Expanding the Mutational Spectrum of CRLF1 in Crisponi/CISS1 Syndrome**
Piras R., Chiappe F., La Torraca I., Buers I., Usala G., Angius A., Akin M. A., Basel-Vanagaite L., Benedicenti F., Chiodin E., et al.
HUMAN MUTATION, vol.35, no.4, pp.424-433, 2014 (SCI-Expanded)

XLVI. **Diagnosis of glycine encephalopathy in a pediatric patient by detection of a GLDC mutation during initial next generation DNA sequencing**
Ezgu F. S., Ciftci B., Topcu B., Adiyaman G., Gokmenoglu H., Kucukcongar A., Kasapkara C., Biberoglu G., TÜMER L., Hasanoglu A.
METABOLIC BRAIN DISEASE, vol.29, no.1, pp.211-213, 2014 (SCI-Expanded)

XLVII. **Home sleep study characteristics in patients with mucopolysaccharidosis**
Kasapkara C. S., TÜMER L., ASLAN A. T., Hasanoglu A., EZGÜ F. S., Kucukcongar A., Tunca Z., KÖKTÜRK O.
SLEEP AND BREATHING, vol.18, no.1, pp.143-149, 2014 (SCI-Expanded)

XLVIII. **Aromatic L-Amino acid decarboxylase deficiency: A new case from Turkey with a novel mutation**
Gucuyener K., Kasapkara C. S., TÜMER L., Verbeek M. M.
ANNALS OF INDIAN ACADEMY OF NEUROLOGY, vol.17, no.2, pp.234-236, 2014 (SCI-Expanded)

XLIX. **Could GSD type I expand the spectrum of disorders with elevated plasma chitotriosidase activity?**
TÜMER L., Kasapkara C. S., BİBEROĞLU G., Ezgu F. S., Hasanoglu A.
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, vol.26, no.11-12, pp.1149-1152, 2013 (SCI-Expanded)

L. **DGUOK-Related Mitochondrial DNA Depletion Syndrome in a Child With an Early Diagnosis of Glycogen Storage Disease**
Kasapkara C. S., TÜMER L., Kuecuekcongar A., Hasanoglu A., Seneca S., De Meirleir L.
JOURNAL OF PEDIATRIC GASTROENTEROLOGY AND NUTRITION, vol.57, no.5, 2013 (SCI-Expanded)

LI. **Sleep study characteristics in patients with mucopolysaccharidosis**
ASLAN A. T., Kasapkara C., TÜMER L., Hasanoglu A., Ezgu F. S.
EUROPEAN RESPIRATORY JOURNAL, vol.42, 2013 (SCI-Expanded)

LII. **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, vol.55, no.4, pp.428-433, 2013 (SCI-Expanded)

LIII. **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, vol.26, pp.657-662, 2013 (SCI-Expanded)

LIV. **Rhabdomyolysis and acute kidney injury in two children: Questions**
Fidan K., Kandur Y., TÜMER L., Hasanoglu A., Soylemezoglu O.
PEDIATRIC NEPHROLOGY, vol.28, no.6, pp.899-902, 2013 (SCI-Expanded)

LV. **Apheresis-inducible cytokine pattern change in children with homozygous familial hypercholesterolemia**
Kucukcongar A., Yenicesu I., TÜMER L., Kasapkara C. S., EZGÜ F. S., Pasaoglu O., Demirtas C., ÇELİK B., Dilsiz G., Hasanoglu A.
TRANSFUSION AND APHERESIS SCIENCE, vol.48, no.3, pp.391-396, 2013 (SCI-Expanded)

LVI. **Asymmetric dimethylarginine (ADMA) and L-arginine levels in children with glycogen storage disease type I**
Kasapkara C. S., TÜMER L., BİBEROĞLU G., Kasapkara A., Hasanoglu A.
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, vol.26, pp.427-431, 2013 (SCI-Expanded)

LVII. **AN EXTREMELY RARE CASE: OSTEOSCLEROTIC METAPHYSEAL DYSPLASIA**
Kasapkara C. S., Kucukcongar A., BOYUNAGA Ö. L., Bedir T., Oncu F., Hasanoglu A., TÜMER L.
GENETIC COUNSELING, vol.24, no.1, pp.69-74, 2013 (SCI-Expanded)

LVIII. **SRD5A3-CDG: A patient with a novel mutation**
Kasapkara C. S., TÜMER L., EZGÜ F. S., Hasanoglu A., Race V., Matthijs G., Jaeken J.
EUROPEAN JOURNAL OF PAEDIATRIC NEUROLOGY, vol.16, no.5, pp.554-556, 2012 (SCI-Expanded)

LIX. **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, vol.54, no.1, pp.35-37, 2012 (SCI-Expanded)

LX. **Frequency of vitamin D insufficiency in healthy children between 1 and 16 years of age in Turkey**
Akman A. O., TÜMER L., Hasanoglu A., Ilhan M., Cayci B.
PEDIATRICS INTERNATIONAL, vol.53, no.6, pp.968-973, 2011 (SCI-Expanded)

LXI. **Analysis of acylcarnitine levels by tandem mass spectrometry in epileptic children receiving valproate and oxcarbazepine**
Cansu A., Serdaroğlu A., Biberoğlu G., Tümer L., Hırfanoğlu T., Ezgü F. S., Hasanoglu A.
EPILEPTIC DISORDERS, vol.13, no.4, pp.394-400, 2011 (SCI-Expanded)

LXII. **A rare case of severe lactic acidosis in a preterm infant: lack of thiamine during total parenteral nutrition**
Oguz S. S., Ergenekon E., TÜMER L., KOÇ E., Turan O., Onal E. E., TÜRKYILMAZ C., Atalay Y.
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, vol.24, no.9-10, pp.843-845, 2011 (SCI-Expanded)

