

## Prof. Dr. LEYLA TÜMER

### Kişisel Bilgiler

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

E-posta: [leylat@gazi.edu.tr](mailto:leylat@gazi.edu.tr)

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

### Eğitim Bilgileri

Tıpta Yandal Uzmanlık, Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri, Türkiye 1994 - 1997

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

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

### Araştırma Alanları

Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Pediatrik Endokrinoloji ve Metabolizma, Sağlık Bilimleri

### Akademik Unvanlar / Görevler

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

Doç. Dr., Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri, 2000 - 2006

Öğretim Görevlisi Dr., Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri, 1998 - 2000

### Yönetilen Tezler

Tümer L., Fenilketonüri Hastası 2-18 Yaş Arası Çocuklarda Diyet İnflamatuvar İndeks İle Antiinflamatuvar-İnflamatuvar Biyobelirteçlerin İlişkinin Değerlendirilmesi, Tıpta Uzmanlık, P.PEKÇETİN(Öğrenci), 2023

Tümer L., Aile hekimliği ve çocuk sağlığı ve hastalıkları asistan ve uzman doktorları arasında kalıtsal metabolik hastalık farkındalık düzeyinin ölçülmesi, Tıpta Uzmanlık, D.ÖZBEK(Öğrenci), 2022

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

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

TÜMER L., İlkokul çağındaki çocuklarda A vitamini ve çinko düzeyinin belirlenmesi ve etki eden faktörlerin değerlendirilmesi, Tıpta Uzmanlık, 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 mikroelettronik 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. **New perspectives for the treatment and follow-up of glycogen storage disease type V: DL-3-hydroxybutyric acid with modified Atkins diet and quadriceps femoris shear wave elastography**  
Özsaydı Aktaşoğlu E., Kılıç A., Emecen Sanlı M., İnci A., Aktaş E., AKDULUM İ., Yaylı N., OKUR İ., EZGÜ F. S., TÜMER L.  
Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism, cilt.37, sa.9, ss.820-824, 2024 (SCI-Expanded)
- II. **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, cilt.155, ss.171-176, 2024 (SCI-Expanded)
- III. **A very rare presentation of mitochondrial elongation factor Tu deficiency-TUFM mutation and literature review**  
GÖKALP S., İNCİ A., KILIÇ A., Ozsaydı E., ALTUN A. N., DEMİR F., ERGİN F. B., Ozbek M. N., OKUR İ., EZGÜ F. S., et al.  
Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism, cilt.37, sa.6, ss.571-574, 2024 (SCI-Expanded)
- IV. **Advances in Immune Tolerance Induction in Enzyme Replacement Therapy**  
İNCİ A., Ezgü F. S., TÜMER L.  
PEDIATRIC DRUGS, cilt.26, sa.3, ss.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., Ezgü F., TÜMER L.  
European Journal of Clinical Nutrition, cilt.78, sa.5, ss.407-412, 2024 (SCI-Expanded)
- VI. **Endocrinological and metabolic profile of Gaucher disease patients treated with enzyme replacement therapy**  
KILIÇ A., Emecen Sanlı M., Ozsaydı Aktasoglu E., GÖKALP S., BİBEROĞLU G., İnci A., OKUR İ., EZGÜ F. S., TÜMER L.  
Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism, cilt.37, sa.5, ss.413-418, 2024 (SCI-Expanded)
- 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, cilt.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., Gokalp S., Biberoglu G., Yalçın Y., Cihan B., Öktem R. M., İnci A., Tümer L., Yalçın M. R., Abacı A.  
Herz, cilt.49, sa.1, ss.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., Yılmaz H., OKUR İ., EZGÜ F. S., et al.  
Molecular Syndromology, cilt.15, sa.3, ss.185-193, 2024 (SCI-Expanded)
- X. **Endocrinological, immunological and metabolic features of patients with Fabry disease under therapy**  
Emecen Sanlı M., Kılıç A., İnci A., Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L.  
Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism, sa.7, ss.650-658, 2023 (SCI-Expanded)

- XI. **Long-Term Experience with Anaphylaxis and Desensitization to Alglucosidase Alfa in Pompe Disease**  
Karagol H. I. E., İnci A., Terece S. P., Kılıç A., Demir F., Yapar D., Köken G., Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L., et al.  
International Archives of Allergy and Immunology, cilt.184, sa.4, ss.370-375, 2023 (SCI-Expanded)
- XII. **A possibly new autoinflammatory disease due to compound heterozygous phosphomevalonate kinase gene mutation**  
Yıldız Ç., Gezgin Yıldırım D., İnci A., Tümer L., Ergin F. B., Sunar Yayla E. N. S., Esmeray Şenol P., Karaçayır N., Eğritaş Gürkan Ö., Okur İ., et al.  
Joint Bone Spine, cilt.90, sa.1, 2023 (SCI-Expanded)
- XIII. **Assessment of auditory functions in patients with hepatic glycogen storage diseases**  
ŞANLI M. E., YILDIRIM GÖKAY N., TUTAR H., GÜNDÜZ B., ÖZSAYDI AKTAŞOĞLU E., KILIÇ A., İNCİ A., OKUR İ., EZGÜ F. S., TÜMER L.  
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.64, sa.4, ss.658-670, 2022 (SCI-Expanded)
- 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, cilt.234, ss.221-227, 2022 (SCI-Expanded)
- XV. **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., Biberöğlü G., Bükülmez A., Ezgü F. S., Dalgıç B., et al.  
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.35, sa.4, ss.451-462, 2022 (SCI-Expanded)
- 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, cilt.35, sa.4, ss.497-503, 2022 (SCI-Expanded)
- XVII. **An ultra-rare cause of severe hypotonia mimicking Pompe disease in an infant: RRM2B related mitochondrial DNA depletion syndrome with a novel mutation**  
İNCİ A., OKUR İ., DEMİR E., BİBEROĞLU G., TÜMER L., SERDAROĞLU A., EZGÜ F. S.  
NEUROLOGY ASIA, cilt.27, sa.1, ss.199-202, 2022 (SCI-Expanded)
- 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, cilt.160, 2022 (SCI-Expanded)
- XIX. **First successful concomitant therapy of immune tolerance induction therapy and desensitization in a CRIM-negative infantile Pompe patient**  
Sanli M. E., ERTÖY KARAGÖL H. İ., KILIÇ A., Aktasoglu E., İNCİ A., OKUR İ., Ezgu F. S., TÜMER L.  
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.35, sa.2, ss.273-277, 2022 (SCI-Expanded)
- XX. **The first case with FBXL4 mutation successfully treated with a parenteral ketogenic diet for lactic acidosis**  
İNCİ A., Aktas E., Cengiz Ergin F. B., OKUR İ., BİBEROĞLU G., EZGÜ F. S., TÜMER L.  
JOURNAL OF PARENTERAL AND ENTERAL NUTRITION, cilt.45, sa.8, ss.1788-1792, 2021 (SCI-Expanded)
- XXI. **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., Biberöğlü G., Öktem M., Ezgü F. S.  
ORPHANET JOURNAL OF RARE DISEASES, cilt.16, sa.1, 2021 (SCI-Expanded)
- XXII. **Congenital defects of glycosylation: Novel presentations with mainly neurological involvement and variable dysmorphic features**  
İNCİ A., Cengiz B., BİBEROĞLU G., OKUR İ., ARHAN E., ÖNER A. Y., KASAPKARA Ç. S., Kucukcongar A., TÜMER L., Ezgu F. S.  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, cilt.185, sa.9, ss.2739-2747, 2021 (SCI-Expanded)
- XXIII. **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., Biberöğlü G., Öktem R. M., Tümer L., et al.

