

Prof.Dr. LEYLA TÜMER

Kişisel Bilgiler

İş Telefonu: [+90 312 202 6019](tel:+903122026019)

E-posta: leylat@gazi.edu.tr

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

Eğitim Bilgileri

Tıpta Yandal Uzmanlık, Gazi Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Türkiye
1997 - Devam Ediyor

Tıpta Uzmanlık, Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Türkiye 1987 - 1993

Lisans, Ankara Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Tıp Pr., Türkiye 1981 - 1987

Araştırma Alanları

Sağlık Bilimleri

Akademik Unvanlar / Görevler

Prof.Dr., Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, 2015 - Devam Ediyor

Prof.Dr., Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2006 - Devam Ediyor

Prof.Dr., Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 1998 - Devam Ediyor

Yönetilen Tezler

TÜMER L., Gazi Üniversitesi çocuk beslenme ve metabolizma bölümünde takipli glikojen depo ve fenilketonüri hastalarının malnutrisyon durumunun değerlendirilmesi, Tıpta Uzmanlık, C.MULUK(Öğrenci), 2020

TÜMER L., Proton pompa inhibitörü kullanımının B12 vitamini, demir, kalsiyum ve magnezyum emilimi üzerine etkisi, Tıpta Uzmanlık, S.KANMAZ(Öğrenci), 2014

TÜMER L., G.Ü.T.F Çocuk Beslenme ve Metabolizma Bilim Dalında izlenen glikojen depo hastalığı tip 1 hastalarında sürekli glukoz monitorizasyonu kullanımının etkinliği, güvenilirliği ve metabolik parametreler üzerine etkisi, Tıpta Uzmanlık, Ç.SEHER(Öğrenci), 2012

TÜMER L., İlkokul çağındaki çocuklarda A vitamini ve çinko düzeyinin belirlenmesi ve etki eden faktörlerin değerlendirilmesi, Tıpta Uzmanlık, D.VURALLI(Öğrenci), 2010

TÜMER L., 1- 16 YAS ARASI ÇOCUKLARDA D VİTAMİNİ DÜZEYİ ve BUNA ETKİ EDEN FAKTÖRLERİN BELİRLENMESİ, A.ÖDEN(Öğrenci), 2010

TÜMER L., İLKOKUL ÇAĞINDAKİ ÇOCUKLARDA A VİTAMİNİ VE ÇİNKO DÜZEYİNİN BELİRLENMESİ VE ETKİ EDEN FAKTÖRLERİN DEĞERLENDİRİLMESİ, D.VURALLI(Öğrenci), 2010

TÜMER L., 0-16 yaş arası çocuklarda D vitamini yetersizliği ve buna etki eden faktörlerin belirlenmesi, Tıpta Uzmanlık, A.ÖDEN(Öğrenci), 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, Tıpta Yandal Uzmanlık, F.TUBA(Öğrenci), 2009

TÜMER L., Okul çağı çocuklarında hiperlipidemi taraması, Tıpta Uzmanlık, O.DERİNÖZ(Öğrenci), 2005

TÜMER L., Çocukluk çağı obezitesinde tümör nekrozis faktör-alfa-, plazminojen aktivatör inhibitör-1 ve adiponektin düzeyleri, Tıpta Uzmanlık, F.ÖZBAY(Öğrenci), 2003