LXIII. **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, vol.53, no.5, pp.522-527, 2011 (SCI-Expanded)

LXIV. **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, vol.210, 2011 (SCI-Expanded)

LXV. **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, vol.170, no.6, pp.799-801, 2011 (SCI-Expanded)

LXVI. **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, vol.34, no.1, pp.225-231, 2011 (SCI-Expanded)

LXVII. **Mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy (MNGIE): case report with a new mutation**
Baris Z., Eminoglu T., DALGIÇ B., TÜMER L., Hasanoglu A.
EUROPEAN JOURNAL OF PEDIATRICS, vol.169, no.11, pp.1375-1378, 2010 (SCI-Expanded)

LXVIII. **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, vol.24, no.4, pp.478-481, 2009 (SCI-Expanded)

LXIX. **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, no.24, pp.3237-3239, 2008 (SCI-Expanded)

LXX. **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, vol.39, no.3, pp.235-240, 2008 (SCI-Expanded)

Articles Published in Other Journals

I. **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, vol.21, 2023 (ESCI)

II. **Simultaneous succinylacetone-nitisinone measurement in tyrosinemia type I patients and evaluation of the nitisinone therapeutic range**
Öktem R. M., İnci A., Biberoğlu G., Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L.
Biochimica Clinica, vol.47, no.3, pp.340-345, 2023 (Scopus)

III. **MİTOKONDRİYAL 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, vol.23, no.3, pp.322-325, 2022 (Peer-Reviewed Journal)

IV. **m.3010G>A Değişikliğinin Türk Populasyonunda Siklik 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 (Peer-Reviewed Journal)

V. **PROPIONYLCARNITINE AND FREE CARNITINE ARE NEW BIOMARKERS IN THE FOLLOW-UP PERIOD OF MUCOPOLYSACCARIDOSIS TO SCREEN OXIDATIVE STRESS**
İNCİ A., OLGAÇ A., GENÇ DERİN B., BİBEROĞLU G., OKUR İ., EZGÜ F. S., TÜMER L.
Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi, vol.28, no.4, pp.565-571, 2021 (Peer-Reviewed Journal)

VI. **Do cytokines play role in the pathogenesis of mucopolysaccharidosis**
İNCİ A., OLGAÇ KILIÇKAYA M. A. B., YILMAZ DEMİRTAŞ C., OKUR İ., BİBEROĞLU G., EZGÜ F. S., TÜMER L.
Medicine Science, vol.10, no.4, pp.1492-1497, 2021 (Peer-Reviewed Journal)

VII. **The Evaluation of Skeletal Manifestations in Patients with Gaucher Disease**
Kasapkara C. S., Olgac A., OKUR İ., EZGÜ F. S., TÜMER L.
JOURNAL OF PEDIATRIC RESEARCH, vol.8, no.3, pp.257-261, 2021 (ESCI)

VIII. **Citrullinemia with an Atypical Presentation: Paroxysmal Hypoventilation Attacks**
Ozturk Z., Hırfanoğlu T., İnci A., Okur İ., Koç E., Tümer L., Arhan E., Aydin K., Serdaroğlu A.
JOURNAL OF PEDIATRIC NEUROSCIENCES, vol.13, no.2, pp.276-278, 2018 (ESCI)

IX. **"Double Hit" Homozygous Mutations for Two Different Rare Inborn Errors of Metabolism: A Burden for Countries with High Prevalences of Consangineous Marriages**
Olgac A., TÜMER L., Ceylaner S., BİBEROĞLU G., Hasanoglu A.
JOURNAL OF PEDIATRIC RESEARCH, vol.5, no.1, pp.47-50, 2018 (ESCI)

X. **Acute Stroke in a Patient with Mucopolysaccharidosis Type I with Increased Carotid Intima-Media**

Thickness
Olgac A., TÜMER L., Damar C., Hasanoglu A., Ezgu F. S.
EURASIAN JOURNAL OF MEDICINE AND ONCOLOGY, vol.2, no.2, pp.114-116, 2018 (ESCI)

XI. **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, vol.4, no.1, pp.1-5, 2017 (ESCI)

XII. **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, vol.48, no.2, pp.117-122, 2013 (ESCI)

XIII. **L carnitine L propionyl carnitine and malondialdehyde levels of pediatric patients with solid tumor**
OKUR A., HASANOĞLU A., OĞUZ A., BİBEROĞLU G., ERTEM U., TÜMER L.
JOURNAL OF PEDİATRİC SCİENCES, vol.4, no.3, 2012 (Peer-Reviewed Journal)

XIV. **Analysis Of Acylcarnitine Profiles In Children With Idiopathic Epilepsy Using Valproic Acid**
Hırfanoğlu T., Serdaroğlu A., Biberoğlu G., Tümer L., Cansu A., Gücüyener K., Hasanoğlu A.
GAZI MEDICAL JOURNAL, vol.17, no.3, pp.0-159, 2006 (ESCI)

Books & Book Chapters

I. **Karbonhidrat Metabolizması Bozuklukları**
İNCİ A., TÜMER L.
in: Pediatri , Editör:Zülfikar Akelma,Yardımcı Editörler: Meltem Akçaboy, Ali Fettah, Can Demir Karacan, Fatma Nur Öz, Şenay Savaş Erdeve, Saliha Şenel, Editor, Ankara Nobel Tıp Kitabevleri, Ankara, pp.1130-1136, 2021

