

Doç.Dr. BANU NUR

Kişisel Bilgiler

İş Telefonu: [+90 242 249 6520](tel:+902422496520)

E-posta: banunur@akdeniz.edu.tr

Web: <https://avesis.akdeniz.edu.tr/banunur>

Eğitim Bilgileri

Tıpta Yandal Uzmanlık, Akdeniz Üniversitesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Abd, Pediatrik Genetik Bd, Türkiye 2011 - 2015

Tıpta Uzmanlık, Akdeniz Üniversitesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Abd, Türkiye 2001 - 2007

Lisans, İstanbul Üniversitesi, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Türkiye 1994 - 2000

Yabancı Diller

İngilizce, B2 Orta Üstü

Sertifika, Kurs ve Eğitimler

Sağlık ve Tıp, Mikroarray Kursu, 3. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, 2017

Sağlık ve Tıp, Nöromusküler Hastalıklar Kursu, 52. Türk Pediatri Kongresi, 2016

Sağlık ve Tıp, Genetik Uzmanları İçin Yeni Nesil Dizileme Kursu, 3. Nörometabolik Dismorfoloji Sempozyumu, 2016

Eğitim Yönetimi ve Planlama, Probleme Dayalı Öğrenim Kursu', Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, 2015

Eğitim Yönetimi ve Planlama, İyi Klinik Uygulamaları ve Klinik Araştırmalar Hakkında Temel Eğitim Kursu, Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, 2015

Sağlık ve Tıp, Kalıtsal Metabolik Hastalıklarda Moleküler Analizler Kursu, 13. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, 2015

Sağlık ve Tıp, Ölçme Değerlendirme Yöntemlerinin Güncelleştirilmesi ve Geliştirilmesi Kursu, Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, 2015

Sağlık ve Tıp, Genetikte Temel Kavramlar Kursu, I. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, 2015

Sağlık ve Tıp, 'Pediatrik Genetik/Pediatrik Gastroenteroloji Çalıştay', Antalya., 50. Türk Pediatri Kongresi, 2014

Sağlık ve Tıp, 'Gelişim Kursu', Antalya., 4. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, 2014

Sağlık ve Tıp, 'Biyostatistik Kursu', Antalya., Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, 2014

Bilişim, 'Endnote X3 Kursu', Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, 2014

Sağlık ve Tıp, 'Nadir Kalıtsal Hastalıklarda Genetik Analiz Yaklaşımları ve Genetik Veri Tabanları Kursu', Bursa., 10. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, 2012

Sağlık ve Tıp, 'Bilgilendirme ve Eğitim Semineri', Akdeniz Üniversitesi'nde TÜBİTAK tarafından düzenlenen, 2012

Sağlık ve Tıp, 'Çocuk Yoğun Bakım Kursu', Antalya., 55. Türkiye Milli Pediatri Kongresi, 2011

Sağlık ve Tıp, 'Çocuklarda İleri Yaşam Desteği Uygulayıcı Eğitimi Kursu', Antalya., Sağlık Bakanlığı, 2011

Eğitim Yönetimi ve Planlama, 'Toplum Önünde Söz Söyleme Kursu', Antalya., Antalya Tabip Odası, 2011

Sağlık ve Tıp, 'Sağlık, Turizm ve Kültür Eğitimi Kursu', Antalya., Türk Tabipleri Birliği ve Kültür ve Turizm Bakanlığı, 2010

Sağlık ve Tıp, 'Neonatal Resüsitasyon Kursu', Şanlıurfa., Sağlık Bakanlığı, 2008

Sağlık ve Tıp, 'Anne Sütünün Desteklenmesi Bebek Dostu Sağlık Kuruluşları Kursu', Antalya., Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, 2007

Sağlık ve Tıp, Gelişimsel Kalça Displazisinde Tanı, Koruma ve Önleme Yöntemleri Kursu', Antalya., Akdeniz Üniversitesi

Tıp Fakültesi, 2005

Sağlık ve Tıp, 'Çocuklarda İleri Yaşam Desteği Kursu', Antalya, Pediatri Asistanları Derneği, 2003

Sağlık ve Tıp, 'Araştırma Eğitimi Kursu', Antalya., Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, 2003

Sağlık ve Tıp, Hekimin Mesleki İlişkileri, Hukuki Sorunlulukları ve Tıbbi Etik Kursu', Antalya., Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, 2002

Sağlık ve Tıp, Acil Tıp Eğitimi Kursu, Antalya., Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, 2002

Yaptığı Tezler

Tıpta Uzmanlık, "Febril Konvülsiyon Geçiren Hastalarda IL-1 β (-511) ve IL-10 (-1082) Gen Polimorfizmlerinin, Periferik Kanda IL-1 β ve IL-10 Salınımına ve Hastalığın Oluşumuna Etkisi", Akdeniz Üniversitesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Abd, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Abd, 2007

Araştırma Alanları

Tıp, Sağlık Bilimleri, Dahili Tıp Bilimleri, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Pediatrik Genetik ve Teratoloji

Akademik Unvanlar / Görevler

Doç.Dr., Akdeniz Üniversitesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Abd, 2017 - Devam Ediyor

Yrd.Doç.Dr., Akdeniz Üniversitesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Abd, 2015 - 2017

Uzman, Akdeniz Üniversitesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Abd, Pediatrik Genetik Bd, 2011 - 2015

Araştırma Görevlisi, Akdeniz Üniversitesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Abd, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Abd, 2001 - 2007

Akademik İdari Deneyim

Akdeniz Üniversitesi, Klinik Araştırmalar Etik Kurulu, 2016 - Devam Ediyor

Akdeniz Üniversitesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Abd, 2015 - Devam Ediyor

Verdiği Dersler

Çocuk Sağlığı ve Hastalıklarında anamnez alma, Lisans, 2017 - 2018

Pediatri Pratiğinde Genetik Tanı Yöntemleri, Lisans, 2017 - 2018

Probleme Dayalı Öğretim, Dönem II, 4. PDÖ, Lisans, 2015-2016, Lisans, 2015 - 2016

Probleme Dayalı Öğretim, Dönem II, 2. PDÖ, Lisans, 2016-2017, Lisans, 2016 - 2017

Makale Saati Dersi, Lisans, 2016 - 2017

Yönetilen Tezler

NUR B., Osteogenezis İmpperfektalı Hastalarda Serum miRNA (miR-26a, miR-29a, miR-133a) Ekspresyon Düzeylerinin Değerlendirilmesi, Tıpta Uzmanlık, L.Öz(Öğrenci), 2016

Jüri Üyelikleri

Tez Savunma (Tıpta Uzmanlık), Tıpta Uzmanlık Tez Jürisi, Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kasım, 2017
Akademik Personel Sınavı, Tıpta Uzmanlık Sınav Jürisi, Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kasım, 2016
Akademik Personel Sınavı, Tıpta Uzmanlık Sınav Jürisi, Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, Haziran, 2015

SCI, SSCI ve AHCI İndekslerine Giren Dergilerde Yayınlanan Makaleler

- I. **Novel Gene Variants Associated with Primary Ciliary Dyskinesia**
Eksi D. D. , YILMAZ E., BAŞARAN A. E. , ERDURAN G., NUR B., MIHÇI E., KARADAĞ B. T. , BİNGÖL A., ALPER Ö.
INDIAN JOURNAL OF PEDIATRICS, 2022 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- II. **Clinical and molecular evaluation of MEFV gene variants in the Turkish population: a study by the National Genetics Consortium**
Dündar M., Fahrioglu U., Yildiz S. H. , Bakir-Gungor B., Temel Ş. G. , Akin H., Artan S., Cora T., Şahin F. İ. , Dursun A., et al.
FUNCTIONAL & INTEGRATIVE GENOMICS, 2022 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- III. **Skeletal and molecular findings in 51 Cleidocranial dysplasia patients from Turkey**
Berkay E. G. , Elkanova L., Kalayci T., ULUDAĞ ALKAYA D., Altunoglu U., Cefle K., Mihci E., NUR B., Tasdelen E., Bayramoglu Z., et al.
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, cilt.185, sa.8, ss.2488-2495, 2021 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- IV. **Coexistence of a Homozygous Chromosome 4q35.2 Deletion and Hidden IQSEC2 Pathogenic Variant in a Child with Intellectual Disability**
KARAMAN MERCAN T., ALTIOK CLARK Ö., Erkal O., NUR B., MIHÇI E., Karaman B., ŞENOL A. U. , Berker Karauzum S.
CYTOGENETIC AND GENOME RESEARCH, cilt.161, sa.3-4, ss.153-159, 2021 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- V. **Further defining the clinical and molecular spectrum of acromesomelic dysplasia type maroteaux: a Turkish tertiary center experience**
ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜREL DEMİR G., TAŞKIRAN Z. E. , ARSLAN U. E. , NUR B., MIHÇI E., HALİLOĞLU M., ALANAY Y., ÜTİNE G. E. , BODUROĞLU O. K.
JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.66, sa.6, ss.585-596, 2021 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- VI. **Biallelic variants in KYN1 cause a multisystemic syndrome with hand hyperphalangism**
Ehmke N., Cusmano-Ozog K., Koenig R., Holtgrewee M., NUR B., MIHÇI E., Babcock H., Gonzaga-Jauregui C., Overton J. D. , Xiao J., et al.
BONE, cilt.133, 2020 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- VII. **A clinical scoring system for congenital contractural arachnodactyly**
Meerschaut I., De Coninck S., Steyaert W., Barnicoat A., Bayat A., Benedicenti F., Berland S., Blair E. M. , Breckpot J., De Burca A., et al.
GENETICS IN MEDICINE, cilt.22, sa.1, ss.124-131, 2020 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- VIII. **Coronal craniosynostosis due to TCF12 mutations in patients from Turkey**
Yilmaz E., MIHÇI E., NUR B., Alper O. M.
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, cilt.179, sa.11, ss.2241-2245, 2019 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- IX. **Recent Advances in Craniosynostosis**
Yilmaz E., MIHÇI E., NUR B., Alper O. M. , Tacoy S.
PEDIATRIC NEUROLOGY, cilt.99, ss.7-15, 2019 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- X. **Renal complications of lipodystrophy: A closer look at the natural history of kidney disease**
AKINCI B., ÜNLÜ Ş. M. , Celik A., YILDIRIM ŞİMŞİR İ., ŞEN S., NUR B., Keskin F. E. , Saydam B. O. , Ozdemir N. K. , ŞARER YÜREKLİ B. P. , et al.
CLINICAL ENDOCRINOLOGY, cilt.89, sa.1, ss.65-75, 2018 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XI. **Mongolian spots combined with halo-like disappearance surrounding café au lait spots.**
TEMEL A., BAŞSÖRGÜN C. İ. , NUR B., ALPSOY E.