JOURNAL OF BONE AND MINERAL METABOLISM, cilt.39, sa.4, ss.598-605, 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, cilt.88, ss.723-0, 2021 (SCI-Expanded)
- XXV. **A CASE OF GLYCOGEN STORAGE DISEASE TYPE 1a MIMICKING FAMILIAL CHYLOMICRONEMIA SYNDROME**  
Olgac A., OKUR İ., BİBEROĞLU G., EZGÜ F. S., TÜMER L.  
BALKAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.24, sa.1, ss.103-105, 2021 (SCI-Expanded)
- XXVI. **Autism: Screening of inborn errors of metabolism and unexpected results**  
İnci A., Özaslan A., Okur İ., Biberoglu G., Güney E., Ezgü F. S., Tümer L., İşeri E.  
AUTISM RESEARCH, cilt.14, sa.5, ss.887-896, 2021 (SCI-Expanded)
- XXVII. **The chemical chaperone 4-phenylbutyrate enhances alpha-galactosidase activity subsequent to stop-codon read-through therapy with triamterene in Fabry R227X fibroblasts**  
Dündar H., Biberoglu G., İnci A., Işık Gönül İ., Okur İ., Tümer L., Ezgü F. S.  
MOLECULAR GENETICS AND METABOLISM, cilt.132, sa.2, 2021 (SCI-Expanded)
- XXVIII. **Two patients from Turkey with a novel variant in the GM2A gene and review of the literature**  
İNCİ A., ERGİN F. B., BİBEROĞLU G., OKUR İ., EZGÜ F. S., TÜMER L.  
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.34, sa.6, ss.805-812, 2021 (SCI-Expanded)
- 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, cilt.34, sa.6, ss.813-816, 2021 (SCI-Expanded)
- XXX. **Beneficial Effects of Modified Atkins Diet in Glycogen Storage Disease Type IIIa**  
Olgac A., İNCİ A., OKUR İ., BİBEROĞLU G., Oguz D., EZGÜ F. S., Kasapkara C. S., Aktas E., TÜMER L.  
ANNALS OF NUTRITION AND METABOLISM, cilt.76, sa.4, ss.233-241, 2020 (SCI-Expanded)
- XXXI. **Vitamin D Levels and Bone Mineral Density in Inborn Errors of Metabolism Requiring Specialised Diets**  
Olgac A., İNCİ A., OKUR İ., Ezgu F. S., BİBEROĞLU G., Turner L.  
JCPS-P JOURNAL OF THE COLLEGE OF PHYSICIANS AND SURGEONS PAKISTAN, cilt.29, sa.12, ss.1207-1211, 2019 (SCI-Expanded)
- XXXII. **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, cilt.119, sa.4, ss.623-625, 2019 (SCI-Expanded)
- XXXIII. **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, cilt.22, sa.2, ss.93-96, 2019 (SCI-Expanded)
- XXXIV. **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, cilt.687, ss.280-288, 2019 (SCI-Expanded)
- XXXV. **Hematologic Findings of Inherited Metabolic Disease: They are More Than Expected**  
Sal E., Yenicesu I., OKUR İ., KAYA Z., EZGÜ F. S., KOÇAK Ü., TÜMER L., Gursel T., Hasanoglu A.  
JOURNAL OF PEDIATRIC HEMATOLOGY ONCOLOGY, cilt.40, sa.5, ss.355-359, 2018 (SCI-Expanded)
- XXXVI. **Patient With Niemann-Pick Type C Presenting With a Jaw Mass Characterized With Lymph Node Involvement by Niemann-Pick Cells**  
İNCİ A., OKUR İ., ESENDAĞLI G., OKUR A., Olgac A., EZGÜ F. S., TÜMER L.  
JOURNAL OF PEDIATRIC HEMATOLOGY ONCOLOGY, cilt.40, sa.3, ss.243-245, 2018 (SCI-Expanded)
- XXXVII. **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, cilt.34, sa.4, ss.376-377, 2017 (SCI-Expanded)