II. **Glikojen Depo Hastalıkları ve Bağırsak Mikrobiyotası**
Emecan Şanlı M., TÜMER L.
in: Kalıtsal Metabolik Hastalıklarda Beslenme, Doç. Dr. Fatma Tuba Eminoğlu, Prof. Dr. Yusuf Kenan Haspolat, Prof. Dr. Çoşkun Çeltik, Prof. Dr. Kürşat Bora Çarman,Doç. Dr. Ulaş Emre Akbulut, Uzm Dr. Taşkın Taş, Editor, Orient Yayınevi, pp.833-841, 2021

III. **Smith Lemni Opitz Sendromu ve Beslenme Tedavisi**
Emecan Şanlı M., TÜMER L.
in: Kalıtsal Metabolik Hastalıklarda Beslenme, Doç. Dr. Fatma Tuba Eminoğlu, Prof. Dr. Yusuf Kenan Haspolat, Prof. Dr. Çoşkun Çeltik, Prof. Dr. Kürşat Bora Çarman,Doç. Dr. Ulaş Emre Akbulut, Uzm Dr. Taşkın Taş, Editor, Orient Yayınevi, pp.779-795, 2021

IV. **Mitokondriyal Hastalıklarda Ketojenik Diyet**
İNCİ A., TÜMER L.
in: Ketojenik Diyet Tedavisi Bülten, Prof. Dr. Turgay Coşkun, Prof. Dr. Meral Topçu, Editor, Türkiye Klinikleri, Ortadoğu Reklam Tanıtım Yayıncılık Turizm Eğitim İnşaat Sanayi ve Ticaret A.Ş, Ankara, pp.5-13, 2020

V. **Normal Çocuklukta Beslenme ve Beslenme Bozuklukları**
TÜMER L., İNCİ A., OKUR İ., Kasapkara Ç. S., OLGAÇ M. A. B.
in: 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, Editor, ema tıp kitapevi, pp.281-308, 2018

VI. **Mitokondriyal Hastalıklar**
TÜMER L., İNCİ A.
in: Yurdakök Pediatri, Murat Yurdakök, Editor, Güneş Tıp Kitapevi, Ankara, pp.1779-1790, 2017

VII. **Yoğurt ve Laktoz İntoleransı**
TÜMER L., OLGAÇ M. A. B.
in: YoğurtLezzetin ve Sağlığın Öyküsü, Sevinç Yücecan, Editor, Matsis Matbaa, İstanbul, pp.107-1114, 2015

Refereed Congress / Symposium Publications in Proceedings

I. **EEG Patterns In Metabolic Diseases: Diagnostic Significance and Clinical Utility (OC-212, Genetics, May 8th)**
Kiliç R. K., Arhan E., Kiliç A., Tümer L., Hirfanoğlu T.
18th International Child Neurology Congress-ICNC, Cape-Town, South Africa, 6 - 10 May 2024

II. **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, Turkey, 25 October 2023

III. **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, Turkey, 25 October 2023

IV. **Bone Turnover in Patients with Lysosomal Storage Disorders**
Gökalp S., İnci A., Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L.
Annual Symposium 2023, Jerusalem, Yerushalayim, Israel, 29 August - 01 September 2023

V. **Long-term Clinical Evaluation of Patients with Alpha-mannosidosis – A Multicenter Study**
Köse E., Kasapkara Ç. S., İnci A., Yıldız Y., Surucu Kara L., Kahraman A. B., Tümer L., Dursun A., Eminoğlu F. T.
Annual Symposium 2023, Jerusalem, Yerushalayim, Israel, 29 August 2023

VI. **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, Israel, 29 August 2023

VII. **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, Israel, 29 August 2023

VIII. **Pterin Profiling in Serum, Dry Blood Spot and Urine using LC-MS/MS in Patients withHyperphenylalaninemia**
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, Israel, 29 August 2023

IX. **An Alternative for Early Detection of Cardiac Involvement in Gaucher Type 1 Disease: Speckle Tracking Echocardiograpy**
GÖKALP S., ÜNLÜ S., İNCİ A., OKUR İ., EZGÜ F. S., TÜMER L.
Annual Symposium SSIEM 2023, Israel, 29 August - 01 September 2023

X. **EEG Patterns In Metabolic Diseases: Diagnostic Significance and Clinical Utility (PP-222)**
Kılıç R. K., Hırfanoğlu T., Kılıç A., Tümer L., Arhan E.
24. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi , Muğla, Turkey, 17 - 21 May 2023, vol.1, pp.397

XI. **3-O Metil Dopa ölçümü ile AADC eksikliği taraması**
Öktem R. M., Biberoğlu G., İnci A., Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L.
KBUD Kongre, Lab EXPO 2022, Antalya, Turkey, 03 October 2022

XII. **Lysosphingolipids in the screening of sphingolipidoses**
Öktem R. M., İnci A., Biberoğlu G., Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L.
360 LYSOSOME_FEBS Advanced Lecture Course_2022, İzmir, Turkey, 04 October 2022

XIII. **Retargeting phenylbutyrate, ursodeoxycholic acid, pyrimethamine and betaine for beta-glucocerebrosidaserecovery 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, Germany, 30 August - 02 September 2022, no.1418955

XIV. **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, Turkey, 19 May 2022

XV. **Kalıtsal metabolik hastalık tanısı ile takıp edılen hastalın solunum sıstemı bulguları**

HOCOĞLU Z. İ., RAMASLI GÜRSOY T., ŞİŞMANLAR EYÜBOĞLU T., ASLAN A. T., TÜMER L.
Türk Toraks Derneği 24. Yıllık Kongre 2021, Turkey, 17 November 2021