- Indian journal of dermatology, venereology and leprology, cilt.84, sa.4, ss.474-477, 2018 (SCI Expanded İndekslerine Giren Dergi)
- XII. **Mongolian Spots combined with halo-like disappearance surrounding cafe au lait spots**
BİLGİÇ TEMEL A., BAŞSORGUN C. İ. , NUR B., ALPSOY E.
INDIAN JOURNAL OF DERMATOLOGY VENEREOLOGY & LEPROLOGY, cilt.1, ss.1-3, 2018 (SCI Expanded İndekslerine Giren Dergi)
- XIII. **Early postoperative follow-up after craniosynostosis surgery**
Ongun E. A. , DURSUN O., KAZAN M. S. , NUR B., MIHÇI E.
TURKISH JOURNAL OF MEDICAL SCIENCES, cilt.48, sa.3, ss.584-592, 2018 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XIV. **Clinical spectra of neuromuscular manifestations in patients with lipodystrophy: A multicenter study**
Akinci G., Topaloglu H., DEMİR T., ERŞEN DANYELİ A., TALİM B., Keskin F. E. , Kadioglu P., Talip E., ALTAY C., YAYLALI G. F. , et al.
NEUROMUSCULAR DISORDERS, cilt.27, sa.10, ss.923-930, 2017 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XV. **A de novo ins(21;13) and two interstitial deletions in 13q in a boy with multiple congenital anomalies**
ALTIOK CLARK Ö., Cetin G. O. , NUR B., TOYLU A., KARAÜZÜM S., MIHÇI E.
MOLECULAR CYTOGENETICS, cilt.10, 2017 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XVI. **Bone mineral density in patients with mucopolysaccharidosis type III**
NUR B., Nur H., Mihçil E.
JOURNAL OF BONE AND MINERAL METABOLISM, cilt.35, sa.3, ss.338-343, 2017 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XVII. **Natural History of Congenital Generalized Lipodystrophy: A Nationwide Study From Turkey**
Akinci B., Onay H., DEMİR T., ÖZEN S., Kayserili H., AKINCI G., Nur B., TÜYSÜZ B., OZBEK M. N. , Gungor A., et al.
JOURNAL OF CLINICAL ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.101, sa.7, ss.2759-2767, 2016 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XVIII. **THE CLINICAL SPECTRUM OF A RARE CHROMOSOMAL ABNORMALITY: ISOCHROMOSOME 18p**
NUR B., Clark O. A. , Cetin Z., TOYLU A., KARAÜZÜM S., MIHÇI E.
GENETIC COUNSELING, cilt.27, sa.2, ss.223-231, 2016 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XIX. **MUCOLIPIDOSIS II INFANTS PRESENTING WITH SKELETAL DEFORMITIES MIMICKING RICKETS AND A NEW MUTATION IN GNPTAB GENE**
NUR B., ERDOGAN Y., CUREK Y., AKCAKUS M., OYGÜR N., BIRCAN I., MIHÇI E.
GENETIC COUNSELING, cilt.27, sa.3, ss.373-380, 2016 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XX. **A MOLECULARLY CHARACTERIZED INTERSTITIAL DELETION ENCOMPASSING THE 11Q14.1-Q23.3 REGION IN A CASE WITH MULTIPLE CONGENITAL ABNORMALITIES**
Cetin Z., ALTIOK CLARK Ö., YAKUT UZUNER S., NUR B., MIHÇI E., KARAÜZÜM S.
GENETIC COUNSELING, cilt.27, sa.1, ss.51-66, 2016 (SCI Expanded İndekslerine Giren Dergi)
- XXI. **Comprehensive dental management in a Hallermann-Streiff syndrome patient with unusual radiographic appearance of teeth**
GÜNGÖR Ö., NUR B., Yalcin H., KARAYILMAZ H., Mihçil E.
NIGERIAN JOURNAL OF CLINICAL PRACTICE, cilt.18, sa.4, ss.559-562, 2015 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXII. **Chanarin-Dorfman syndrome: Genotype-Phenotype Correlation**
Nur B., Gencpinar P., YÜZBAŞIOĞLU A., Emre S. D. , MIHÇI E.
EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.58, sa.4, ss.238-242, 2015 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXIII. **22q11.2 SYNDROME DUE TO MATERNAL TRANSLOCATION t(18;22) (p11.2;q11.2)**
NUR B., CETIN Z., CLARK O. A. , MIHÇI E., OYGÜR N., KARAÜZÜM S.
GENETIC COUNSELING, cilt.26, sa.1, ss.67-75, 2015 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXIV. **Bilateral congenital cataracts in an infant with Klinefelter syndrome**
Nur B., AltioK-Clark O., İLHAN H. D. , Sayar E., Yucel I., MIHÇI E.
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.56, sa.5, ss.546-550, 2014 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXV. **Infantile Galactosialidosis Presenting With Steroid Resistant Nephrotic Syndrome**
AKSOY G. K. , NUR B., KOYUN M., MIHÇI E., AKMAN S.
PEDIATRIC NEPHROLOGY, cilt.29, sa.9, ss.1737-1738, 2014 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

- XXVI. **Clinicogenetic Study of Turkish Patients With Syndromic Craniosynostosis and Literature Review**
NUR B., Pehlivanoglu S., MIHÇI E., CALISKAN M., DEMİR D., Alper O. M. , Kayserili H., LULECI G.
PEDIATRIC NEUROLOGY, cilt.50, sa.5, ss.482-490, 2014 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXVII. **Prenatal diagnosis of isolated ventriculomegaly as a second trimester manifestation of de novo terminal 6q25 deletion.**
Cetin Z., Sanhal C. Y. , Nur B., Toru H. S. , Yakut Uzuner S.
GENETIC COUNSELING, cilt.24, ss.427-429, 2013 (SCI Expanded İndekslerine Giren Dergi)
- XXVIII. **The association of Klinefelter syndrome and multiple pterygium syndrome: an unusual presentation**
Nur B., ALTIOK-CLARK O., TOYLU A., LULECI G., MIHÇI E.
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.55, sa.5, ss.559-563, 2013 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXIX. **Vertigo in Childhood: Evaluation of Clinical and Laboratory Findings**
Erdoğan E., Nur B., Dundar N. O.
TURKIYE KLINIKLERI TIP BİLİMLERİ DERGİSİ, cilt.32, sa.6, ss.1601-1606, 2012 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXX. **Single Nucleotide Polymorphism and Production of IL-1 beta and IL-10 Cytokines in Febrile Seizures**
NUR B., SAHINTURK D., COŞKUN M., DUMAN Ö., YAVUZER U., HASPOLAT Ş.
NEUROPEDIATRICS, cilt.43, sa.4, ss.194-200, 2012 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXXI. **Iatrogenic Cushing syndrome secondary to topical steroids: report of two cases**
Bircan I., Nur B., Karaguzel G., Uslu A., Turkkahraman D., Akcurin S.
HORMONE RESEARCH, cilt.65, ss.116, 2006 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

Diğer Dergilerde Yayınlanan Makaleler

- I. **Poland Syndrome in Childhood: Evaluation of the Clinical Findings**
Nur B., IBISOGLU Z., MIHÇI E.
JOURNAL OF PEDIATRIC RESEARCH, cilt.3, sa.1, ss.30-34, 2016 (ESCI İndekslerine Giren Dergi)
- II. **Oral manifestations of a patient with cri du chat (5p-) syndrome**
Köylüoğlu Z. İ. , Yıldız E., NUR B., MIHÇI E., ALTIOK CLARK Ö.
Journal of Pediatric Dentistry, cilt.3, sa.3, ss.67-70, 2015 (Hakemli Üniversite Dergisi)
- III. **Oral manifestations of a patient with Cri du Chat Syndrome**
PIŞKİNÖZ Z. İ. , Yıldız E., NUR B., MIHÇI E., ALTIOK CLARK Ö.
Journal Of Pediatric Dentistry, cilt.3, ss.67-70, 2015 (ESCI İndekslerine Giren Dergi)
- IV. **Clinical Expression of Primary Ciliary Dyskinesia in Monozygotic Twins: Case Report. 2013;**
21(1):13-17.
NUR B.
Türkiye Klinikleri J Case Rep, cilt.21, ss.13-17, 2013 (Diğer Kurumların Hakemli Dergileri)
- V. **Kortikal Displaziler**
NUR B.
Türkiye Klinikleri Pediatrik Bilimler Nörogenetik Özel Sayısı, cilt.4, ss.32-38, 2013 (Diğer Kurumların Hakemli Dergileri)
- VI. **Majör Kromozoma bozukluklar ve konjenital kalp hastalıkları**
MIHÇI E., NUR B.
Türkiye Klinikleri Journal of Pediatr Science, cilt.9, sa.3, ss.12-15, 2013 (Diğer Kurumların Hakemli Dergileri)
- VII. **Major kromozomal bozukluklar ve konjenital kalp hastalıkları. Konjenital Kalp Hastalıkları ve Genetik Özel Sayısı**
NUR B.
Türkiye Klinikleri Pediatrik Bilimler, cilt.9, ss.12-15, 2013 (Diğer Kurumların Hakemli Dergileri)
- VIII. **Dokuz aya kadar yaşayan Meckel Gruber Sendromlu bir olgu**
NUR B.
Türkiye Klinikleri J Pediatr, cilt.17, ss.55-58, 2008 (Diğer Kurumların Hakemli Dergileri)
- IX. **Dokuz aya kadar yaşayan Meckel Gruber sendromlu bir olgu**

NUR B., MIHÇI E., KOYUN M., DUMAN Ö., TAÇOY Ş.