- XXXVIII. **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, cilt.82, sa.3, ss.281-284, 2016 (SCI-Expanded)
- XXXIX. **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-Expanded)
- XL. **The Janus-faced manifestations of homozygous familial hypobetalipoproteinemia due to apolipoprotein B truncations**  
Di Leo E., Eminoglu T., Magnolo L., Bolkent M. G., TÜMER L., OKUR İ., Tarugi P.  
JOURNAL OF CLINICAL LIPIDOLOGY, cilt.9, sa.3, ss.400-405, 2015 (SCI-Expanded)
- XLI. **Diagnostic Dilemma: Osteopetrosis with superimposed rickets causing Neonatal Hypocalcemia**  
Olgac A., TÜMER L., Boyunaga Ö. L., Kizilkaya M., Hasanoglu A.  
JOURNAL OF TROPICAL PEDIATRICS, cilt.61, sa.2, ss.146-150, 2015 (SCI-Expanded)
- XLII. **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-Expanded)
- XLIII. **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-Expanded)
- XLIV. **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-Expanded)
- XLV. **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-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, cilt.29, sa.1, ss.211-213, 2014 (SCI-Expanded)
- XLVII. **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, cilt.17, sa.2, ss.234-236, 2014 (SCI-Expanded)
- XLVIII. **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, cilt.26, sa.11-12, ss.1149-1152, 2013 (SCI-Expanded)
- XLIX. **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, cilt.57, sa.5, 2013 (SCI-Expanded)
- L. **Sleep study characteristics in patients with mucopolysaccharidosis**  
ASLAN A. T., Kasapkara C., TÜMER L., Hasanoglu A., Ezgu F. S.  
EUROPEAN RESPIRATORY JOURNAL, cilt.42, 2013 (SCI-Expanded)
- LI. **Quality of life in children treated with restrictive diet for inherited metabolic disease**  
Eminoglu T. F., Soysal S. A., TÜMER L., OKUR İ., Hasanoglu A.  
PEDIATRICS INTERNATIONAL, cilt.55, sa.4, ss.428-433, 2013 (SCI-Expanded)
- LII. **Oxidized low-density lipoprotein levels and carotid intima-media thickness as markers of early atherosclerosis in prepubertal obese children**

OKUR İ., TÜMER L., EZGÜ F. S., Yesilkaya E., Aral A., ÖZHAN OKTAR S., BİDECİ A., Hasanoglu A.  
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.26, ss.657-662, 2013 (SCI-Expanded)

- LIII. **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-Expanded)
- LIV. **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-Expanded)
- LV. **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-Expanded)
- LVI. **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-Expanded)
- LVII. **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, cilt.16, sa.5, ss.554-556, 2012 (SCI-Expanded)
- LVIII. **Hypercalcemia in glycogen storage disease type I patients of Turkish origin**  
Kasapkara C. S., TÜMER L., OKUR İ., Eminoglu T., EZGÜ F. S., Hasanoglu A.  
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.54, sa.1, ss.35-37, 2012 (SCI-Expanded)
- LIX. **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-Expanded)
- LX. **Analysis of acylcarnitine levels by tandem mass spectrometry in epileptic children receiving valproate and oxcarbazepine**  
Cansu A., Serdaroglu A., Biberoglu G., Tümer L., Hrfanoğlu T., Ezgü F. S., Hasanoglu A.  
EPILEPTIC DISORDERS, cilt.13, sa.4, ss.394-400, 2011 (SCI-Expanded)
- LXI. **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, cilt.24, sa.9-10, ss.843-845, 2011 (SCI-Expanded)
- LXII. **The levels of asymmetric dimethylarginine, homocysteine and carotid intima-media thickness in hypercholesterolemic children**  
Hasanoglu A., OKUR İ., Oren A. C., BİBEROĞLU G., ÖZHAN OKTAR S., Eminoglu F. T., TÜMER L.  
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.53, sa.5, ss.522-527, 2011 (SCI-Expanded)
- LXIII. **Very long-chain acyl CoA dehydrogenase deficiency which was accepted as infanticide**  
Eminoglu T. F., TÜMER L., OKUR İ., EZGÜ F. S., BİBEROĞLU G., Hasanoglu A.  
FORENSIC SCIENCE INTERNATIONAL, cilt.210, 2011 (SCI-Expanded)
- LXIV. **N-carbamylglutamate treatment for acute neonatal hyperammonemia in isovaleric acidemia**  
Kasapkara C. S., EZGÜ F. S., OKUR İ., TÜMER L., BİBEROĞLU G., Hasanoglu A.  
EUROPEAN JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.170, sa.6, ss.799-801, 2011 (SCI-Expanded)
- LXV. **Harderoporphyria due to homozygosity for coproporphyrinogen oxidase missense mutation H327R**  
Hasanoglu A., Balwani M., Kasapkara C. S., EZGÜ F. S., OKUR İ., TÜMER L., Cakmak A., Nazarenko I., Yu C., Clavero S., et al.  
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.34, sa.1, ss.225-231, 2011 (SCI-Expanded)
- LXVI. **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-Expanded)

- LXVII. **3-Methylcrotonyl-CoA Carboxylase Deficiency: Phenotypic Variability in a Family**  
Eminoglu F. T., Ozcelik A. A., OKUR İ., TÜMER L., BİBEROĞLU G., DEMİR E., Hasanoglu A., Baumgartner M. R.  
JOURNAL OF CHILD NEUROLOGY, cilt.24, sa.4, ss.478-481, 2009 (SCI-Expanded)
- LXVIII. **Crisponi Syndrome: A New Case With Additional Features and New Mutation in CRLF1**  
OKUR İ., TÜMER L., Crisponi L., Eminoglu F. T., Chiappe F., CİNAZ P., Yenicesu I., Hasanoglu A.  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, sa.24, ss.3237-3239, 2008 (SCI-Expanded)
- LXIX. **Lipid apheresis applications in childhood: Experience in the University Hospital of Gazi**  
Eminoglu T. F., Yenicesu I., TÜMER L., OKUR İ., Dilsiz G., Hasanoglu A.  
TRANSFUSION AND APHERESIS SCIENCE, cilt.39, sa.3, ss.235-240, 2008 (SCI-Expanded)