XVI. **Respiratory system involvement and follow-up of children with inherited metabolic diseases**
HOCOĞLU Z. İ., RAMASLI GÜRSOY T., ŞİŞMANLAR EYÜBOĞLU T., ASLAN A. T., TÜMER L.
European Respiratory Virtual Congress 2021, Spain, 5 - 08 September 2021

XVII. **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/, Turkey, 25 - 27 November 2021

XVIII. **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, Turkey, 25 - 27 November 2021

XIX. **İNFANTİL TİP POMPE HASTALIĞI ULUSAL KONSENSUS ÇALIŞMASI**
Aktaşoğlu E., İNCİ A., OKUR İ., BİBEROĞLU G., ÖKTEM R. M., EZGÜ F. S., TÜMER L., Kılıç M., Güneş S., KAĞNICI M., et al.
VII. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Turkey, 25 - 27 November 2021

XX. **Pompe Hastalarında Enzim Replasman Tedavisine Bağlı Anafilaksi ve Yönetimi:Tek Merkez Deneyim**
ERTOY KARAGÖL H. İ., İNCİ A., Polat Tecere S., KILIÇ A., Demir F., YAPAR D., OKUR İ., EZGÜ F. S., TÜMER L., BAKIRTAŞ A.
XXVIII. Ulusal Alerji ve Klinik İmmünoloji kongresi, Turkey, 13 - 17 October 2021

XXI. **Asemptomatik Transaminaz Yüksekliğinden Son Dönem Karaciğer Hasarına: Kalıtsal Safra Asit Sentez Bozuklukları**
CEYLAN K., TEKER DÜZTAŞ D., SARI S., EĞRİTAŞ GÜRKAN Ö., Vilarinho S., Clayton P., TÜMER L., DALGIÇ B.
13. Ulusal Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme Kongresi (Dijital Kongre), Turkey, 19 May 2021

XXII. **Triamterene-induced suppression of R227X premature termination codon in Fabry disease**
Dündar H., Udgu B., Biberoğlu G., Inci A., Ezgu F. S., Işık Gönül İ., Okur İ., Tümer L.
16th Annual Research Meeting of the WORLDSymposium(TM), Florida, United States Of America, 10 - 14 February 2020, vol.129

XXIII. **Benefficial effects of Modified Atkins Diet in Glygocen 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, Netherlands, 3 - 06 September 2019

XXIV. **Screening of twelve lysosomal storage diseases with LC-MS/MS in Gazi university hospital in Turkey: The firstresults of validation**
BİBEROĞLU G., İNCİ A., DERİN B., OKUR İ., EZGÜ F. S., TÜMER L.
SSIEM, 3 - 06 September 2019

XXV. **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 September 2019

XXVI. **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 September 2019

XXVII. **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 OFMETABOLISM AND NUTRITION CONGRESS10 - 14 April 2019 Istanbul-Turkey, 10 - 14 April 2019

XXVIII. **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, Turkey, 10 - 14 April 2019

XXIX. **A Novel Rars2 Mutation in Two Siblings with Microcephaly, Seizures and Liver Involvement**
EMİNOĞLU F. T., Sevinç S., Karaköse Gök T., EZGÜ F. S., İNCİ A., TÜMER L.
International Inborn Errors Of Metabolism And Nutrition Congress 10 - 14 April 2019, Istanbul-Turkey, 10 - 14 April 2019

XXX. **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 April 2019

XXXI. **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 April 2019

XXXII. **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 April 2019

XXXIII. **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 April 2019

XXXIV. **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, Turkey, 10 - 14 April 2019

XXXV. **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 April 2019

XXXVI. **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 April 2019

XXXVII. **RAR2mutation in two siblingswith microcephaly,seizures and liver involvement**
EMİNOĞLU F. T., s s., gök t., EZGÜ F. S., İNCİ A., TÜMER L.
15 th MEMG, Beyrut, Lebanon, 29 November - 02 December 2018

XXXVIII. **Respiratory system involvement of 41 Mucopolysaccaridosis 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 November - 02 December 2018

XXXIX. **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., Küçükcongar A., Hasanoğlu A., EZGÜ F. S.
Gaucher Symphosium, İstanbul, Turkey, 21 - 22 October 2018

XL. **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 September 2018

XLI. **Glycogen storage disease type 9: Insidious onset,mild form**
TÜMER L., İNCİ A., OKUR İ., BİBEROĞLU G., EZGÜ F. S.

SSIEM, 4 - 07 September 2018

XLII. **Respiratory system involvement of mucopolysaccaridosis 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 September 2018

XLIII. **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 September 2018

XLIV. **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 September 2018

XLV. **RENAL INVOLMENT IN FABRY DİSEASE**
İNCİ A., BİBEROĞLU G., PAŞAOĞLU Ö. T., TÜMER L., PAŞAOĞLU H., EZGÜ F. S.
14 th middle east metabolic group (MEMG) meeting Athens GREECE, Atina, Greece, 9 - 11 February 2018

XLVI. **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 September 2017

XLVII. **Renal Involvement in Fabry Disease**
İNCİ A., BİBEROĞLU G., OKUR İ., PAŞAOĞLU Ö. T., TÜMER L., PAŞAOĞLU H., EZGÜ F. S.
ICIEM, 5 - 08 September 2017

XLVIII. **Carnitine Acyl Carnitine TranslocaseDeficiency With Severe Hyperammonemiaand Hypoglycemia**
İNCİ A., OKUR İ., OLGAÇ M. A. B., AKKUZU E., BİBEROĞLU G., EZGÜ F. S., TÜMER L.
ICIEM, 5 - 08 September 2017