TÜRKİYE KLİNİKLERİ J Pediatr, sa.17, ss.55-58, 2008 (Diğer Kurumların Hakemli Dergileri)

X. **Dokuz Aya Kadar Yaşayan Meckel Gruber Sendromlu Bir Olgu**

NUR B., MIHÇI E., KOYUN M., DUMAN Ö., TAÇOY Ş.

Türkiye Klinikleri Journal Pediatri, cilt.17, sa.1, ss.55-58, 2008 (Diğer Kurumların Hakemli Dergileri)

XI. **Topikal steroid kullanımına bağlı gelişen iatrojenik Cushing sendromu: İki vakanın takdimi**

NUR B.

ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI DERGİSİ, cilt.50, ss.125-128, 2007 (Diğer Kurumların Hakemli Dergileri)

Kitap & Kitap Bölümleri

I. **Çoklu Konjenital Anomali Sendromları**

MIHÇI E., NUR B.

PEDİATRİ (Yurdakök), Yurdakök M., Editör, Güneş Tıp Kitabevi, Ankara, ss.2003-2017, 2017

Hakemli Kongre / Sempozyum Bildiri Kitaplarında Yer Alan Yayınlar

I. **Paternal Uniparental Dizomiyle Ortaya Çıkan Angelman Sendromlu Olgu**

KARAMAN MERCAN T., ALTIOK CLARK Ö., TOYLU A., NUR B., MIHÇI E., KARAÜZÜM S.

XVII. TIBBİ BİYOLOJİ ve GENETİK KONGRESİ, Türkiye, 28 - 31 Ekim 2021, cilt.52, ss.328-329

II. **"Kraniosinotiz cerrahisi sonrası çocuk yoğun bakıma alınan hastaların erken dönem postoperatif takibi"**

ONGUN E. A. , DURSUN O., KAZAN M. S. , NUR B., MIHÇI E.

XIII. Çocuk Acil Tıp ve Yoğun Bakım Kongresi, İzmir, Türkiye, ss.139

III. **Tromboemboli nedeni ile başvuran geç tanı alan homosistinürlü bir olgu",**

DURSUN O., Satılmış A., NUR B.

III. Ulusal Çocuk Acil Tıp ve Yoğun Bakım Kongresi, İstanbul, Türkiye, ss.418

IV. **"Neonatal tip multiple sülfataz eksikliği olgusu"**

NUR B., MIHÇI E., Pepe S., Biberoğlu G., Ezgü F. S. , Öztekin O., DURSUN O.

2. Nörometabolik Dismorfoloji Sempozyumu, İstanbul, Türkiye

V. **"Kraniosinotiz cerrahisi sonrası çocuk yoğun bakıma alınan hastaların erken dönem postoperatif takibi"**

ONGUN E. A. , DURSUN O., KAZAN M. S. , NUR B., MIHÇI E.

XIII. Çocuk Acil Tıp ve Yoğun Bakım Kongresi, İzmir, Türkiye, ss.139

VI. **Nekrotizan Pnömoni ile tanı alan Kronik Granülomatöz Hastalıklı bir olgu sunumu**

NUR B.

XIV.Ulusal Allerji ve Klinik İmmunoloji Kongresi, Antalya, Türkiye, ss.107

VII. **Nonketotik hiperglisinemi: İki olgu sunumu**

NUR B.

55. Türkiye Milli Pediatri Kongresi, Antalya, Türkiye, ss.249

VIII. **Klinefelter Sendromu ve Konjenital Katarakt Birlikteliği**

NUR B.

10. Tıbbi Genetik Kongresi, Bursa, Türkiye, ss.253

IX. **The diagnosis and the clinical features of a rare disease; Alpha-mannosidosis.**

NUR B.

European Society of Human Genetics (ESHG) Conference, Almanya, ss.13

X. **CMV ve Herpes virus enfeksiyonları ile tanı alan ve İnterferon-? tedavisi uygulanan bir Hiperimmunglobulin E Sendromu olgusu.**

NUR B.

- XIV. Ulusal Allerji ve Klinik İmmunoloji Kongresi, Antalya, Türkiye, ss.106
- XI. **Öğrenme Güçlüğü ve Hiperaktivite bozukluğu ile gelen olguda 10q23 bölgesinde frajilite.**
NUR B.
1. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, İzmir, Türkiye, ss.74
- XII. **Poland Sendromlu Hastalarımızın Klinik Bulguları.**
NUR B.
Türk Pediatri Kongresi, Antalya, Türkiye, ss.83
- XIII. **Hallermann-Streiff sendromu: Olgu sunumu.**
NUR B.
Türk Pedodonti Derneği Kongresi, Antalya, Türkiye, ss.116
- XIV. **Coeliac disease in Williams syndrome.**
NUR B.
European Society of Human Genetics (ESHG) Conference,, İtalya, ss.150
- XV. **Çocukluk çağında vertigo**
NUR B.
55. Türkiye Milli Pediatri Kongresi, Antalya, Türkiye, ss.140
- XVI. **Mesomelic dysplasia mimicking Roberts Syndrome.**
NUR B.
26th European Congress of Pathology, Birleşik Krallık, ss.38
- XVII. **Tromboemboli nedeniyle başvuran ve geç tanı alan Homosistinürlü bir olgu**
NUR B.
III. Ulusal Çocuk Acil Tıp ve Yoğun Bakım Kongresi, İstanbul, Türkiye, ss.61
- XVIII. **Mukopolisakkaridoz tip IIIC ve ağır osteoporoz birlikteliği: Olgu sunumu**
NUR B.
III. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Depo Hastalıkları Kongresi, Antalya, Türkiye, ss.40
- XIX. **Infantile galactosialidosis presenting with steroid resistant nephrotic syndrome.**
NUR B.
European Society for Paediatric Nephrology (ESPN) Meeting, Portekiz, ss.1737
- XX. **Boy Kısaldığı nedeniyle başvuran ve Piknodizostozis tanısı alan bir olguda CTSK genindeki yeni mutasyonun tanımlanması**
NUR B.
1. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, İzmir, Türkiye, ss.59
- XXI. **Final diagnosis in children with subclinical hypothyroidism, preliminary results**
NUR B.
European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE) Conference,, Hollanda, ss.707
- XXII. **Çölyak hastalığı nedeniyle tanı alan Williams sendromu.**
NUR B.
9. Ulusal Çocuk Gastroenteroloji Hepatoloji ve Beslenme Kongresi, Antalya, Türkiye, ss.32
- XXIII. **Konjenital primer hipomagnezemili bir olgunun yüksek doz oral magnezyum ile başarılı tedavisi**
NUR B.
XXXXII. Türk Pediatri Kongresi, Antalya, Türkiye, ss.58
- XXIV. **İntestinal psödoobstrüksiyonun nadir bir nedeni: Mitokondriyal nörogastrointestinal ensefalomiyopati.**
NUR B.
9. Ulusal Çocuk Gastroenteroloji Hepatoloji ve Beslenme Kongresi, Antalya, Türkiye, ss.59
- XXV. **Galaktosiyalidoz Tanısı Alan Bir Olguda Steroid Dirençli Nefrotik Sendrom.**
NUR B.
IV. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Depo hastalıkları kongresi, Antalya, Türkiye, ss.78
- XXVI. **Belirgin Bir Fenotipe Neden Olmayan 4q35.1-4q35.2 Delesyonuna Sahip Bir Aile Sunumu.**
NUR B.
11. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İstanbul, Türkiye, ss.114