SCI, SSCI ve AHCI İndekslerine Giren Dergilerde Yayınlanan Makaleler

- I. **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)
- II. **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, 2021 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- III. **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)
- IV. **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, 2021 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- V. **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)
- VI. **The chemical chaperone 4-phenylbutyrate enhances alpha-galactosidase activity subsequent to stop-codon read-through therapy with triamterene in Fabry R227X fibroblasts**
Dündar H., Biberöğlü 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)
- VII. **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)
- VIII. **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)
- IX. **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)
- X. **A new NBIA patient from Turkey with homozygous C19ORF12 mutation**
Kasapkara C. S., TÜMER L., Gregory A., Ezgu F., İNCİ A., Derinkuyu B. E., Fox R., Rogers C., Hayflick S.
ACTA NEUROLOGICA BELGICA, cilt.119, sa.4, ss.623-625, 2019 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XI. **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)
- XII. **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)
- XIII. **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)
- XIV. **A Myopathy, Lactic Acidosis, Sideroblastic Anemia (MLASA) Case Due to a Novel PUS1 Mutation**
Kasapkara C. S., TÜMER L., Zanetti N., Ezgu F., Lamantea E., Zeviani M.
TURKISH JOURNAL OF HEMATOLOGY, cilt.34, sa.4, ss.376-377, 2017 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XV. **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)
- XVI. **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, cilt.25, sa.3, 2015 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XVII. **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)
- XVIII. **Diagnostic Dilemma: Osteopetrosis with superimposed rickets causing Neonatal Hypocalcemia**
Olgac A., TÜMER L., Boyunaga O., Kizilkaya M., Hasanoglu A.
JOURNAL OF TROPICAL PEDIATRICS, cilt.61, sa.2, ss.146-150, 2015 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XIX. **BCS1L gene mutation causing GRACILE syndrome: case report**
Kasapkara C. S., TÜMER L., EZGÜ F. S., Kucukcongar A., Hasanoglu A.
RENAL FAILURE, cilt.36, sa.6, ss.953-954, 2014 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XX. **Vitamin A status and factors associated in healthy school-age children**
VURALLI KARAOĞLAN D., TÜMER L., Hasanoglu A., BİBEROĞLU G., PAŞAOĞLU H.
CLINICAL NUTRITION, cilt.33, sa.3, ss.509-512, 2014 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXI. **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, cilt.35, sa.4, ss.424-433, 2014 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXII. **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, cilt.18, sa.1, ss.143-149, 2014 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXIII. **Diagnosis of glycine encephalopathy in a pediatric patient by detection of a GLDC mutation during initial next generation DNA sequencing**
Ezgu F., Ciftci B., Topcu B., Adiyaman G., Gokmenoglu H., Kucukcongar A., Kasapkara C., Biberoglu G., TÜMER L., Hasanoglu A.
METABOLIC BRAIN DISEASE, cilt.29, sa.1, ss.211-213, 2014 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXIV. **DGUOK-Related Mitochondrial DNA Depletion Syndrome in a Child With an Early Diagnosis of Glycogen Storage Disease**
Kasapkara C. S., TÜMER L., Kuecukcongar A., Hasanoglu A., Seneca S., De Meirleir L.
JOURNAL OF PEDIATRIC GASTROENTEROLOGY AND NUTRITION, cilt.57, sa.5, 2013 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXV. **Sleep study characteristics in patients with mucopolysaccharidosis**
ASLAN A. T., Kasapkara C., TÜMER L., Hasanoglu A., Ezgu F.
EUROPEAN RESPIRATORY JOURNAL, cilt.42, 2013 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXVI. **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)
- XXVII. **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)
- XXVIII. **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, cilt.48, sa.3, ss.391-396, 2013 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXIX. **Rhabdomyolysis and acute kidney injury in two children: Questions**
Fidan K., Kandur Y., TÜMER L., Hasanoglu A., Soylemezoglu O.
PEDIATRIC NEPHROLOGY, cilt.28, sa.6, ss.899-902, 2013 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXX. **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, cilt.26, ss.427-431, 2013 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXXI. **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, cilt.24, sa.1, ss.69-74, 2013 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXXII. **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)
- XXXIII. **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, cilt.53, sa.6, ss.968-973, 2011 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXXIV. **Analysis of acylcarnitine levels by tandem mass spectrometry in epileptic children receiving valproate and oxcarbazepine**
CANSU A., SERDAROĞLU A., BİBEROĞLU G., TÜMER L., HIRFANOĞLU T., EZGÜ F. S. , Hasanoglu A.
EPILEPTIC DISORDERS, cilt.13, sa.4, ss.394-400, 2011 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXXV. **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., TÜRKYILMAZ C., Atalay Y.
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.24, ss.843-845, 2011 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXXVI. **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)
- XXXVII. **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)
- XXXVIII. **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)
- XXXIX. **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)
- XL. **Mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy (MNGIE): case report with a new mutation**
Baris Z., Eminoglu T., DALGIÇ B., TÜMER L., Hasanoglu A.
EUROPEAN JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.169, sa.11, ss.1375-1378, 2010 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

- XLI. **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)
- XLII. **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)
- XLIII. **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)

Diğer Dergilerde Yayınlanan Makaleler

- I. **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)
- II. **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)
- III. **"Double Hit" Homozygous Mutations for Two Different Rare Inborn Errors of Metabolism: A Burden for Countries with High Prevalences of Consanguineous Marriages**
Olgac A., TÜMER L., Ceylaner S., BİBEROĞLU G., Hasanoglu A.
JOURNAL OF PEDIATRIC RESEARCH, cilt.5, sa.1, ss.47-50, 2018 (ESCI İndekslerine Giren Dergi)
- IV. **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)
- V. **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 PEDIATRIC SCIENCES, cilt.4, sa.3, 2012 (Diğer Kurumların Hakemli Dergileri)

Kitap & Kitap Bölümleri

- I. **Normal Çocuklukta Beslenme ve Beslenme Bozuklukları**
TÜMER L., İNCİ A., OKUR İ., Kasapkar 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
- II. **Mitokondriyal Hastalıklar**
TÜMER L., İNCİ A.
Yurdakök Pediatri, Murat Yurdakök, Editör, Güneş Tıp Kitapevi, Ankara, ss.1779-1790, 2017
- III. **Yoğurt ve Laktoz İntoleransı**
TÜMER L., OLGAÇ M. A. B.
YoğurtLezzetin ve Sağlığın Öyküsü, Sevinç Yücecian, Editör, Matsis Matbaa, İstanbul, ss.107-1114, 2015

Hakemli Kongre / Sempozyum Bildiri Kitaplarında Yer Alan Yayınlar

- I. **Triamterene-induced suppression of R227X premature termination codon in Fabry disease**
Dündar H., Udgu B., Biberoglu G., Inci 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

- II. **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
- III. **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
- IV. **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
- V. **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
- VI. **Screening of Twelve Lysosomal Storage Diseases with LC-MS/MS in Gazi University Hospital: The First Results of Validation.**
BİBEROĞLU G., İNCİ A., DERİN B., OKUR İ., EZGÜ F. S. , TÜMER L.
INTERNATIONAL INBORN ERRORS OF METABOLISM AND NUTRITION CONGRESS 10 - 14 April 2019 Istanbul-Turkey, 10 - 14 Nisan 2019
- VII. **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 Nisan 2019
- VIII. **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
- IX. **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
- X. **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
- XI. **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
- XII. **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 OF METABOLISM AND NUTRITION CONGRESS 10 - 14 April 2019 Istanbul-Turkey, 10 - 14 Nisan 2019
- XIII. **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
- XIV. **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

- XV. **RAR2 mutation in two siblings with microcephaly, seizures and liver involvement**
EMİNOĞLU F. T. , s s., gök t., EZGÜ F. S. , İNCİ A., TÜMER L.
15 th MEMG, Beyrut, Lübnan, 29 Kasım - 02 Aralık 2018
- XVI. **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
- XVII. **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
- XVIII. **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
- XIX. **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
- XX. **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
- XXI. **The clinical evaluation of Fabry patients with 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
- XXII. **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
- XXIII. **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, Yunanistan, 9 - 11 Şubat 2018
- XXIV. **In Vitro Stopcodon Readthrough of Alfa-Galactosidase and Alfa-Glucosidase Premature Termination Codons Using Gentamicin, Geneticin, and Ataluren: Therapeutic Potential for Fabry and Pompe Diseases**
dundar h., BİBEROĞLU G., OKUR İ., TÜMER L., EZGÜ F. S.
ICIEM, 5 - 08 Eylül 2017
- XXV. **Short Chain Fatty Acid Oxidation Defect in an Adult Patient With Refractory Seizures**
İNCİ A., TÜMER L., OKUR İ., BİBEROĞLU G., EZGÜ F. S.
ICIEM, 5 - 08 Eylül 2017
- XXVI. **Preliminary Results of Our Laboratory for Bile Acid Metabolism Disorders**
BİBEROĞLU G., DERİN B., İNCİ A., OKUR İ., EZGÜ F. S. , TÜMER L.
ICIEM, 5 - 08 Eylül 2017
- XXVII. **Renal Involvement 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
- XXVIII. **Screening ALPL Gene Differences by Next Generation Sequence Technology in Patients Having Low ALP Levels**
İNCİ A., EZGÜ F. S. , topcu b., çiftci b., OKUR İ., BİBEROĞLU G., TÜMER L.
ICIEM, 5 - 08 Eylül 2017
- XXIX. **Carnitine Acyl Carnitine Translocase Deficiency With Severe Hyperammonemia and Hypoglycemia**

İNCİ A., OKUR İ., OLGAC M. A. B. , AKKUZU E., BİBEROĞLU G., EZGÜ F. S. , TÜMER L.

ICIE M, 5 - 08 Eylül 2017

XXX. Renal Involvement in Fabry Disease

İNCİ A., BİBEROĞLU G., OKUR İ., PAŞAOĞLU Ö. T. , TÜMER L., PAŞAOĞLU H., EZGÜ F. S.

ICIE M, 5 - 08 Eylül 2017

XXXI. Niemann Pick type C diagnostic methods and survey: National Intervention-Free INSPECT registration study protocol presentation

ARDIÇLI D., ÖNENLİ MÜNGAN H. N. , ÇOKER M., TÜMER L., GÜNDÜZ M., TOPALOĞLU TEKTÜRK P., COŞKUN T., YILDIRIM M., TOPÇU M.

ICIE M 2017 13th International Congress of Inborn Errors of Metabolism, Brezilya, 5 - 08 Eylül 2017

XXXII. Investigation 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 - ICIE M 2017, 5 - 08 Eylül 2017, cilt.5

XXXIII. Ailevi Hiperkolesterolemi Olan Türk Hastalarda LDLR Gen Mutasyonlarının Araştırılması

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

2. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, Türkiye, 23 - 25 Şubat 2017

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

Dündar H., Biberoglu 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

XXXV. 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

XXXVI. 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

XXXVII. 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

XXXVIII. 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

XXXIX. Do cytokine levels play a role in the pathogenesis of mucopolysaccharidosis patients

İNCİ A., TÜMER L., YILMAZ-DEMİRTAŞ C., KARAOĞLU A., OKUR İ., OLGAC M. A. B. , EZGÜ F. S. , BİBEROĞLU G.

13th Middle East Metabolic Group Meeting/Amman -Jordan, 28 - 30 Ekim 2016

XL. 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

XLI. 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

XLII. 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

XLIII. 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, İrlanda, 19 - 22 Ekim 2016

- XLIV. **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
- XLV. **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
- XLVI. **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
- XLVII. **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
- XLVIII. **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
- XLIX. **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
- L. **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
- LI. **Identification of a novel mutation in Turkish infant with early onset monocarboxylate transporter 1 MCT1 deficiency as a cause of recurrent ketoacidosis**
OKUR İ., İNCİ A., KELEŞ E., KARAOĞLU A., CEYLANER S., BİBEROĞLU G., EZGÜ F. S. , TÜMER L.
SSIEM 2016: Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Rome, Italy, 6 - 09 Eylül 2016, cilt.39, ss.35-284
- LII. **Bone mineral density and vitamin D status in inborn errors of metabolism**
OLGAÇ M. A. B. , TÜMER L., İNCİ A., KARAOĞLU B., OKUR İ., EZGÜ F. S.
SSIEM 2016: Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Rome, Italy, 6 - 09 Eylül 2016
- LIII. **Pediatric cancer patients D vitamin levels and their evaluation**
KARADENİZ C., Bilgin N., PAŞAOĞLU Ö. T. , PINARLI F. G. , OKUR A., PAŞAOĞLU H., TÜMER L., Oğuz A.
XIX. Ulusal Pediatric Cancer Congress, İzmir, Türkiye, 4 - 08 Mayıs 2016
- LIV. **Citrullinemia with an Atypical Presentation Paroxysmal 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 Mayıs 2016, ss.223-224
- LV. **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