XLIX. **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 September 2017

L. **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 September 2017

LI. **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 September 2017

LII. **Niemann Pick type C diagnostic methods and survey: National Intervention-Free INSPECT registration study protocolpresentation**
ARDIÇLI D., ÖNENLİ MUNGAN H. N., ÇOKER M., TÜMER L., GÜNDÜZ M., TOPALOĞLU TEKTÜRK P., COŞKUN T., YILDIRIM M., TOPÇU M.
ICIEM 2017 13th International Congress of Inborn Errors of Metabolism, Brazil, 5 - 08 September 2017

LIII. **İnvestigation 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 September 2017, vol.5

LIV. **Ciddi hiperammonemi ve hipoglisemi ile giden karnitin-açil 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, Turkey, 26 - 30 April 2017

LV. **Ailevi Hiperkolesterolemi Olan Türk Hastalarda LDLR Gen Mutasyonlarinin Araştırılması**
OKUR İ., EZGÜ F. S., İNCİ A., OLGAÇ M. A. B., TÜMER L.
2. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, Turkey, 23 - 25 February 2017

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

Dündar H., Biberoğlu G., Okur İ., Tümer L., Ezgü F. S.
13th Annual Research Meeting on We're Organizing Research for Lysosomal Diseases (WORLD), California, United States Of America, 13 - 17 February 2017, vol.120

LVII. **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 October 2016

LVIII. **Evaluation of chitotriosidase and high sensitivity c reactive protein levels in mucopolysaccaridosis patients**
İNCİ A., DERİN B., YILMAZ C., udgu b., KARAOĞLU A., OKUR İ., EZGÜ F. S., BİBEROĞLU G., TÜMER L.
MEMG, 28 - 30 October 2016

LIX. **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 October 2016

LX. **Evaluation of chitotriosidase and high sensitive c reactive protein levels in mucopolysaccarıdosıs**
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 October 2016

LXI. **Could propionylcarnitine and free carnitinebe used as antioxidative markers in mucopolysaccaridosis**
İNCİ A., BİBEROĞLU G., DERİN B., KARAOĞLU A., OKUR İ., EZGÜ F. S., TÜMER L.
MEMG, 28 - 30 October 2016

LXII. **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 October 2016

LXIII. **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 October 2016

LXIV. **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 October 2016

LXV. **Evaluation of vitamin D levels in paediatric cancer patients**
KARADENİZ C., Bilgin N., PAŞAOĞLU Ö. T., PINARLI F. G., OKUR A., PAŞAOĞLU H., TÜMER L., Oğuz A.
48th congress of the International Society of Paediatric Oncology (SIOP), Dublin, Ireland, 19 - 22 October 2016

LXVI. **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 September 2016

LXVII. **Evaluation of chitotriosidase and high sensitivity c reactive protein levels in mucopolysaccaridosis**
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 September 2016

LXVIII. **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 September 2016

LXIX. **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

September 2016

LXX. **Do cytokine levels play a role in pathogenesis of mucopolysaccaridosis 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 September 2016

LXXI. **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 September 2016

LXXII. **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 September 2016

LXXIII. **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 September 2016, vol.39, pp.35-284

LXXIV. **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 September 2016

LXXV. **Pediatrik kanser hastalarında D vitamini düzeylerinin değerlendirilmesi**
KARADENİZ C., Bilgin N., PAŞAOĞLU Ö. T., PINARLI F. G., OKUR A., PAŞAOĞLU H., TÜMER L., Oğuz A.
XIX. Ulusal Pediatrik Kanser Kongresi, İzmir, Turkey, 4 - 08 May 2016

LXXVI. **Citrullinemia with an Atypical Presentation Paroxsymal Hypoventilation Attacks**
HIRFANOĞLU T., OZTURK Z., TÜMER L., SERDAROĞLU A., ARHAN E., AYDIN K.
14th International Child Neurology Congress 1–5 May 2016 Amsterdam, the Netherlands., 1 - 05 May 2016, pp.223-224

LXXVII. **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, Turkey, 14 - 17 April 2016

LXXVIII. **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 October - 01 November 2015

LXXIX. **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 September 2015

LXXX. **Cobalamin C disease with hypopigmented cutaneousfindings 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, France, 1 - 04 September 2015, vol.38, pp.319

LXXXI. **Lysinuric protein intolerance An overlooked diagnosis**
TÜMER L., OLGAÇ M. A. B., ÖZGÜL R. K., YENİCESU İ., EZGÜ F. S., BİBEROĞLU G., hasanoğlu a.
SSIEM Annual Symposium, 1 - 04 September 2015

LXXXII. **A novel mutation for L 2 hydroxyglutaric aciduria in a 7 year old patient**
OLGAÇ M. A. B., TÜMER L., EZGÜ F. S., BİBEROĞLU G., alev h.
SSIEM, 1 - 04 September 2015

LXXXIII. **Mucopolysaccharidosis Type VII at an Early Age A good candidate for investigational enzyme**

replacement therapy
Abdulbaki K., EZGÜ F. S., BİBEROĞLU G., OLGAÇ M. A. B., İNCİ A., TÜMER L.
SSIEM, 1 - 04 September 2015

LXXXIV. **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 September 2015

LXXXV. **Dihydrolipoamide dehydrogenase deficiency diagnosed byusing 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 September 2015

LXXXVI. **Patient with Niemann Pick type C presenting with lymphatic in volvement 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, France, 1 - 04 September 2015