- XXVII. **Nadir Kromozomal bir bozukluk: İzokromozom 18p'li Beş Olgu Sunumu**
NUR B.
1. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, İzmir, Türkiye, ss.79
- XXVIII. **Yenidoğan döneminde kuşku genital yapı ile başvuran bir Klinefelter Sendromu olgusu. , p130, Bursa, 2014**
NUR B.
18. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Kongresi, Bursa, Türkiye, ss.130
- XXIX. **Yenidoğanda spontan bakteriyel peritonit:Olgu sunumu.**
NUR B.
55. Türkiye Milli Pediatri Kongresi, Antalya, Türkiye, ss.250
- XXX. **18p Monozomisine Eşlik Eden 22q11.2 Mikrodelesyonuna Sahip Bir Yenidoğan Olgu Sunumu.**
NUR B.
1. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, İzmir, Türkiye, ss.70
- XXXI. **Topikal steroid kullanımına bağlı gelişen iatrojenik Cushing sendromu: İki vakanın sunumu.**
NUR B.
XXXXII. Türk Pediatri Kongresi, Antalya, Türkiye, ss.55
- XXXII. **Febril nöbetlerde İnterlökin -1beta (-511) ve İnterlökin 10 (-1082) gen polimorfizmlerinin İnterlökin -1beta ve İnterlökin 10 sekresyonlarına etkileri**
NUR B.
X. Ulusal Çocuk Nöroloji Kongresi, Trabzon, Türkiye, ss.112
- XXXIII. **Nadir Bir Olgu:Bruck Sendromu**
NUR B.
18. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Kongresi, Bursa, Türkiye, ss.131
- XXXIV. **Kraniyosinostozisli hastalarda FGFR2 genotip-fenotip ilişkisi**
NUR B.
1. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, İzmir, Türkiye, ss.27
- XXXV. **Muir-Torre sendromu: Olgu Sunumu**
NUR B.
7. Ege Dermatoloji Günleri, İzmir, Türkiye, ss.55
- XXXVI. **Dengeli olduğu düşünülen kromozom aberasyonları ve Klinik Bulguları Bulunan Olgularda Kırık Noktalarının Array-CGH yöntemi ile incelenmesi**
NUR B.
11. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İstanbul, Türkiye, ss.93
- XXXVII. **Kabuki Sendromu tanısıyla izlenen yirmi-iki hastanın fenotipik ve klinik bulguları**
NUR B.
1. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, İzmir, Türkiye, ss.73
- XXXVIII. **Neonatal Tip Multiple Sülfataz Eksikliği Olgusu**
NUR B.
2. Nörometabolik Dismorfoloji Sempozyumu, İstanbul, Türkiye, ss.31
- XXXIX. **Erken sentromerik ayrılma ve ESCO2 mutasyonu saptanan Roberts Sendromlu bir olgu.**
NUR B.
1. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, İzmir, Türkiye, ss.77
- XL. **Mucopolipidosis II presenting with rickets-like features in a newborn.**
NUR B.
European Society of Human Genetics (ESHG) Conference, İtalya, ss.15
- XLI. **Hipohidrotik Ektodermal Displazili Hastaların Klinik Bulgularının Değerlendirilmesi**
NUR B.
58. Türkiye Milli Pediatri Kongresi, Antalya, Türkiye, ss.104
- XLII. **Nonphotosensitive trichothiodystrophy: a report of two male sibs**
NUR B.
7th World Congress for Hair Research, Journal of Investigative Dermatology, Birleşik Krallık, ss.140

- XLIII. Ailesel Williams-Beuren Sendromu ve Endokrin Sorunları**
NUR B.
16. Ulusal Pediatrik Endokrin ve Diyabet Kongresi, Samsun, Türkiye, ss.158
- XLIV. Prenatal Diagnostic Approach to Fetal Skeletal Dysplasia**
NUR B.
25th European Congress of Pathology, Portekiz, ss.10
- XLV. A de novo mutation in the SETBP1 leading to Schinzel-Giedion syndrome and juvenile myelocytic leukemia. ,**
NUR B.
European Society of Human Genetics (ESHG) Conference, Almanya, ss.226
- XLVI. Kabuki Syndrome: Clinical features of twenty-two patients.**
NUR B.
American Collage of Medical Genetics (ACMG) Annual Clinical Genetics Meeting, Amerika Birleşik Devletleri, ss.154
- XLVII. Clinical Features in 17 patients with Mucopolysaccharidosis.**
NUR B.
European Society of Human Genetics (ESHG) Conference, Almanya, ss.34
- XLVIII. Iatrogenic Cushing Syndrome secondary to topical steroids: report of two cases. , Horm Res 65 (suppl 4): p01-403, , Netherlands, 2006.**
NUR B.
XXXXV. European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE) Conference, Hollanda, ss.403
- XLIX. KYNURENINASE DEFICIENCY CAUSES CATEL-MANZKE-LIKE SYNDROME**
Ehmke N., Cusmano-Ozog K., Koenig R., Holtgrewe M., NUR B., MIHÇI E., Babcock H., Gonzaga-Jauregui C., Overton J. D. , El Choubassi N., et al.
41st Annual Meeting of the Society-for-Inherited-Metabolic-Disorders (SIMD), Washington, Amerika Birleşik Devletleri, 6 - 09 Nisan 2019, cilt.126, ss.298-299
- L. Homozygous terminal deletion on 4q35.2 in a child with developmental disability and healthy parents with heterozygous deletion in the same region**
KARAMAN MERCAN T., ALTIOK CLARK Ö., NUR B., MIHÇI E., KARAÜZÜM S.
Erciyes Tıp Genetik Günleri, Kayseri, Türkiye, 21 - 23 Şubat 2019
- LI. HEDEFLİ EKZOM DİZİLEME: NON SENDROMİK KRANIYOSİNOSTOZ İLE İLİŞKİLİ TCF12 VE AXIN2 GENLERİNDE İKİ YENİ MUTASYON**
YILMAZ E., MIHÇI E., NUR B., ALPER Ö.
13. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Antalya, Türkiye, 7 - 11 Kasım 2018, ss.60-61
- LII. Osteogenesis Imperfektalı Hastalarda Serum Mirna (MİR-26a, MİR-29a, MİR-133a) Ekspresyon Düzeylerinin Değerlendirilmesi**
Öz L., NUR B., TOYLU A., NUR A. H. , MIHÇI E.
Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Antalya, Türkiye, 7 - 11 Kasım 2018, ss.331-332
- LIII. Three novel hearing loss genes reveal previously unrecognized roles of their protein products in the perception of sound.**
BADEMCI G., Lİ C., OLEG d., ABAD C., VONA B., MAROOFİAN R., SUBAŞIOĞLU A., MIHÇI E., ALPER Ö., NUR B., et al.
ASHG, sandiego, Amerika Birleşik Devletleri, 16 - 20 Ekim 2018
- LIV. Evaluation of Serum miRNA (mir-26a, mir-29a, mir-133a) Expression Levels in Patients with Osteogenesis Imperfecta**
ÖZ L., NUR B., TOYLU A., ÇELMELİ G., NUR A. H. , MIHÇI E.
ESHG2018, 16 - 19 Haziran 2018
- LV. Targeted exome sequencing analysis in Turkish non-syndromic craniosynostosis patients**
YILMAZ E., NUR B., MIHÇI E., ALPER Ö.
European Human Genetics Conference, Milan, İtalya, 16 - 19 Haziran 2018
- LVI. Distribution of the Common TERT and TP53 Variants in Down Syndrome Children**
TOYLU A., NUR B., ALTIOK CLARK Ö., MIHÇI E.
ESHG2018, 16 - 19 Haziran 2018