- LVI. **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
- LVII. **A completely new approach to the diagnosis of inborn errors development of a 450 gene all metabolic disorders next generation sequencing panel**
EZGÜ F. S. , çiftçi b., topçu b., OKUR İ., İNCİ A., OLGAÇ M. A. B. , KARAOĞLU A., BİBEROĞLU G., TÜMER L., hasanoğlu a.
SSIEM Annual Symposium, 1 - 04 Eylül 2015
- LVIII. **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
- LIX. **Mucopolysaccharidosis Type VII at an Early Age A good candidate for investigational enzyme replacement therapy**
Abdülbaki K., EZGÜ F. S. , BİBEROĞLU G., OLGAÇ M. A. B. , İNCİ A., TÜMER L.
SSIEM, 1 - 04 Eylül 2015
- LX. **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
- LXI. **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 Eylül 2015
- LXII. **Patient with Niemann Pick type C presenting with lymphatic involvement with Niemann Pick cells in the left jaw**
İNCİ A., OKUR İ., ESENDAĞLI G., OKUR A., EZGÜ F. S. , TÜMER L.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Lyon, Fransa, 1 - 04 Eylül 2015
- LXIII. **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 Eylül 2015
- LXIV. **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
- LXV. **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, Amerika Birleşik Devletleri, 9 - 13 Şubat 2015, cilt.114
- LXVI. **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
- LXVII. **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
- LXVIII. **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., Ecdet T.
50th European-Renal-Association - European-Dialysis-and-Transplant-Association Congress, İstanbul, Türkiye, 18 - 21 Mayıs 2013, cilt.28, ss.321
- LXIX. **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., HASANOĞLU A.

14. International Congress of the world Apheresis society /İstanbul, 13 - 15 Eylül 2012

LXX. **Three sibilings with ext1 CDG**

EZGÜ F. S. , KASAPKARA Ç., OKUR İ., KÜÇÜKÇONGAR A., TÜMER L., OKUR A., SARAÇ A., WUYTS W., HUL E. V. , HASANOĞLU A.

Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, İsviçre, 30 Ağustos - 02 Eylül 2011

Desteklenen Projeler

TÜMER L., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, 0-18 yaş arası çocuklarda A vitamini düzeyinin belirlenmesi; A vitamin düzeyine etki eden faktörlerin değerlendirilmesi, 2009 - Devam Ediyor

TÜMER L., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, 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 - Devam Ediyor

TÜMER L., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Akut Enfeksiyonu Olan Çocuklarda Okside LDLnin ve Karotis Arter İntima-Media Kalınlığının Ölçülmesi, 2004 - Devam Ediyor

TÜMER L., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Okul Çağı Çocuklarında Hiperlipidemi Taraması, 2004 - Devam Ediyor

TÜMER L., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, İnsüline Bağımlı Diabetes Mellituslu Çocuklarda Serbest Yağ Asitleri ile Total, Serbest ve Açıkarnitin Düzeyler, 2003 - Devam Ediyor

TÜMER L., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Çocukluk çağı Obesitesinde Tümör Nekrozis faktör Plazminojen aktivatör inhibitör-1 ve adiponektin düzeyleri, 2002 - Devam Ediyor

TÜMER L., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Yeni doğan bebeklerde yağ asidi oksidasyon defektlerinin tandem mass spektrometre ile taranması, 2000 - Devam Ediyor

TÜMER L., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Kronik böbrek yetmezlikli çocuklarda plazma total homosistein düzeyleri, 1999 - Devam Ediyor

TÜMER L., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Ketojenik diyetin erişkin ve pediatrik yaş grubu Glikojen Depo Tip 3 Hastaları üzerindeki etkinliği, 2015 - 2019

TÜMER L., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, PROTON POMPA İNHİBİTÖRÜ KULLANIMININ VİTAMİN B12, DEMİR, KALSİYUM VE MAGNEZYUM EMİLİMİ ÜZERİNE EKİSİ, 2014 - 2015

TÜMER L., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Tandem Mass Spektrometre İle Kalıtsal Metabolik Hastalıkların Taranması, 2011 - 2014

TÜMER L., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Familial hiperkolestrolemlili çocuklarda lipid aferezinin ateroskleroz gelişiminde rol oynayan sitokinler üzerine etkisi, 2010 - 2013

TÜMER L., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Hiperkolesterolemili Çocuklarda Solubil CD40 Ligand ve Oksidatif Stresin Erken Dönemdeki Artışı ve Protrombotik Durum İle İlişisini Araştırmak, 2008 - 2011

Atıflar

Toplam Atıf Sayısı (WOS):244

h-indeksi (WOS):10