LXXXVII. **Sol çenede Lenfatik tutlum 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, Turkey, 14 - 18 April 2015

LXXXVIII. **Isovaleric acidemia and Niemann Pick disease type C coexistence and new mutation for Niemann Pick disease type C**
TÜMER L., Olgac A., BİBEROĞLU G., SARI S., DALGIÇ B., Hasanoglu A.
11th Annual WORLD Symposium of the Lysosomal-Disease-Network, Florida, United States Of America, 9 - 13 February 2015, vol.114

LXXXIX. **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,ISTANBUL, 5 - 09 September 2015

XC. **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., Hasanoglu A.
11th Annual WORLD Symposium of the Lysosomal-Disease-Network, Florida, United States Of America, 9 - 13 February 2015, vol.114

XCI. **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, Turkey, 18 - 21 May 2013, vol.28, pp.321

XCII. **Apheresis inducible cytokine pattern change in children with homozygous familial hypercholesterolemia**
KUCUKCONGAR A., YENİCESU İ., TÜMER L., KASAPKARA S., EZGÜ F. S., PAŞAOĞLU Ö. T., YILMAZ-DEMİRTAŞ C., ÇELİK B., DİLSİZ G., HASANOGLU A.
14. International Congress of the world Apheresis society /İstanbul, 13 - 15 September 2012

XCIII. **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, Switzerland, 30 August - 02 September 2011

XCIV. **The Co-existence of Satoyoshi Syndrome and Myoadenylate Deaminase Deficiency**
Ezgü F. S., Tümer L., Serdaroğlu A., Hasanoğlu A., Cansu A., Hırfanoğlu T., Dalgıç B.
SSIEM 42st Annual Symposium,, Paris, France, 6 - 09 September 2005, vol.28, no.1, pp.253

Supported Projects

EZGÜ F. S., OKUR İ., TÜMER L., BİBEROĞLU G., ÖKTEM R. M., BAKKALOĞLU EZGÜ S. A., İNCİ A., ERGİN F. B., İNAL T., Project Supported by Higher Education Institutions, PMVK geni fonksiyonunun araştırılması ve aynı gen üzerindeki DNA varyantlarının etkilerinin belirlenmesi, 2023 - Continues

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., Project Supported by Higher Education Institutions, GALNT3 Gen Mutasyonları Sonucu Kaybedilmiş Olan Protein Fonksiyonların Adeno-Asosiye Virus Aracılı Gen Transferi ile İnvitro Olarak Yeniden Kazandırılması, 2023 - Continues

Ezgü F. S., Tümer L., İnci A., Okur İ., Industrial Organizations of Other Countries Supported Project, Enzim replasman Tedavisi (ERT) ile terapötik hedeflere ulaşmış Gaucher Tip 3 (GD3) hastalığı olan erişkin ve pediatrik hastalarda venglustatın etkililiğini ve güvenliliğini 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., Project Supported by Private Organizations in Other Countries, 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-AX250-401 (ClinicalTrials.gov ID NCT05492799), 2023 - 2027

Ezgü F. S., Tümer L., Okur İ., İnci A., Industrial Organizations of Other Countries Supported Project, Mukopolisakkaridoz tip II (Hunter Sendromu) hastalarında JR-141 ile ilgili bir Faz III çalışma (JCR-141-GS31), 2023 - 2027

Ezgü F. S., Tümer L., Okur İ., İnci A., Industrial Organizations of Other Countries Supported Project, Nöronopatik ve Nöronopatik Olmayan Mukopolisakkaridoz Tip II Pediatrik Katılımcılarda DNL310'un İdürsülfaza Karşı Etkililiğini ve Güvenliliğini Belirlemek İçin Çok merkezli, çift-Kör, Randomize Bir Faz 2/3 Çalışma, 2023 - 2027

Ezgü F. S., Tümer L., Okur İ., İnci A., Industrial Organizations of Other Countries Supported Project, 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

Ezgü F. S., Tümer L., Okur İ., İnci A., Industrial Organizations of Other Countries Supported Project, 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

Ezgü F. S., Tümer L., Okur İ., İnci A., Industrial Organizations of Other Countries Supported Project, 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 - 2026

Ezgü F. S., Tümer L., Okur İ., İnci A., Börcek A. Ö., Şıvgın V., Özger İlhan S., Industrial Organizations of Other Countries Supported Project, Study of Safety, Tolerability and Efficacy of PBGM01 in Pediatric Subjects With GM1 Gangliosidosis (Imagine-1) (Phase 1 and 2) (ClinicalTrials.gov Identifier: NCT04713475), 2022 - 2026

Ezgü F. S., İnci A., Tümer L., Okur İ., Industrial Organizations of Other Countries Supported Project, A Phase 3, Double-blind, Randomized,Placebo-controlled, Parallel-group, Multicenter Studyto Evaluate the Safety, Tolerability, and Efficacy of 2000 mg/kg of Trappsol® Cyclo™(Hydroxypropyl-β-cyclodextrin) and Standard of Care Compared to Placebo and Standard of Care in Patients with Niemann-Pick Disease Type C1 (ClinicalTrials.gov Identifier: NCT04860960), 2022 - 2026

Ezgü F. S., Tümer L., Okur İ., İnci A., Industrial Organizations of Other Countries Supported Project, Fenilketonüri Hastalarında PTC923 Faz 3 Açık Etiketli Uzatma Çalışması, 2021 - 2026

İnci A., Tümer L., Okur İ., Ezgü F. S., Atalay H. T., Other International Funding Programs, Fabry hastalığı ve sol ventrikülerhipertrofisi olan gönüllülerde normal bakım standardıyla karşılaştırılmalı olarak venglustat'ın solventriküler kitle indeksi üzerindeki etkisini değerlendirmek için randomize, açık etiketli, paralel gruplu,18 aylık bir Faz 3 çalışma, 2023 - 2025