- LVII. **Comparison of microRNA profiles in infants born with and without assisted reproduction technique**
Gözüm B., TOYLU A., NUR B., SAKINCI M., Özekinci M., ALTIOK CLARK Ö., MIHÇI E.
ESHG2018, 16 - 19 Haziran 2018
- LVIII. **A de novo ins(21;13) and two interstitial deletions in 13q in a boy with multiple congenital anomalies**
NUR B.
11th European Cytogenetics Conference, Haziran 1-7, 2017, Molecular Cytogenetics 2017, 10(Suppl 1):20,
Floransa, İtalya, 01 Haziran 2018 - 07 Nisan 2017, ss.20
- LIX. **Evaluations of cranio-facial and dental manifestations of ten Turkish patients with Kabuki Syndrome**
GÜNGÖR Ö., NUR B., Güngör A. Y. , MIHÇI E., KARAYILMAZ H.
8th International Congress of mediterranean Societies of Pediatric Dentistry, İstanbul, Türkiye, 13 - 15 Kasım 2017,
ss.107
- LX. **Osteogenesis İmperfekta hastalarında dental yaklaşım: 3 olgu**
GÜNGÖR Ö., TEMİZ K., YAĞMUR B., ÇİFTÇİ Z. Z. , NUR B., KARAYILMAZ H.
Türk Pedodonti Derneği 24.Bilimsel Kongresi, Antalya, Türkiye, 19 - 22 Ekim 2017, ss.308-309
- LXI. **Osteogenesis İmperfekta hastalarında dental yaklaşım: 3 olgu**
GÜNGÖR Ö., TEMİZ K., YAĞMUR B., ÇİFTÇİ Z. Z. , NUR B., KARAYILMAZ H.
Türk Pedodonti Derneği 24.Bilimsel Kongresi, Antalya, Türkiye, 19 - 22 Ekim 2017, ss.308-309
- LXII. **Osteogenesis İmperfekta hastalarında dental yaklaşım: 3 olgu**
GÜNGÖR Ö., TEMİZ K., YAĞMUR B., ÇİFTÇİ Z. Z. , NUR B., KARAYILMAZ H.
Türk Pedodonti Derneği 24.Bilimsel Kongresi, Antalya, Türkiye, 19 - 22 Ekim 2017, ss.308-309
- LXIII. **Osteogenesis İmperfekta hastalarında dental yaklaşım: 3 olgu**
GÜNGÖR Ö., TEMİZ K., YAĞMUR B., ÇİFTÇİ Z. Z. , NUR B., KARAYILMAZ H.
Türk Pedodonti Derneği 24.Bilimsel Kongresi, Antalya, Türkiye, 19 - 22 Ekim 2017, ss.308-309
- LXIV. **Osteogenesis İmperfekta hastalarında dental yaklaşım: 3 olgu**
GÜNGÖR Ö., TEMİZ K., YAĞMUR B., ÇİFTÇİ Z. Z. , NUR B., KARAYILMAZ H.
Türk Pedodonti Derneği 24.Bilimsel Kongresi, Antalya, Türkiye, 19 - 22 Ekim 2017, ss.308-309
- LXV. **Down Sendromlu Hastalarda Endokardiyal Yastık Defekti ile GATA-4 Geni İlişkisinin Değerlendirilmesi**
NUR B., TOYLU A., TAMBURACI Z. D. , SALLAKÇI N., ALTIOK CLARK Ö., ETRUĞ H., MIHÇI E.
3. Çocuk Genetik Sempozyumu, Antalya, Türkiye, 11 - 13 Ekim 2017
- LXVI. **Down Sendromu Olgularında TP53 ve MDM2 Varyant Dağılımları**
TOYLU A., NUR B., DÜRER S., DÜRER C., ALTIOK CLARK Ö., MIHÇI E.
3. Çocuk Genetik Sempozyumu, Antalya, Türkiye, 11 - 13 Ekim 2017
- LXVII. **Williams syndrome and hereditary diffuse palmoplantar keratoderma**
NUR B., ÜNAL B., BAŞSORGUN C. İ. , DİCLE Ö., MIHÇI E.
European Human Genetic Conference, 27 - 30 Mayıs 2017
- LXVIII. **Distribution of Common TP53 and MDM2 Variants Among Down Syndrome Patients with Cardiac Abnormalities**
TOYLU A., NUR B., ALTIOK CLARK Ö., MIHÇI E.
ESHG 2017, Kopenag, Danimarka, 27 - 30 Mayıs 2017, ss.1
- LXIX. **Distribution of Common TP53 and MDM2 Variants Among Down Syndrome Patients with Cardiac Abnormalities**
TOYLU A., NUR B., ALTIOK CLARK Ö., MIHÇI E.
ESHG 2017, Kopenag, Danimarka, 27 - 30 Mayıs 2017, cilt.26, ss.877
- LXX. **Distribution of Common TP53 and MDM2 Variants Among Down Syndrome Patients with Cardiac Abnormalities**
TOYLU A., NUR B., ALTIOK CLARK Ö., MIHÇI E.
ESHG 2017, Kopenag, Danimarka, 27 - 30 Mayıs 2017, ss.1
- LXXI. **Fakomatozis Cesiohalopigmentalis: Diffüz mongol lekesi üzerinde yerleşimli halo benzeri bir alan ile çevrili cafe au lait lekeleri.**

- BİLGİÇ TEMEL A., BAŞSORGUN C. İ. , NUR B., ALPSOY E.
26. Ulusal Dermatoloji Kongresi, Antalya, Türkiye, 19 - 23 Ekim 2016, ss.98
- LXXII. **Fakomatozis Cesiohalopigmentalis: Diffüz mongol lekesi üzerinde yerleşimli halo benzeri bir alan ile çevrili cafe au lait lekeleri.**
BİLGİÇ TEMEL A., BAŞSORGUN C. İ. , NUR B., ALPSOY E.
26. Ulusal Dermatoloji Kongresi, Antalya, Türkiye, 19 - 23 Ekim 2016, ss.98
- LXXIII. **Fakomatozis Cesiohalopigmentalis: Diffüz mongol lekesi üzerinde yerleşimli halo benzeri bir alan ile çevrili cafe au lait lekeleri.**
BİLGİÇ TEMEL A., BAŞSORGUN C. İ. , NUR B., ALPSOY E.
26. Ulusal Dermatoloji Kongresi, Antalya, Türkiye, 19 - 23 Ekim 2016, ss.98
- LXXIV. **Williams-Beuren Sendromu tanılı olguda diyete sekonder osteoporoz**
PARLAK M., ÇELMELİ G., ÇÜREK Y., NUR B., AKÇURİN S., BİRCAN İ.
XX. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Kongresi, Antalya, Türkiye, 6 - 09 Ekim 2016, ss.86
- LXXV. **Nadir bir kromozomal anomali: Ring kromozom 6**
NUR B., ALTIOK CLARK Ö., TOYLU A., KARAÜZÜM S., MIHÇI E.
XII. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İzmir, Türkiye, 5 - 09 Ekim 2016, ss.227-228
- LXXVI. **Nadir bir olgu olarak Pfeiffer Sendromu**
YILMAZ E., NUR B., MIHÇI E., ALPER Ö.
XII. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İzmir, Türkiye, 5 - 09 Ekim 2016, ss.311
- LXXVII. **Nadir Bir Kromozomal Anomali: Ring Kromozom 6**
NUR B., ALTIOK CLARK Ö., TOYLU A., KARAÜZÜM S., MIHÇI E.
12. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İzmir, Türkiye, 5 - 09 Ekim 2016, ss.227-228
- LXXVIII. **Nadir Bir Kromozomal Anomali: Ring Kromozom 6**
NUR B., ALTIOK CLARK Ö., TOYLU A., KARAÜZÜM S., MIHÇI E.
12. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İzmir, Türkiye, 5 - 09 Ekim 2016, ss.227-228
- LXXIX. **Nadir bir olgu olarak Pfeiffer Sendromu**
YILMAZ E., NUR B., MIHÇI E., ALPER Ö.
XII. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İzmir, Türkiye, 5 - 09 Ekim 2016, ss.311
- LXXX. **Nadir bir olgu olarak Pfeiffer Sendromu**
YILMAZ E., NUR B., MIHÇI E., ALPER Ö.
XII. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İzmir, Türkiye, 5 - 09 Ekim 2016, ss.311
- LXXXI. **Prenatal Diagnosis of Apert Syndrome, 2016;48(Suppl 1):275, doi: 10.1002/uog.16819. PubMed PMID: 27644546**
MENDİLCİOĞLU İ. İ. , NUR B., Sanhal C. Y. , Yuksek N., ALPER Ö., Ceylaner G.
26th World congress on Ultrasound in Obstetrics and Gynecology, Roma, İtalya, 25 - 28 Eylül 2016, ss.275
- LXXXII. **Prenatal Diagnosis of Apert Syndrome, 2016;48(Suppl 1):275, doi: 10.1002/uog.16819. PubMed PMID: 27644546**
MENDİLCİOĞLU İ. İ. , NUR B., Sanhal C. Y. , Yuksek N., ALPER Ö., Ceylaner G.
26th World congress on Ultrasound in Obstetrics and Gynecology, Roma, İtalya, 25 - 28 Eylül 2016, ss.275
- LXXXIII. **Diagnostic approach of congenital urinary malformations: Multicentric autopsy cases performed between 2000–2015 in Antalya**
TORU H. S. , Öztürk A., NUR B., Akkaya H., Yüksel N.
XXX1. International Congress of the IAP and 28th Congress of ESP, Köln, Almanya, 25 - 29 Eylül 2016, ss.186
- LXXXIV. **Prenatal Diagnosis of Apert Syndrome, 2016;48(Suppl 1):275, doi: 10.1002/uog.16819. PubMed PMID: 27644546**
MENDİLCİOĞLU İ. İ. , NUR B., Sanhal C. Y. , Yuksek N., ALPER Ö., Ceylaner G.
26th World congress on Ultrasound in Obstetrics and Gynecology, Roma, İtalya, 25 - 28 Eylül 2016, ss.275
- LXXXV. **Diagnostic Approach of congenital urinary malformations: Multicentric autopsy cases performed between 2000-2015 in Antalya. European Journal of Pathology, 2016;469(suppl 1): 346 (Best Poster Section Oral Presentation)**
NUR B., TORU H. S. , ÖZTÜRK A., Yuksek N.

28th Congress of the European Society of Pathology, Koln, Almanya, 25 - 29 Eylül 2016, ss.186

- LXXXVI. **Diagnostic Approach of congenital urinary malformations: Multicentric autopsy cases performed between 2000-2015 in Antalya. European Journal of Pathology, 2016;469(suppl 1): 346 (Best Poster Section Oral Presentation)**

TORU H. S. , ÖZTÜRK A., NUR B., Yuksek N.

28th Congress of the European Society of Pathology, Koln, Almanya, 25 - 29 Eylül 2016, ss.186

- LXXXVII. **An infant with a ring chromosome 11 and 11q24 deletion**

ALTIOK CLARK Ö., NUR B., KARAMAN B., TOYLU A., MIHÇI E., KARAÜZÜM S.

ESHG 2016, Barselona, İspanya, 26 - 29 Mayıs 2016, ss.335

- LXXXVIII. **Clinical features and follow-up findings of Williams Beuren syndrome patients**

NUR B., KARAÜZÜM S., MIHÇI E.

European Society of Human Genetics (ESHG), Baercelona, İspanya, 21 - 24 Mayıs 2016, ss.649

- LXXXIX. **An infant with a ring chromosome 11 and 11q24 deletion**

ALTIOK CLARK Ö., NUR B., KAHRAMAN B., TOYLU A., MIHÇI E., KARAÜZÜM S.

European Society of Human Genetics (ESHG), Barselona, İspanya, 21 - 24 Mayıs 2016, ss.335

- XC. **An infant with a ring chromosome 11 and 11q24 deletion**

ALTIOK CLARK Ö., NUR B., KAHRAMAN B., TOYLU A., MIHÇI E., KARAÜZÜM S.