## **Diğer Dergilerde Yayınlanan Makaleler**

- 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, cilt.21, 2023 (ESCI)
- II. **Simultaneous succinylacetone-nitisonone measurement in tyrosinemia type I patients and evaluation of the nitisonone therapeutic range**  
Öktem R. M., İnci A., Biberoglu G., Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L.  
Biochimica Clinica, cilt.47, sa.3, ss.340-345, 2023 (Scopus)
- III. **MİTOKONDRİYAL HASTALIK NEDENİYLE TETKİK EDİLEN HASTALARDA M.16189T&gt;C DEĞİŞİKLİĞİNİN METABOLİK SENDROM AÇISINDAN İNCELENMESİ**  
İNCİ A., Hasanoğlu A., OKUR İ., BİBEROĞLU G., TÜMER L., EZGÜ F. S.  
Kocatepe Tıp Dergisi, cilt.23, sa.3, ss.322-325, 2022 (Hakemli Dergi)
- IV. **m.3010G&gt;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 (Hakemli Dergi)
- V. **PROPIONYLCARNITINE AND FREE CARNITINE ARE NEW BIOMARKERS IN THE FOLLOW-UP PERIOD OF MUCOPOLYSACCHARIDOSIS TO SCREEN OXIDATIVE STRESS**  
İNCİ A., OLGAC A., GENÇ DERİN B., BİBEROĞLU G., OKUR İ., EZGÜ F. S., TÜMER L.  
Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi, cilt.28, sa.4, ss.565-571, 2021 (Hakemli Dergi)
- VI. **Do cytokines play role in the pathogenesis of mucopolysaccharidosis**  
İNCİ A., OLGAC KILIÇKAYA M. A. B., YILMAZ DEMİRTAŞ C., OKUR İ., BİBEROĞLU G., EZGÜ F. S., TÜMER L.  
Medicine Science, cilt.10, sa.4, ss.1492-1497, 2021 (Hakemli Dergi)
- VII. **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)
- VIII. **Citrullinemia with an Atypical Presentation: Paroxysmal Hypoventilation Attacks**  
Ozturk Z., Hirfanoglu T., İnci A., Okur İ., Koç E., Tümer L., Arhan E., Aydın K., Serdaroğlu A.  
JOURNAL OF PEDIATRIC NEUROSCIENCES, cilt.13, sa.2, ss.276-278, 2018 (ESCI)
- IX. **"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)
- 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, cilt.2, sa.2, ss.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, cilt.4, sa.1, ss.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, cilt.48, sa.2, ss.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 PEDIATRIC SCIENCES, cilt.4, sa.3, 2012 (Hakemli Dergi)
- XIV. **Analysis Of Acylcarnitine Profiles In Children With Idiopathic Epilepsy Using Valproic Acid**  
Hırfanoğlu T., Serdaroğlu A., Biberoglu G., Tümer L., Cansu A., Gücüyener K., Hasanoglu A.  
GAZI MEDICAL JOURNAL, cilt.17, sa.3, ss.0-159, 2006 (ESCI)

## Kitap & Kitap Bölümleri

- I. **Karbonhidrat Metabolizması Bozuklukları**  
İNCİ A., TÜMER L.  
Pediatri, Editör:Zülfikar Akelma,Yardımcı Editörler: Meltem Akçaboy, Ali Fettah, Can Demir Karacan, Fatma Nur Öz, Şenay Savaş Erdeve, Saliha Şenel, Editör, Ankara Nobel Tıp Kitabevleri, Ankara, ss.1130-1136, 2021
- II. **Glikojen Depo Hastalıkları ve Bağırsak Mikrobiyotası**  
Emecan Şanlı M., TÜMER L.  
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, Editör, Orient Yayınevi, ss.833-841, 2021
- III. **Smith Lemni Opitz Sendromu ve Beslenme Tedavisi**  
Emecan Şanlı M., TÜMER L.  
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, Editör, Orient Yayınevi, ss.779-795, 2021
- IV. **Mitokondriyal Hastalıklarda Ketojenik Diyet**  
İNCİ A., TÜMER L.  
Ketojenik Diyet Tedavisi Bülten, Prof. Dr. Turgay Coşkun, Prof. Dr. Meral Topçu, Editör, Türkiye Klinikleri, Ortadoğu Reklam Tanıtım Yayıncılık Turizm Eğitim İnşaat Sanayi ve Ticaret A.Ş, Ankara, ss.5-13, 2020
- V. **Normal Çocuklukta Beslenme ve Beslenme Bozuklukları**  
TÜMER L., İNCİ A., OKUR İ., Kasapkara Ç. S., OLGAC M. A. B.  
Lange - Current Tanı ve Tedavi Pediatri, Prof.Dr. Enver Hasanoglu Prof.Dr. Aysun Bideci Prof.Dr. Elif N. Özmert Prof.Dr. Sevcan A. BAKKALOĞLU EZGÜ, Editör, ema tıp kitapevi, ss.281-308, 2018
- VI. **Mitokondriyal Hastalıklar**  
TÜMER L., İNCİ A.  
Yurdakök Pediatri, Murat Yurdakök, Editör, Güneş Tıp Kitapevi, Ankara, ss.1779-1790, 2017
- VII. **Yoğurt ve Laktoz İntoleransı**  
TÜMER L., OLGAC M. A. B.  
YoğurtLezzetin ve Sağlığın Öyküsü, Sevinç Yücecan, Editör, Matsis Matbaa, İstanbul, ss.107-1114, 2015