İnci A., Ezgü F. S., Tümer L., Okur İ., Other International Funding Programs, Aromatik L aminoacid dekarbokilaz eksikliği tanısı olan hastaların gerçek yaşam verilerini içeren uluslararası gözlemsel bir çalışma, 2022 - 2025

Ezgü F. S., Okur İ., İnci A., Tümer L., Arhan E., Soysal Acar A. Ş., Industrial Organizations of Other Countries Supported Project, 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 bazlı 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
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., Project Supported by Private Organizations in Other Countries, BMN(AX) 250-202--A Multicenter, Multinational, Extension Study to Evaluate the Long Term Safety and Efficacy of Intracerebroventricular AX 250 in Patients With Mucopolysaccharidosis Type IIIB (MPS IIIB, Sanfilippo Syndrome Type B) (Phase 2) (ClinicalTrials.gov Identifier: NCT03784287), 2018 - 2025
İnci A., Ezgü F. S., Okur İ., Tümer L., Industrial Organizations of Other Countries Supported Project, Fabry Hastalığı olan Gönüllülerde Migalastat Hidroklorür Monoterapisinin Uzun Süreli Güvenliliği ve Etkililiğini Değerlendiren Açık Etiketli Uzatma Çalışması", 2013 - 2025
TÜMER L., OKUR İ., EZGÜ F. S., ALTUN A. N., İNCİ A., EKMEKCİ ERTEK İ., ÖKTEM R. M., BİBEROĞLU G., Project Supported by Higher Education Institutions, Psikoz kliniğiyle başvuran hastaların kalıtsal metabolik hastalıklar açısından taranması, 2023 - 2024
Ezgü F. S., İnci A., Tümer L., Okur İ., Industrial Organizations of Other Countries Supported Project, Gaucher Hastalığı Bulunan gönüllülerde Taligluseraz alfa (kullanımı) için çok merkezli, çok ülkeli pazarlama sonrası aktif gözlem kayıt çalışması, 2019 - 2024
TÜMER L., PEKÇETİN P., Project Supported by Higher Education Institutions, Fenilketonüri Hastası 2-18 Yaş Arası Çocuklarda Diyet İnflamatuar İndeks ile Antiinflamatuar-İnflamatuar Biyobelirteçlerin İlişkisinin Değerlendirilmesi, 2023 - 2023
Ezgü F. S., Tümer L., Okur İ., İnci A., Industrial Organizations of Other Countries Supported Project, MPS II Tedavisinin Etkinliği (HCRU, Klinik Yük ve Sağkalım): Retrospektif çizelge incelemesi, 2022 - 2023
Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L., Şıvgın V., Kurtipek Ö., Soysal Acar A. Ş., İnci A., Arhan E., Universities of Other Countries Supported Project, Natural History Study of Infantile and Juvenile GM1 Gangliosidosis (GM1) Patients (ClinicalTrials.gov Identifier: NCT04041102), 2021 - 2023
Ezgü F. S., Tümer L., Okur İ., İnci A., Industrial Organizations of Other Countries Supported Project, Osteogenezis İmperfektalı Çocuklar ve Adolesanlarda Romosozumabın Güvenliliği, Tolere Edilebilirliği, Farmakokinetiği ve Farmakodinamiğini Değerlendiren Açık Etiketli, Artan Çoklu Doz Çalışması (20160227), 2018 - 2023
Öktem R. M., Ezgü F. S., Tümer L., Biberoğlu G., TUBITAK Project, Kütle Spektrometresi İçin Biyokimyasal Tanı Kitlerinin Geliştirilmesi Hiperfenilalaninemi Ayırıcı Tanısında Kritik Role Sahip Pterin Biyobelirteçlerinin Ölçülmesine Yönelik LC-MS/MS Temelli Tanı Kitinin Geliştirilmesi, 2022 - 2022
TÜMER L., KILIÇ A., Project Supported by Higher Education Institutions, Gaucher ve Fabry Hastalarında romatolojik ve endokrin bozuklukların değerlendirilmesi, 2021 - 2022
Ezgü F. S., Tümer L., İnci A., Okur İ., Industrial Organizations of Other Countries Supported Project, Tip 3 Gaucher Hastalarında Taligluseraz Alfa'nın Güvenliliği ve Etkililiğinin Belirlenmesi için Çok Merkezli Çalışma, 2021 - 2022
Tümer L., Ezgü F. S., İnci A., Okur İ., Industrial Organizations of Other Countries Supported Project, AT-NIS-001 A study to describe the experience of both patients and their clinicians in the treatment of Fabry Disease with Enzyme, 2021 - 2022
Özger İlhan S., Ezgü F. S., Okur İ., Tümer L., Project Supported by Private Organizations in Other Countries, PEDİATRİK MPS IIIA HASTALARDA UZUN SÜRELİ SOBI003 TEDAVİSİNİN GÜVENLİLİĞİNİ, TOLERABİLİTESİNİ VE ETKİLİLİĞİNİ DEĞERLENDİREN AÇIK, TEK KOLLU, ÇOK MERKEZLİ BİR ÇALIŞMA , 2019 - 2022
Okur İ., Ezgü F. S., İnci A., Tümer L., Industrial Organizations of Other Countries Supported Project, An Efficacy and Safety Study of Alirocumab in Children and Adolescents With Heterozygous Familial Hypercholesterolemia, 2018 - 2022
Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L., İnci A., Şıvgın V., Soysal Acar A. Ş., Kurtipek Ö., Tutar H., Gündüz B., Industrial Organizations of Other Countries Supported Project, BMN (AX) 250-902-A Prospective Natural History Study of Mucopolysaccharidosis Type IIIB (MPS IIIB), 2017 - 2022
Ezgü F. S., Tümer L., Okur İ., İnci A., Industrial Organizations of Other Countries Supported Project, An Observational, Longitudinal, Prospective, Long-Term Registry Of Patients With Hypophosphatasia (HPP), 2018 - 2019
Ezgü F. S., Tümer L., İnci A., Okur İ., Industrial Organizations of Other Countries Supported Project, Hipofosfatazyalı Hastaların Gözlemsel, Boylamsal ve İleriye Dönük, Uzun Süreli Kayıt Çalışması, 2018 - 2019
Ezgü F. S., Okur İ., Tümer L., Industrial Organizations of Other Countries Supported Project, Study of the Safety, Efficacy, PK of Pegunigalsidase Alfa (PRX-102) 2 mg/kg IV Administered Every 4 Weeks in Fabry Disease Patients (BRIGHT),