European Society of Human Genetics (ESHG), Barselona, İspanya, 21 - 24 Mayıs 2016, ss.335

- XCII. **Patau sendromlu bir fetus olgusu nedeniyle holoprozensefali ve siklopi anomalisine yaklaşım**

NUR B., Yuksek N., YAKUT UZUNER S., MENDİLCİOĞLU İ. İ.

52. Türk Pediatri Kongresi, Antalya, Türkiye, 15 - 19 Mayıs 2016, ss.93

- XCIII. **Patau sendromlu bir fetus olgusu nedeniyle holoprozensefali ve siklopi anomalisine yaklaşım**

NUR B., Yuksek N., YAKUT UZUNER S., MENDİLCİOĞLU İ. İ.

52. Türk Pediatri Kongresi, Antalya, Türkiye, 15 - 19 Mayıs 2016, ss.93

- XCIV. **İnfantil spazm nedeniyle tanı alan Miller Dieker sendromu olgusu**

NUR B., AYDOĞAN A., KARAÜZÜM S., MIHÇI E.

52. Türk Pediatri Arşivi, Antalya, Türkiye, 15 - 19 Mayıs 2016, ss.92

- XCV. **Trizomi 18'de nadir görülen birliktelik: Konjenital diafragma hernisi ve özofagus atrezisi**

Oygucu S. E. O. , Tezel G., Ünlü A., NUR B., Erkal Ö.

24.Ulusal Neonatoloji Kongresi, Antalya, Türkiye, 17 - 20 Nisan 2016, ss.55

- XCVI. **Chanarin Dorfman sendromu: genotip-fenotip ilişkisi**

NUR B., GENÇPINAR P., YÜZBAŞIOĞLU A., DÖKMECİ S., MIHÇI E.

3. Nörometabolik Dismorfoloji Sempozyumu, İstanbul, Türkiye, 10 - 12 Mart 2016, ss.238-242

- XCVII. **Van der Woude sendromlu iki aile sunumu.**

NUR B., KAYA AKÇA Ü., MIHÇI E.

59. Milli Pediatri Kongresi, Antalya, Türkiye, 4 - 08 Kasım 2015, ss.34

- XCVIII. **Çoklu konjenital anomaliye sahip bir olguda moleküler olarak karakterize edilmiş 11q14.1-q23.3 ara delesyonu**

ÇETİN Z., ALTIOK CLARK Ö., YAKUT UZUNER S., NUR B., MIHÇI E., KARAÜZÜM S.

14. Ulusal Tıbbi Biyoloji ve Genetik Kongresi, Muğla, Türkiye, 27 - 30 Ekim 2015, ss.385

- XCVIII. **Çoklu konjenital anomaliye sahip bir olguda moleküler olarak karakterize edilmiş 11q14.1-q23.3 ara delesyonu**

ÇETİN Z., ALTIOK CLARK Ö., YAKUT UZUNER S., NUR B., MIHÇI E., KARAÜZÜM S.

14. Ulusal Tıbbi Biyoloji ve Genetik Kongresi, Muğla, Türkiye, 27 - 30 Ekim 2015, ss.385

- XCIX. **İniensefali ve nöral tüp defekti birlikteligi olan Jarcho-Levin sendromlu bir fetus olgusu.**

NUR B., TORU H. S. , Yuksek N., KARAALİ K., MIHÇI E.

2. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Samsun, Türkiye, 22 - 24 Ekim 2015, ss.36

- C. **İniensefali ve nöral tüp defekti birlikteligi olan Jarcho-Levin sendromlu bir fetus olgusu.**

NUR B., TORU H. S. , Yuksek N., KARAALİ K., MIHÇI E.

2. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Samsun, Türkiye, 22 - 24 Ekim 2015, ss.36

- CI. **Mukopolisakkaridoz Tip III hastalarında kemik mineral yoğunluğu**

- NUR B., NUR H., MIHÇI E.
II. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Samsun, Türkiye, 22 - 24 Ekim 2015, ss.38
- CII. **İniensefali ve nöral tüp defekti birlikteliği olan Jarcho-Levin sendromlu bir fetus**
NUR B., TORU S., YÜKSEL N., KARAALİ K., MIHÇI E.
II. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Samsun, Türkiye, 22 - 24 Ekim 2015, ss.72
- CIII. **Management of generalized gingival fibromatosis in a case with Frank-Ter Haar syndrome**
KARAYILMAZ H., NUR B., HATIPOĞLU M., MIHÇI E.
47 TH MEETING OF THE CONTINENTAL EUROPEAN DIVISION OF THE INTERNATIONAL ASSOCIATION FOR DENTAL RESEARCH, Antalya, Türkiye, 15 - 17 Ekim 2015, ss.251-268
- CIV. **Clinical and molecular study of a series of 31 patients with chondrodysplasia with multiple dislocations**
RANZA E., HUBER C., LEVIN N., BAUJAT G., ALANAY Y., GAZALI L. A. , BITOUN P., BOUTE O., COUBES C., ELÇİOĞLU H. N. , et al.
12 th ISDS MEETING ISTANBUL 2015, İstanbul, Türkiye, 29 Temmuz - 01 Ağustos 2015, ss.132-133
- CV. **A familial interstitial 4q35 deletion with no discernible clinical effects.**
ALTIOK CLARK Ö., YAKUT UZUNER S., NUR B., MIHÇI E., KARAÜZÜM S., ÇETİN Z.
10th European Cytogenetics Conference, Strasburg, Fransa, 4 - 07 Temmuz 2015, ss.51
- CVI. **A familial Interstitial 4q35 deletion with no discernible clinical effects.**
ALTIOK CLARK Ö., YAKUT UZUNER S., NUR B., MIHÇI E., KARAÜZÜM S., Cetin Z.
10. European Cytogenetics Conference, Strasbourg, Fransa, 4 - 07 Temmuz 2015
- CVII. **A familial Interstitial 4q35 deletion with no discernible clinical effects.**
ALTIOK CLARK Ö., YAKUT UZUNER S., NUR B., MIHÇI E., KARAÜZÜM S., Cetin Z.
10. European Cytogenetics Conference, Strasbourg, Fransa, 4 - 07 Temmuz 2015
- CVIII. **Serebellar herniasyon nedeniyle tanı alan Crouzon Sendromu, Türk Pediatri Arşivi, 2012; 47(1) Özel sayı**
NUR B., GEVREK G., MIHÇI E.
Türk Pediatri Kongresi, Antalya, Türkiye, 15 - 19 Mayıs 2015, ss.223
- CIX. **Evaluation of ten Poland sequence patients with their clinical findings**
MIHÇI E., GÜNEY S., NUR B.
American Collage of Medical Genetics (ACMG) Annual Clinical Genetics Meeting, Salt Lake City, Amerika Birleşik Devletleri, 23 - 28 Mart 2015, ss.271
- CX. **ALPL geninde homozigot mutasyon saptanan bir infantil Hipofozfatazyta olgusu.**
NUR B., ÇELMELİ G., SOYUÇEN E., BİRCAN İ., MIHÇI E.
1. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, Doi:10.4274/jcrpe, İzmir, Türkiye, 25 - 27 Şubat 2015, ss.22
- CXI. **ALPL geninde homozigot mutasyon saptanan bir infantil Hipofozfatazyta olgusu.**
NUR B., ÇELMELİ G., SOYUÇEN E., BİRCAN İ., MIHÇI E.
1. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, Doi:10.4274/jcrpe, İzmir, Türkiye, 25 - 27 Şubat 2015, ss.22
- CXII. **Management of generalized gingival fibromatosis in a case with Frank-Ter Haar syndrome. 47th Meeting of Continental**
KARAYILMAZ H., NUR B., HATIPOĞLU M., MIHÇI E.
European Division of the International Association for Dental Research, Antalya, Türkiye, 15 Ocak 2015 - 17 Ocak 2017, ss.251
- CXIII. **Cri du Chat sendromu**
KÖYLÜOĞLU Z. İ. , YILDIZ E., NUR B., MIHÇI E., ALTIOK CLARK Ö.
21.Türk Pedodonti Derneği Kongresi, İstanbul, Türkiye, 13 - 15 Kasım 2014, ss.1
- CXIV. **EVALUATIONS OF CRANIO-FACIAL AND DENTAL MANIFESTATIONS OF TEN TURKISH PATIENTS WITH KABUKI SYNDROME.**
GÜNGÖR Ö., NUR B., GÜNGÖR A. Y. , MIHÇI E., KARAYILMAZ H.
8th International Congress of Mediterranean Societies of Pediatric Dentistry & 21st Congress of Turkish Society of Pediatric Dentistry, İstanbul, Türkiye, 13 - 15 Kasım 2014
- CXV. **EVALUATIONS OF CRANIO-FACIAL AND DENTAL MANIFESTATIONS OF TEN TURKISH PATIENTS WITH**

KABUKI SYNDROME.

GÜNGÖR Ö., NUR B., GÜNGÖR A. Y. , MIHÇI E., KARAYILMAZ H.

8th International Congress of Mediterranean Societies of Pediatric Dentistry & 21st Congress of Turkish Society of Pediatric Dentistry, İstanbul, Türkiye, 13 - 15 Kasım 2014

CXVI. EVALUATIONS OF CRANIO-FACIAL AND DENTAL MANIFESTATIONS OF TEN TURKISH PATIENTS WITH KABUKI SYNDROME.

GÜNGÖR Ö., NUR B., GÜNGÖR A. Y. , MIHÇI E., KARAYILMAZ H.

8th International Congress of Mediterranean Societies of Pediatric Dentistry & 21st Congress of Turkish Society of Pediatric Dentistry, İstanbul, Türkiye, 13 - 15 Kasım 2014

CXVII. Dengeli Olduğu Düşünülen Kromozom Aberasyonları ve Klinik Bulguları Bulunan Olgularda Kırık Noktalarının Array-CGH Yöntemi ile İncelenmesi.

Cetin Z., YAKUT S., ALTIOK CLARK Ö., NUR B., MIHÇI E., BERKER S.

11. Ulusal Tıbbi genetik Kongresi, İstanbul, Türkiye, 24 - 27 Eylül 2014, ss.93

CXVIII. Dengeli olduğu düşünülen kromozom aberasyonları ve klinik bulguları bulunan olgularda kırık noktalarının array-CGH yöntemi ile incelenmesi

Cetin Z., YAKUT UZUNER S., ALTIOK CLARK Ö., NUR B., MIHÇI E., KARAÜZÜM S.

11. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İstanbul, Türkiye, 24 - 27 Eylül 2014, cilt.1, sa.1, ss.93

CXIX. Belirgin Bir Fenotipe Neden Olmayan 4q35.1-4q35.2 Delesyonuna Sahip Bir Aile Sunumu.

ALTIOK CLARK Ö., YAKUT S., SANHAL C. Y. , NUR B., MENDİLCİOĞLU İ. İ. , Cetin Z.

11. Ulusal Tıbbi genetik Kongresi, İstanbul, Türkiye, 24 - 27 Eylül 2014, ss.33

CXX. Dengeli olduğun düşünülen kromozom aberasyonları ve klinik bulguları bulunan olgularda kırık noktalarının Array-CGH yöntemi ile incelenmesi

ÇETİN Z., YAKUT S., ALTIOK-CLARK Ö., NUR B., MIHÇI E., BERKER-KARAÜZÜM S.

11. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İstanbul, Türkiye, 24 - 27 Eylül 2014, ss.93

CXXI. CLINICAL EXPRESSION OF FAMILIAL WILLIAMS BEUREN SYNDROME IN A TURKISH FAMILY

PARLAK M., NUR B., MIHÇI E., DURMAZ E., KARAÜZÜM S., AKÇURİN S., BİRCAN İ.

53rd ANNUAL MEETING EUROPEAN SOCIETY FOR PAEDIATRIC ENDOCRINOLOGY, 18 - 20 Eylül 2014

CXXII. Infantile Galactosialidosis Presenting with Steroid Resistant Nephrotic Syndrome

KAYA AKSOY G., NUR B., KOYUN M., MIHÇI E., AKMAN S.

47th Annual Scientific Meeting of the European Society for Pediatric Nephrology, Porto, Portekiz, 18 - 20 Eylül 2014, ss.1737

CXXIII. Mesomelic dysplasia mimicking Robert's syndrome

TORU H. S. , NUR B., SANHAL C. Y. , AYIK E., YAKUT UZUNER S., ÇETİN Z., Semerci N., MIHÇI E.

26th European Congress of Pathology, Londra, Birleşik Krallık, 30 Ağustos - 03 Eylül 2014, cilt.465, ss.202

CXXIV. Infantile Galactosialidosis Presenting With Steroid Resistant Nephrotic Syndrome

KAYA AKSOY G., NUR B., KOYUN M., MIHÇI E., AKMAN S.

47th Annual Scientific Meeting of the European Society for Paediatric Nephrology, Porto, Portekiz, 17 - 20 Eylül 2014, cilt.29, ss.1649-1867

CXXV. Mesomelic dysplasia mimicking Robert's Syndrome.

TORU H. S. , NUR B., SANHAL C. Y. , AYIK E., YAKUT S., Cetin Z., Semerci N., MIHÇI E.

Virchows Archiv, Londra, Birleşik Krallık, 1 - 05 Ağustos 2014, ss.202

CXXVI. "Cystic fibrosis transmembrane regulator mutations in Turkish patients with cystic fibrosis."

ERTOSUN M. G. , BİNGÖL A., ARTAN R., MIHÇI E., NUR B., ERMAN M., MENDİLCİOĞLU İ. İ. , ŞİMŞEK M., ALPER Ö.

37th European Cyclic Fibrosis Conference, Gothenburg, İsveç, 11 - 14 Haziran 2014, cilt.0, sa.0, ss.1-3

CXXVII. Mucopolidosis II presenting with rickets -like features in a newborn

NUR B., MIHÇI E., ERDOĞAN Y., ÇÜREK Y., OYGÜR N., BİRCAN İ.

European Human Genetics Conference 2014, Milan, İtalya, 31 Mayıs - 03 Haziran 2014, ss.415

CXXVIII. Coeliac disease in Williams syndrome

MIHÇI E., NUR B., BERKER-KARAÜZÜM S., YILMAZ A., ARTAN R.

European Human Genetics Conference 2014, Milan, İtalya, 31 Mayıs - 03 Haziran 2014, ss.236

CXXIX. Bir Olguda Prader Willi Sendromu ve FSGS Birlikteliği

KAYA AKSOY G., KOYUN M., NUR B., MIHÇI E., AKMAN S.

30. Ulusal Nefroloji, Hipertansiyon, Dyaliz ve Transplantasyon Kongresi, Antalya, Türkiye, 13 - 17 Kasım 2013, cilt.22

CXXX. Prenatal Diagnostic approach to fetal skeletal dysplasia

TORU H. S. , YILMAZ G. T. , ÖZBUDAK İ. H. , NUR B., SANHAL C. Y. , KARAALİ K., ALPER Ö., MENDİLCİOĞLU İ. İ. , MIHÇI E., KARAVELİ F. Ş.

25th European Congress of Pathology, Lizbon, Portekiz, 31 Ağustos - 04 Eylül 2013, cilt.463, sa.2, ss.184

CXXXI. Prenatal diagnostic approach to fetal skeletal dysplasia

TORU S., TAŞOVA YILMAZ G., ÖZBUDAK H., Nur B., SANHAL C., KARAALİ K., ALPER Ö., MENDİLCİOĞLU İ., MIHÇI E., KARAVELİ Ş.

25 th European Congress of Pathology, Lizbon, Portekiz, 31 Ağustos - 04 Eylül 2013, cilt.463, sa.2, ss.184

CXXXII. Prenatal diagnostic approach to fetal skeletal dysplasia

TORU S., YILMAZ G. T. , ÖZBUDAK İ. H. , NUR B., SANHAL C. Y. , KARAALİ K., ALPER O., MENDİLCİOĞLU İ., MIHÇI E., KARAVELİ S.

25th European Congress of Pathology, Lizbon, Portekiz, 31 Ağustos - 04 Eylül 2013, ss.184

CXXXIII. Prenatal Diagnostic approach to fetal skeletal dysplasia

TORU H. S. , YILMAZ G. T. , ÖZBUDAK İ. H. , NUR B., SANHAL C. Y. , KARAALİ K., ALPER Ö., MENDİLCİOĞLU İ. İ. , MIHÇI E., KARAVELİ F. Ş.

25th European Congress of Pathology, Lizbon, Portekiz, 31 Ağustos - 04 Eylül 2013, cilt.463, sa.2, ss.184

CXXXIV. Kabuki Syndrome: Clinical Features of Twenty two Patients

NUR B., ÇELMELİ G., TAÇOY Ş., MIHÇI E.

ACMG ANNUAL CLINICAL GENETICS MEETING 2013, Phoenix, Amerika Birleşik Devletleri, 19 - 23 Mart 2013, ss.154

CXXXV. Klinefelter Sendromu ve Konjenital Katarakt Birlikteliği

NUR B., ALTIOK CLARK Ö., İLHAN H. D. , Sayar E., MIHÇI E.

10. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Bursa, Türkiye, 19 - 23 Aralık 2012, ss.274

CXXXVI. Klinefelter Sendromu ve Konjenital Katarakt Birlikteliği

NUR B., ALTIOK CLARK Ö., İLHAN H. D. , Sayar E., MIHÇI E.

10. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Bursa, Türkiye, 19 - 23 Aralık 2012, ss.274

CXXXVII. AİLESEL WILLIAMS BEUREN SENDROMU VE ENDOKRİN SORUNLARI

PARLAK M., NUR B., DURMAZ E., MIHÇI E., AKÇURİN S., BİRCAN İ.

16. ULUSAL PEDIATRİK ENDOKRİN VE DİYABET KONGRESİ, Türkiye, 6 - 10 Kasım 2012

CXXXVIII. Hallerman-Streiff Sendromu: Olgu Sunumu.

KARAYILMAZ H., NUR B., GÜNGÖR Ö., YALÇIN H., MIHÇI E.

19. Türk Pedodonti Derneği Kongresi, Belek-ANTALYA, Antalya, Türkiye, 4 - 07 Ekim 2012, ss.165

CXXXIX. Hallerman-Streiff Sendromu: Olgu Sunumu.

KARAYILMAZ H., NUR B., GÜNGÖR Ö., YALÇIN H., MIHÇI E.

19. Türk Pedodonti Derneği Kongresi, Belek-ANTALYA, Antalya, Türkiye, 4 - 07 Ekim 2012, ss.165

CXL. Hallerman-Streiff Sendromu: Olgu Sunumu.

KARAYILMAZ H., NUR B., GÜNGÖR Ö., YALÇIN H., MIHÇI E.

19. Türk Pedodonti Derneği Kongresi, Belek-ANTALYA, Antalya, Türkiye, 4 - 07 Ekim 2012, ss.165

CXLI. A de novo mutattion in the SETBP1 leading to Schinzel-Giedion syndrome and juvenile myelomocytic leukemia

MIHÇI E., HOISCHEN A., VAN BON B., TEZEL G., NUR B., İLHAN N., YEŞİLİPEK A.

European Human Genetics Conference 2012, Nürnberg, Almanya, 23 - 26 Haziran 2012, ss.96

CXLII. Clinical features in 17 patients with mucopolysaccharidosis

NUR B., TOYLU A., ALTIOK-CLARK Ö., MIHÇI E.

European Human Genetics Conference 2012, Nürnberg, Almanya, 23 - 26 Haziran 2012, ss.349

CXLIII. Final diagnosis in children with subclinical hypothyroidism, preliminary results.

TURKKAHRAMAN D., AYDIN F., YIDIZ A., NUR B., KARAGÜZEL G., AKÇURİN S., BİRCAN İ.

46th Annual Meeting of the European Society for Paediatric Endocrinology, Helsinki, Finlandiya, 27 - 30 Haziran

Diğer Yayınlar

- Cystic fibrosis transmembrane regulator mutations in Turkish patients with cystic fibrosis**
Bingöl A., Ertosun M. G. , Artan R., Yılmaz A., Mihçi E., Nur B., Erman Akar M., Mendilcioğlu İ., Şimşek M., Demir Ekşi D., et al
Sunum, 2014

Desteklenen Projeler

- ALPER Ö., NUR B., MIHÇI E., DEMİR EKŞİ D., BİNGÖL A., BAŞARAN A. E. , YILMAZ E., ÖZBUDAK Ö., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Primer Siliyer Diskinezili Türk Olgularda Hastalıkla İlişkili Genetik Profilin Belirlenmesi ve Fenotiple İlişkisinin Değerlendirilmesi, 2018 - 2020
- MIHÇI E., NUR B., TOYLU A., ÖZÜDOĞRU P., ÇEVİKOL C., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Herediter Multiple Ekzostozis tanısı alan olguların EXT1 ve EXT2 Geni mutasyonları açısından değerlendirilmesi, 2018 - 2020
- YAKUT UZUNER S., MIHÇI E., ALTIOK CLARK Ö., NUR B., BAHŞI P., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Prader-Willi Sendromu Bulgularını Taşıyan Normal Karyotipe Sahip Olgularda Metilasyon ve Uniparental Dizomi (UPD) Profillerinin Araştırılması, 2017 - 2019
- TOYLU A., NUR B., KÜPESİZ O. A. , YALÇIN K., MIHÇI E., ALTIOK CLARK Ö., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, DOWN SENDROMU HASTALARINDA JAK2 P53 MDM2 GEN VARYANTLARI DAĞILIMININ BELİRLENMESİ, 2016 - 2019
- KARAÜZÜM S., NUR B., ALTIOK CLARK Ö., YAKUT UZUNER S., MIHÇI E., OYGÜR N., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Sezin Yakut ,Ozden Altiock Clarck ,Cem Sanhal ,Banu Guzel Nur ,Inanc Mendilcioglu, Sibel Berker Karauzum ,Zafer Cetin. Familial Interstitial 4q35 Deletion with No Discernible Clinical Effects ,Am J Med Genet Part A 167A: 1836-1841, 2015(3 yayın), 2016 - 2019
- KARAÜZÜM S., NUR B., MIHÇI E., AKÇURİN S., BİRCAN İ., OCAK G. A. , Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Caglar M Karagüzel G GokhanOcak G Yasar D Berker S Gelen T et al Multidirectional and simultaneous evaluation of gastroschisisrelated intestinal damage in chick embryos JOURNAL OF PEDIATRIC SURGERY vol49 pp15771584 2014(2 yayın), 2016 - 2019
- ALPER Ö., YILMAZ E., MIHÇI E., NUR B., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Sendromik olmayan kraniyosinostozlu pediatrik olgularda olası aday genlerin tüm ekzom dizileme yöntemi ile incelenerek genotip fenotip ilişkisinin değerlendirilmesi, 2015 - 2019
- MIHÇI E., TOYLU A., SAKINCI M., NUR B., ÖZEKİNCİ M., GÖZÜM B., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Yardımcı Üreme Teknikleri kullanılarak ve kullanılmadan doğan bebeklerde MikroRNA profillerinin karşılaştırılması, 2016 - 2018
- GÜNGÖR Ö., YALÇIN H., NUR B., KARAYILMAZ H., MIHÇI E., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Comprehensive dental management in a HallermannStreiff syndrome patient with unusual radiographic appearance of teeth, 2015 - 2018
- MANGUOĞLU A. E. , KOÇAK G., MIHÇI E., NUR B., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Osteopetrozis tanılı hastalarda TCIRG1 ve SNX10 gen mutasyonlarının araştırılması, 2016 - 2017

Bilimsel Kuruluşlardaki Üyelikler / Görevler

- Türk Pediatri Kurumu Derneği, Üye, 2015 - Devam Ediyor
Pediatrik Genetik Derneği, Üye, 2012 - Devam Ediyor
Milli Pediatri Derneği, Üye, 2012 - Devam Ediyor
Antalya Türk Tabipler Birliği, Üye, 2007 - Devam Ediyor

Bilimsel Hakemlikler

Turkish Journal Of Pediatrics, SCI Kapsamındaki Dergi, Kasım 2017
Turkish Journal Of Pediatrics, SCI Kapsamındaki Dergi, Ağustos 2017
Turkish Journal Of Pediatrics, SCI Kapsamındaki Dergi, Temmuz 2017
Türk Pediatri Arşivi, Hakemli Bilimsel Dergi, Ocak 2016
Türk Pediatri Arşivi, Hakemli Bilimsel Dergi, Ocak 2015
European Journal Of Pediatrics, SCI Kapsamındaki Dergi, Ocak 2015
The Journal of Pediatric Research, , Hakemli Bilimsel Dergi, Ocak 2015

Kongre ve Sempozyum Katılımı Faaliyetleri

3. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Katılımcı, Türkiye, 2017
3. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Davetli Konuşmacı, Antalya, Türkiye, 2017
Tıbbi Genetikte Algoritmalar Sempozyumu, Katılımcı, Türkiye, 2017
European Human Genetics Confrence (ESHG), Katılımcı, Danimarka, 2017
Çocuk Genetik Hastalıkları Sempozyumu, Katılımcı, Türkiye, 2017
XII. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Katılımcı, Türkiye, 2016
52. Türk Pediatri Kongresi, Katılımcı, Türkiye, 2016
European Human Genetics Confrence (ESHG), Katılımcı, İtalya, 2016
Çocuk Genetik Hastalıkları Sempozyumu, Katılımcı, Türkiye, 2016
2. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Oturum Başkanı, Samsun, Türkiye, 2015
1. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Katılımcı, Türkiye, 2015
XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Katılımcı, Türkiye, 2015
1. Ege Endokrin Hastalıkları Genetik Sempozyumu, Katılımcı, Türkiye, 2015
50. Türk pediatri Kongresi, Katılımcı, Türkiye, 2014
European Human Genetics Confrence (ESHG), Katılımcı, İtalya, 2014
III. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Katılımcı, Antalya, Türkiye, 2014
1. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Katılımcı, --Seçiniz--, Türkiye, 2013
American Collage of Medical Genetics (ACMG), Katılımcı, Arizona, Amerika Birleşik Devletleri, 2013
2. Nörometabolik Dismorfoloji Sempozyumu, Katılımcı, İstanbul, Türkiye, 2013
10. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Katılımcı, Bursa, Türkiye, 2012
9. Ulusal Çocuk Gastroenteroloji Hepatoloji Kongresi, Katılımcı, Antalya, Türkiye, 2012
III. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Katılımcı, Girne, Kıbrıs (Kkct), 2012
6th Eastern European Conference for Rare Diseases and Orphan Drugs, Katılımcı, İstanbul, Türkiye, 2011
55. Türkiye Milli Pediatri Kongresi, Katılımcı, Türkiye, 2011
50. Milli Pediatri Kongresi, Katılımcı, Antalya, Türkiye, 2006
42. Türk Pediatri Kongresi, Katılımcı, Antalya, Türkiye, 2006

Atıflar

Toplam Atıf Sayısı (WOS):139
h-indeksi (WOS):7

Ödüller

NUR B., Poster bildirisi dalında üçüncülük ödülü, 3. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Ekim 2017
NUR B., Sözlü bildiri dalında birincilik ödülü, 3. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Ekim 2017

NUR B., Journal Of Clinical Research in Pediatric Endocrinology (JCRPE) dergisinde Vaka sunumu Birincilik Ödülü (Pyridoxine-Responsive Seizures in Infantile Hypophosphatasia and a novel Homozygous Mutation in ALPL gene), XXII. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Kongresi/ Çocuk Endokrinoloji ve Diyabet Derneği, Mayıs 2017

NUR B., Sözlü bildiri dalında ikincilik ödülü, Türk Pediatri Kurumu, 3. Nörometabolik Dismorfoloji Kongresi, Mart 2016

ALTIOK CLARK Ö., NUR B., Poster bildirisi dalında üçüncülük ödülü, Tıbbi Genetik Derneği, 11. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Eylül 2014

NUR B., Poster bildirisi dalında birincilik ödülü, X. Ulusal Çocuk Nöroloji Kongresi, Mayıs 2008