## Hakemli Kongre / Sempozyum Bildiri Kitaplarında Yer Alan Yayınlar

- 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., Hırfanoğlu T.  
18th International Child Neurology Congress-ICNC, Cape-Town, Güney Afrika, 6 - 10 Mayıs 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, Türkiye, 25 Ekim 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, Türkiye, 25 Ekim 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, İsrail, 29 Ağustos - 01 Eylül 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, İsrail, 29 Ağustos 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, İsrail, 29 Ağustos 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, İsrail, 29 Ağustos 2023
- VIII. **Pterin Profiling in Serum, Dry Blood Spot and Urine using LC-MS/MS in Patients with Hyperphenylalaninemia**  
Öktem R. M., İnci A., Bayrak H., Demir F., Biberoğlu G., Mavis M. E., Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L.  
Annual Symposium 2023, Jerusalem, Yerushalayim, İsrail, 29 Ağustos 2023
- IX. **An Alternative for Early Detection of Cardiac Involvement in Gaucher Type 1 Disease: Speckle Tracking Echocardiography**  
GÖKALP S., ÜNLÜ S., İNCİ A., OKUR İ., EZGÜ F. S., TÜMER L.  
Annual Symposium SSIEM 2023, İsrail, 29 Ağustos - 01 Eylül 2023
- X. **Metabolik Hastalıklarda EEG Paternleri: Diagnostik Önemi ve Klinik Yararı (PP-222) "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, Türkiye, 17 - 21 Mayıs 2023, cilt.1, ss.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, Türkiye, 03 Ekim 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, Türkiye, 04 Ekim 2022
- XIII. **Retargeting phenylbutyrate, ursodeoxycholic acid, pyrimethamine and betaine for beta-glucocerebrosidaserecovery in gaucher disease fibroblasts resulting from homozygous p.L483P mutation**  
Kılıç A., BİBEROĞLU G., ÖKTEM R. M., İNCİ A., Aydogdu S., Udgu Isik B., IŞIK GÖNÜL İ., OKUR İ., TÜMER L., EZGÜ F. S.  
SSIEM Annual Symposium, Almanya, 30 Ağustos - 02 Eylül 2022, sa.1418955
- 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, Türkiye, 19 Mayıs 2022
- XV. **Kalıtısal metabolik hastalık tanısı ile takıp edilen hastaların solunum sistemi bulguları**  
HOCOĞLU Z. İ., RAMASLI GÜRSOY T., ŞİŞMANLAR EYÜBOĞLU T., ASLAN A. T., TÜMER L.  
Türk Toraks Derneği 24. Yıllık Kongre 2021, Türkiye, 17 Kasım 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, İspanya, 5 - 08 Eylül 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/>, Türkiye, 25 - 27 Kasım 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, Türkiye, 25 - 27 Kasım 2021
- XIX. **İNFAÑTİL TİP POMPE HASTALIĞI ULUSAL KONSENSUS ÇALIŞMASI**  
Aktaşođlu E., İNCİ A., OKUR İ., BİBEROĞLU G., ÖKTEM R. M., EZGÜ F. S., TÜMER L., KILIÇ M., GÜNEŞ S., KAĞNICI M., et al.  
VII. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Türkiye, 25 - 27 Kasım 2021
- 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, Türkiye, 13 - 17 Ekim 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), Türkiye, 19 Mayıs 2021
- XXII. **Triamterene-induced suppression of R227X premature termination codon in Fabry disease**  
DÜNDAR H., UDĞU B., BİBEROĞLU G., İNCİ A., EZGÜ F. S., IŞIK GÖNÜL İ., OKUR İ., TÜMER L.  
16th Annual Research Meeting of the WORLDSymposium(TM), Florida, Amerika Birleşik Devletleri, 10 - 14 Şubat 2020, cilt.129
- XXIII. **Beneficial effects of Modified Atkins Diet in Glycogen Storage Disorder Type IIIa**  
OLGAÇ KILIÇKAYA M. A. B., İNCİ A., OKUR İ., KASAPKARA Ç. S., BİBEROĞLU G., OĞUZ A. D., AKTAŞ E., EZGÜ F. S., TÜMER L.  
SSIEM Annual Symposium 2019, Rotterdam, Hollanda, 3 - 06 Eylül 2019
- XXIV. **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
- 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 Eylül 2019
- XXVI. **Next generation DNA sequencing as an initial diagnostic method for congenital defects of glycosylation**  
EZGÜ F. S., İNCİ A., ÇİFTÇİ B., TÜMER L., OKUR İ., TOPÇU B., HASANOĞLU A.  
SSIEM 2019, 3-6th September, 2019, Rotterdam-The Netherlands, 3 - 06 Eylül 2019
- 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 OF METABOLISM AND NUTRITION CONGRESS 10 - 14 April 2019 Istanbul-Turkey, 10 - 14 Nisan 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, Türkiye, 10 - 14 Nisan 2019
- XXIX. **A Novel Rars2 Mutation in Two Siblings with Microcephaly, Seizures and Liver Involvement**  
EMİNOĞLU F. T., SEVİNÇ 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

- 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 Nisan 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 Nisan 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 Nisan 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 Nisan 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, Türkiye, 10 - 14 Nisan 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 Nisan 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 Nisan 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, Lübnan, 29 Kasım - 02 Aralık 2018
- XXXVIII. **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
- 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 Symposium, İstanbul, Türkiye, 21 - 22 Ekim 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 Eylül 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 Eylül 2018
- XLII. **Respiratory system involvement of mucopolysaccharidosis patients with the evaluation of KL-6, SPA and SPD levels**  
İNCİ A., OKUR İ., YILMAZ-DEMİRTAŞ C., BİBEROĞLU G., aslan A. T., EZGÜ F. S., TÜMER L.

SSIEM, 4 - 07 Eylül 2018

- 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 Eylül 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 Eylül 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, Yunanistan, 9 - 11 Şubat 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 Eylül 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 Eylül 2017
- XLVIII. **Carnitine Acyl Carnitine TranslocaseDeficiency With Severe Hyperammonemiaand Hypoglycemia**  
İNCİ A., OKUR İ., OLGAC M. A. B., AKKUZU E., BİBEROĞLU G., EZGÜ F. S., TÜMER L.  
ICIEM, 5 - 08 Eylül 2017
- 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 Eylül 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 Eylül 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 Eylül 2017
- LII. **Niemann Pick type C diagnostic methods and survey: National Intervention-Free INSPECT registration study protocolpresentation**  
ARDIÇLI D., ÖNENLİ MÜNGAN 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, Brezilya, 5 - 08 Eylül 2017
- LIII. **İnvestigation of LDLR Gene Mutations in Turkish Patients With Familial Hypercholesterolemia**  
OKUR İ., İNCİ A., OLGAC M. A. B., ÇİFTÇİ B., TOPÇU B., TÜMER L., EZGÜ F. S.  
13th International Congress of Inborn Errors of Metabolism - ICIEM 2017, 5 - 08 Eylül 2017, cilt.5
- LIV. **Ciddi hiperammonemi ve hipoglisemi ile giden karnitin-açil translokaz olgusu**  
İNCİ A., OLGAC KILIÇKAYA M. A. B., OKUR İ., AKKUZU E., BİBEROĞLU G., EZGÜ F. S., TÜMER L.  
14. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Muğla, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017
- LV. **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
- LVI. **In vitro translational readthrough by gentamicin and geneticin improves GLA activity in Fabry disease**  
Dünder H., Biberoglu G., Okur İ., Tümer L., Ezgu F. S.  
13th Annual Research Meeting on We're Organizing Research for Lysosomal Diseases (WORLD), California, Amerika Birleşik Devletleri, 13 - 17 Şubat 2017, cilt.120
- 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 Ekim 2016
- LVIII. 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
- LIX. 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
- LX. 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
- LXI. 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
- 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 Ekim 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 Ekim 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 Ekim 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, İrlanda, 19 - 22 Ekim 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 Eylül 2016
- LXVII. 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
- 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 Eylül 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 Eylül 2016
- LXX. Do cytokine levels play a role in pathogenesis of mucopolysaccharidosis patients**  
İNCİ A., TÜMER L., Demirtaş C., KARAOĞLU A., OKUR İ., OLGAC M. A. B., EZGÜ F. S., BİBEROĞLU G.  
SSIEM 2016: Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Rome, Italy, 6 - 09

Eylül 2016

- 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 Eylül 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 Eylül 2016
- LXXIII. **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
- LXXIV. **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
- LXXV. **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
- LXXVI. **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
- LXXVII. **Fabry Patients Subclinical Sol Ventricular Dysfunction Speckle Tracking Echocardiography Evaluation**  
GÖKALP G., OKUR İ., ÜNLÜ S., İNCİ A., EZGÜ F. S., ŞAHİNARSLAN A., TÜMER L.  
V. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Türkiye, 14 - 17 Nisan 2016
- LXXVIII. **Plasma acylcarnitine levels Are there New Inflammatory 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
- 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 Eylül 2015
- LXXX. **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
- 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 Eylül 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 Eylül 2015
- LXXXIII. **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
- LXXXIV. **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., OLGAC M. A. B., KARAOĞLU A., BİBEROĞLU G., TÜMER L., hasanoğlu a.  
SSIEM Annual Symposium, 1 - 04 Eylül 2015

**LXXXV. Dihydroliipoamide dehydrogenase deficiency diagnosed by using new generation sequencing technology**

İNCİ A., TÜMER L., OKUR İ., OLGAC M. A. B., SARI S., çiftçi b., topçu b., EZGÜ F. S.  
SSIEM Annual Symposium, 1 - 04 Eylül 2015

**LXXXVI. 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

**LXXXVII. Sol çenede Lenfatik tutulum ile giden Niemann Pick tip C olgusu**

İNCİ A., OKUR İ., ESENDAĞLI G., OKUR A., OLGAC M. A. B., EZGÜ F. S., TÜMER L.  
XIII.Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Adana, Türkiye, 14 - 18 Nisan 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, Amerika Birleşik Devletleri, 9 - 13 Şubat 2015, cilt.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, İSTANBUL, 5 - 09 Eylül 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, Amerika Birleşik Devletleri, 9 - 13 Şubat 2015, cilt.114

**XCII. PREVALENCE OF FABRY DISEASE AMONG HEMODIALYSIS PATIENTS IN TURKEY**

Okur İ., BİBEROĞLU G., Ezgu F. S., TÜMER L., Hasanoglu A., Bicik Z., Akin Y., Mumcuoglu M., Ecder T.  
50th European-Renal-Association - European-Dialysis-and-Transplant-Association Congress, İstanbul, Türkiye, 18 - 21 Mayıs 2013, cilt.28, ss.321

**XCIII. 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

**XCIV. Three siblings with ext1 CDG**

EZGÜ F. S., KASAPKARA Ç., OKUR İ., KÜÇÜKÇONGAR A., TÜMER L., OKUR A., SARAÇ A., WUYTS W., HUL E. V., HASANOĞLU A.  
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, İsviçre, 30 Ağustos - 02 Eylül 2011

**XCIV. The Co-existence of Satoyoshi Syndrome and Myoadenylate Deaminase Deficiency**

Ezgu F. S., Tümer L., Serdaroğlu A., Hasanoğlu A., Cansu A., Hırfanoğlu T., Dalgıç B.  
SSIEM 42st Annual Symposium,, Paris, Fransa, 6 - 09 Eylül 2005, cilt.28, sa.1, ss.253

## **Desteklenen Projeler**

EZGÜ F. S., OKUR İ., TÜMER L., BİBEROĞLU G., ÖKTEM R. M., BAKKALOĞLU EZGÜ S. A., İNCİ A., ERGİN F. B., İNAL T., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, PMVK geni fonksiyonunun araştırılması ve aynı gen üzerindeki DNA varyantlarının etkilerinin belirlenmesi, 2023 - Devam Ediyor

EZGÜ F. S., İNAL T., TÜMER L., ARHAN E., KILIÇ A., DEMİREL S., ÖKTEM R. M., İNCİ A., SERDAROĞLU E., ERGİN F. B., et al., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, GALNT3 Gen Mutasyonları Sonucu Kaybedilmiş Olan Protein Fonksiyonların

Adeno-Asosiy Virus Aracılı Gen Transferi ile İnvitro Olarak Yeniden Kazandırılması, 2023 - Devam Ediyor

Ezgü F. S., Tümer L., İnci A., Okur İ., Diğer Ülkelerin Sanayi Kuruluşları Tarafından Desteklenmiş Proje, Enzim replasman Tedavisi (ERT) ile terapötik hedeflere ulaşmış Gaucher Tip 3 (GD3) hastalığı olan erişkin ve pediatrik hastalarda venglustatin etkililiğini ve 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., Diğer Ülkelerdeki Özel Organizasyonlar Tarafından Desteklenmiş Proje, Mukopolisakkaridoz Tip IIIB (MPS IIIB, Sanfilippo Sendromu Tip B) Hastalarında İntraserebroventriküler AX 250 Tedavisinin Güvenlilik, Tolere Edilebilirlik ve Etkililiğinin İleri Değerlendirmesi için Bir Faz 3B/4 Açık Etiketli Çok Merkezli Uzatma Çalışması (Proje Kodu: AX250-401) (ClinicalTrials.gov ID NCT05492799)(A Phase 3B/4 Open-Label Multicenter Study Extension Study to Further Evaluate Safety, Tolerability and Efficacy of Intracerebroventricular AX 250 Treatment in Mucopolysaccharidosis Type IIIB (MPS IIIB, Sanfilippo Syndrome Type B) Patients), 2023 - 2027

Ezgü F. S., Tümer L., Okur İ., İnci A., Diğer Ülkelerin Sanayi Kuruluşları Tarafından Desteklenmiş Proje, 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., Diğer Ülkelerin Sanayi Kuruluşları Tarafından Desteklenmiş Proje, Nöronopatik ve Nöronopatik Olmayan Mukopolisakkaridoz Tip II Pediatrik Katılımcılarda DNL310'un İdüksülfaza Karşı Etkililiğini ve Güvenliliğini Belirlemek İçin Çok merkezli, çift-Kör, Randomize Bir Faz 2/3 Çalışma, 2023 - 2027

Ezgü F. S., Tümer L., Okur İ., İnci A., Diğer Ülkelerin Sanayi Kuruluşları Tarafından Desteklenmiş Proje, Osteogenesis Imperfecta'lı gönüllülerde Setrusumab'ın etkililiğini ve güvenliliğini değerlendiren bir faz 2 tek kör doz değerlendirme fazı ile bir faz 3 çift kör plasebo kontrollü fazdan oluşan operasyonel olarak kesintisiz, randomize faz 2/3 çalışma, 2023 - 2026

Ezgü F. S., Tümer L., Okur İ., İnci A., Diğer Ülkelerin Sanayi Kuruluşları Tarafından Desteklenmiş Proje, Uzun zincirli yağ asidi oksidasyon bozukluğu (LC-FAOD) olan pediatrik hastalardaki majör klinik olaylarda çift zincirli orta zincirli trigliseridlerle karşılaştırıldığında triheptanoin'in etkisinin belirlendiği çok merkezli çift kör randomize çalışma, 2023 - 2026

Ezgü F. S., Tümer L., Okur İ., İnci A., Diğer Ülkelerin Sanayi Kuruluşları Tarafından Desteklenmiş Proje, 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., Diğer Ülkelerin Sanayi Kuruluşları Tarafından Desteklenmiş Proje, Tip 1 ve Tip 2a GM1 gangliosidoz hastası pediatrik katılımcıların sisterna magnasına uygulanan tek bir doz PBGM01 dozunun güvenliliğini, tolere edilebilirliğini ve etkililiğini değerlendiren Faz 1/2 açık etiketli, çok merkezli doz değişimli ve doğrulama çalışması (Imagine-1 çalışması), 2022 - 2026

Ezgü F. S., İnci A., Tümer L., Okur İ., Diğer Ülkelerin Sanayi Kuruluşları Tarafından Desteklenmiş Proje, 2000mg/kg Trappsol@Cyclo™ (Hydroxypropyl-B-cyclodextrin) ve Bakım Standardının Plaseboya Göre Güvenliliğini, Tolere Edilebilirliğini ve Etkinliğini Değerlendirmek İçin Faz 3, Çift Kör, Randomize, Plasebo Kontrollü, Paralel Grup, Çok Merkezli Çalışma ve Niemann-Pick Hastalığı Tip C 1 (TransportNPC) Olan Hastalarda Bakım Standardı ( ClinicalTrials.gov Identifier: NCT04860960), 2022 - 2026

Ezgü F. S., Tümer L., Okur İ., İnci A., Diğer Ülkelerin Sanayi Kuruluşları Tarafından Desteklenmiş Proje, Fenilketonüri Hastalarında PTC923 Faz 3 Açık Etiketli Uzatma Çalışması, 2021 - 2026

İnci A., Tümer L., Okur İ., Ezgü F. S., Atalay H. T., Diğer Uluslararası Fon Programları, 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., Diğer Uluslararası Fon Programları, Aromatik L aminoacid dekarboksilaz 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., Diğer Ülkelerin Sanayi Kuruluşları Tarafından Desteklenmiş Proje, Venglustatin geç başlangıçlı GM2 gangliosidoz (Tay-Sachs hastalığı ve Sandhoff hastalığı) ile aynı 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., Diğer Ülkelerdeki Özel Organizasyonlar Tarafından Desteklenmiş Proje, BMN(AX) 250-202–Mukopolisakaridoz Tip IIIB (MPS IIIB, Sanfilipo Sendromu Tip B) hastalarında İntraserebroventriküler AX (BMN) 250'nin uzun süreli güvenliğini ve verimliliğini değerlendirmek için çok merkezli, çok uluslu ek çalışma (Faz 2) (ClinicalTrials.gov Identifier: NCT03784287), 2018 - 2025

İnci A., Ezgü F. S., Okur İ., Tümer L., Diğer Ülkelerin Sanayi Kuruluşları Tarafından Desteklenmiş Proje, 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., EKMEKÇİ ERTEK İ., ÖKTEM R. M., BİBEROĞLU G., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Psikozi kliniğiyle başvuran hastaların kalıtsal metabolik hastalıklar açısından taranması, 2023 - 2024

Ezgü F. S., İnci A., Tümer L., Okur İ., Diğer Ülkelerin Sanayi Kuruluşları Tarafından Desteklenmiş Proje, Gaucher Hastalığı Bulunan gönüllülerde Taligluseraz alfa (kullanımı) için çok merkezli, çok ülkeli pazarlama sonrası aktif gözlem kayıt çalışması, 2019 - 2024

TÜMER L., PEKÇETİN P., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, 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., Diğer Ülkelerin Sanayi Kuruluşları Tarafından Desteklenmiş Proje, MPS II Tedavisinin Etkinliği (HCRU, Klinik Yük ve Sağkalım): Retrospektif çizelge incelemesi (TAK-665-5002), 2022 - 2023

Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L., Şıvgın V., Kurtipek Ö., Soysal Acar A. Ş., İnci A., Arhan E., Diğer Ülkelerden Üniversiteler Tarafından Desteklenmiş Proje, İnfantil ve Juvenil GM1 Gangliosidoz (GM1) Hastalarının Doğal Tarih Çalışması ( ClinicalTrials.gov Identifier: NCT04041102), 2021 - 2023

Ezgü F. S., Tümer L., Okur İ., İnci A., Diğer Ülkelerin Sanayi Kuruluşları Tarafından Desteklenmiş Proje, Osteogenezis İmparfektalı 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., Biberoglu G., TÜBİTAK Projesi, 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., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Gaucher ve Fabry Hastalarında romatolojik ve endokrin bozuklukların değerlendirilmesi, 2021 - 2022

Ezgü F. S., Tümer L., İnci A., Okur İ., Diğer Ülkelerin Sanayi Kuruluşları Tarafından Desteklenmiş Proje, 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., Diğer Ülkelerin Sanayi Kuruluşları Tarafından Desteklenmiş Proje, AT-NIS-001 Fabry hastalığında agalsidaz alfa ve beta ile enzim replasman tedavisi sırasında klinisyenlerin, hastaların ve bakıcıların deneyimlerini tariflemeye yönelik çok ülkeli bir zaman ve hareket çalışması, 2021 - 2022

Özger İlhan S., Ezgü F. S., Okur İ., Tümer L., Diğer Ülkelerdeki Özel Organizasyonlar Tarafından Desteklenmiş Proje, PEDİATRİK MPS IIIA HASTALARDA UZUN SÜRELİ SOBİ003 TEDAVİSİNİN GÜVENLİLİĞİNİ, TOLERABİLİTESİNİ VE ETKİLİLİĞİNİ DEĞERLENDİREN AÇIK, TEK KOLLU, ÇOK MERKEZLİ BİR ÇALIŞMA , 2019 - 2022

Okur İ., Ezgü F. S., İnci A., Tümer L., Diğer Ülkelerin Sanayi Kuruluşları Tarafından Desteklenmiş Proje, Heterozigot Ailesel Hiperkolesterolemi olan Çocuk ve Adolesanlarda Alirokumabın Etkililik ve Güvenliliğinin Değerlendirilmesi, Randomize Çift Kör Plasebo Kontrollü Dönemi Açık Etiketli Dönemin İzlediği Çalışma, 2018 - 2022

Okur İ., Ezgü F. S., Tümer L., İnci A., Şıvgın V., Soysal Acar A. Ş., Kurtipek Ö., Tutar H., Gündüz B., Diğer Ülkelerin Sanayi Kuruluşları Tarafından Desteklenmiş Proje, BMN250-902--Mukopolisakaridoz Tip III B 'ye (MPS IIIB) Yönelik Prospektif doğal öykü çalışması, 2017 - 2022

Ezgü F. S., Tümer L., Okur İ., İnci A., Diğer Ülkelerin Sanayi Kuruluşları Tarafından Desteklenmiş Proje, An Observational, Longitudinal, Prospective, Long-Term Registry Of Patients With Hypophosphatasia (HPP), 2018 - 2019

Ezgü F. S., Tümer L., İnci A., Okur İ., Diğer Ülkelerin Sanayi Kuruluşları Tarafından Desteklenmiş Proje, Hipofosfatazyalı Hastaların Gözlemsel, Boylamsal ve İleriye Dönük, Uzun Süreli Kayıt Çalışması, 2018 - 2019

Ezgü F. S., Okur İ., Tümer L., Diğer Ülkelerin Sanayi Kuruluşları Tarafından Desteklenmiş Proje, 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., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, 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., Diğer Ülkelerin Sanayi Kuruluşları Tarafından Desteklenmiş Proje, 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., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, MOLEKÜLER YADA ENZİMATİK ANALİZ İLE MUKOPOLİSAKKARİDOZ TANISI ALMIŞ OLGULARDA BÖBREK VE ÜRİNER İSTEM TUTULUMUNUN ARAŞTIRILMASI, 2015 - 2016

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

Ezgü F. S., Tümer L., Okur İ., İnci A., Diğer Ülkelerin Sanayi Kuruluşları Tarafından Desteklenmiş Proje, 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., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Tandem Mass Spektrometre İle Kalıtsal Metabolik Hastalıkların Taranması, 2011 - 2014

Ezgü F. S., Tümer L., İnci A., Okur İ., Diğer Ülkelerin Sanayi Kuruluşları Tarafından Desteklenmiş Proje, 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., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Familial hiperkolesterolemili 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 İlişkisini Araştırmak, 2008 - 2011

TÜMER L., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, 0-18 yaş arası çocuklarda A vitamini düzeyinin belirlenmesi; A vitamin düzeyine etki eden faktörlerin değerlendirilmesi, 2009 - 2010

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 - 2009

TÜMER L., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Akut Enfeksiyonu Olan Çocuklarda Okside LDLnin ve Karotis Arter İntima-Media Kalınlığının Ölçülmesi, 2004 - 2006

TÜMER L., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Okul Çağı Çocuklarında Hiperlipidemi Taraması, 2004 - 2006

TÜMER L., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, İnsüline Bağımlı Diabetes Mellituslu Çocuklarda Serbest Yağ Asitleri ile Total, Serbest ve Açıkarnitin Düzeyler, 2003 - 2005

TÜMER L., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Çocukluk çağı Obesitesinde Tümör Nekrozis faktör Plazminojen aktivatör inhibitör-1 ve adiponektin düzeyleri, 2002 - 2004

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

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

## Metrikler

Yayın: 224

Atıf (WoS): 445

Atıf (Scopus): 493

H-İndeks (WoS): 13

H-İndeks (Scopus): 13

## Akademi Dışı Deneyim