2017 - 2019
TÜMER L., Project Supported by Higher Education Institutions, Ketojenik diyetin erişkin ve pediatrik yaş grubu Glikojen Depo Tip 3 Hastaları üzerindeki etkinliği., 2015 - 2019
Ezgü F. S., Tümer L., İnci A., Okur İ., Industrial Organizations of Other Countries Supported Project, A Multicenter Randomized Placebo Controlled Study of SBC 102 in Patients with Lysosomal Acid Lipase Deficiency LAL CL02 ARISE, 2013 - 2018
OKUR İ., TÜMER L., Project Supported by Higher Education Institutions, MOLEKÜLER YADA ENZİMATİK ANALİZ İLE MUKOPOLİSAKKARİDOZ TANISI ALMIŞ OLGULARDA BÖBREK VE ÜRİNER İSTEM TUTULUMUNUN ARAŞTIRILMASI, 2015 - 2016
TÜMER L., Project Supported by Higher Education Institutions, PROTON POMPA İNHİBİTÖRÜ KULLANIMININ VİTAMİN B12, DEMİR, KALSİYUM VE MAGNEZYUM EMİLİMİ ÜZERİNE EKİSİ, 2014 - 2015
Ezgü F. S., Tümer L., Okur İ., İnci A., Industrial Organizations of Other Countries Supported Project, An Open Label Multicenter Dose Escalation Study to Evaluate the Safety Tolerability Efficacy Pharmacokinetics and Pharmacodynamics of SBC 102 in Children with Growth Failure Due to Lysosomal Acid Lipase Deficiency LAL CL03, 2011 - 2015
TÜMER L., Project Supported by Higher Education Institutions, Tandem Mass Spektrometre İle Kalıtsal Metabolik Hastalıkların Taranması, 2011 - 2014
Ezgü F. S., Tümer L., İnci A., Okur İ., Industrial Organizations of Other Countries Supported Project, A Double Blind Randomized Placebo Controlled Study To Evaluate the Efficacy Safety and Pharmacodynamics of AT1001 in Patients with Fabry Disease and AT1001 Responsive GLA Mutations, 2009 - 2014
TÜMER L., Project Supported by Higher Education Institutions, Familyal hiperkollestrolemili çocuklarda lipid aferezinin ateroskleroz gelişiminde rol oynayan sitokinler üzerine etkisi, 2010 - 2013
TÜMER L., Project Supported by Higher Education Institutions, Hiperkolesterolemili Çocuklarda Solubıl CD40 Ligand ve Oksidatif Stresin Erken Dönemdeki Artışı ve Protrombotik Durum İle İlişkisini Araştırmak, 2008 - 2011
TÜMER L., Project Supported by Higher Education Institutions, 0-18 yaş arası çocuklarda A vitamini düzeyinin belirlenmesi; A vitamin düzeyine etki eden faktörlerin değerlendirilmesi, 2009 - 2010
TÜMER L., Project Supported by Higher Education Institutions, Sık Gözlenen Glikoz-6-fosfat taşıyıcı gen mutasyonlarının Türk Glikojen Depo Tip 1a (GDH Tip 1a) ve Glikojen Depo tip 1b) Hastalarında Mikroelektronik Array Teknolojisi ile Araştırılması, 2007 - 2009
TÜMER L., Project Supported by Higher Education Institutions, Akut Enfeksiyonu Olan Çocuklarda Okside LDLnin ve Karotis Arter İntima-Media Kalınlığının Ölçülmesi, 2004 - 2006
TÜMER L., Project Supported by Higher Education Institutions, Okul Çağı Çocuklarında Hiperlipidemi Taraması, 2004 - 2006
TÜMER L., Project Supported by Higher Education Institutions, İnsüline Bağımlı Diabetetes Mellituslu Çocuklarda Serbest Yağ Asitleri ileTotal, Serbest ve Açilkarnitin Düzeyler, 2003 - 2005
TÜMER L., Project Supported by Higher Education Institutions, Çocukluk çağı Obesitesinde Tümör Nekrozis faktör Plazminojen aktivatör inhibitör-1 ve adiponektin düzeyleri., 2002 - 2004
TÜMER L., Project Supported by Higher Education Institutions, Yeni doğan bebeklerde yağ asidi oksidasyon defektlerinin tandem mass spektrometre ile taranması, 2000 - 2000
TÜMER L., Project Supported by Higher Education Institutions, Kronik böbrek yetmezlikli çocuklarda plazma total homosistein düzeyleri., 1999 - 1999

Metrics

Publication: 225
Citation (WoS): 445
Citation (Scopus): 497
H-Index (WoS): 13
H-Index (Scopus): 13

Non Academic Experience

Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi