Prof. BANU NUR

Personal Information

Office Phone: +90 242 249 6520
Email: banunur@akdeniz.edu.tr
Web: https://avesis.akdeniz.edu.tr/banunur

International Researcher IDs
ORCID: 0000-0002-3463-5763
Yoksis Researcher ID: 178914

Education

Post Doctorate of Medicine, Akdeniz University, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Abd, Pediatrik Genetik Bd, Turkey 2011 - 2015
Expertise In Medicine, Akdeniz University, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Abd, Turkey 2001 - 2007
Undergraduate, Istanbul University, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Turkey 1994 - 2000

Foreign Languages

English, B2 Upper Intermediate

Certificates, Courses and Trainings

Education Management and Planning, Eğitici Eğitimi Serifikası, Akdeniz Üniversitesi Eğitim ve Öğretimde Mükemmellik Araştırma ve Uygulama Merkezi, 2023
Health&Medicine, Endokrin Hastalıklarda Klinikten Genetiğe, Genetikten Kliniğe Kursu, 5. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, 2023
Health&Medicine, Mikrodizin Kursu, Çocuk Genetik Hastalıkları Derneği, 2021
Health&Medicine, Sitogenetik Kursu, Çocuk Genetik Hastalıkları Derneği, 2021
Health&Medicine, Mikroarray Kursu, 3. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, 2017
Health&Medicine, Nöromusküler Hastalıklar Kursu, 52. Türk Pediatri Kongresi, 2016
Health&Medicine, Genetik Uzmanları İçin Yeni Nesil Dizileme Kursu, 3. Nörometabolik Dismorfoloji Sempozyumu, 2016
Education Management and Planning, Probleme Dayalı Öğrenim Kursu', Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, 2015
Education Management and Planning, İyi Klinik Uygulamaları ve Klinik Araştırmalar Hakkında Temel Eğitim Kursu, Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, 2015
Health&Medicine, Kalıtsal Metabolik Hastalıklarda Moleküler Analizler Kursu, 13. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, 2015
Health&Medicine, Ölçme Değerlendirme Yöntemlerinin Güncelleştirilmesi ve Geliştirilmesi Kursu, Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, 2015
Health&Medicine, Genetikte Temel Kavramlar Kursu, I. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, 2015
Health&Medicine, Çocuk Metabolizma BD Rotasyonu, Akdeniz Üniversitesi, 2014
Health&Medicine, Kadın Hastalıkları ve Doğum ABD Rotasyonu', Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi , 2014
Health&Medicine, Çocuk Nöroloji BD Rotasyonu', Akdeniz Üniversitesi, 2014
Health&Medicine, 'Pediatrik Genetik/Pediatrik Gastroenteroloji Çalıştayı', Antalya., 50. Türk Pediatri Kongresi, 2014

Health&Medicine, 'Gelişim Kursu', Antalya., 4. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, 2014
Health&Medicine, 'Biyoistatistik Kursu', Antalya., Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, 2014
IT, 'Endnote X3 Kursu',, Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, 2014
Health&Medicine, 'Nadir Kalıtsal Hastalıklarda Genetik Analiz Yaklaşımları ve Genetik Veri Tabanları Kursu', Bursa., 10. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, 2012
Health&Medicine, Tıbbi Genetik ABD Rotasyonu (Aralıklı 6 ay), Akdeniz Üniversitesi, 2012
Health&Medicine, 'Tübitak Bilgilendirme ve Eğitim Semineri', Akdeniz Üniversitesi'nde TÜBİTAK tarafından düzenlenen, 2012
Health&Medicine, 'Çocuk Yoğun Bakım Kursu', Antalya., 55. Türkiye Milli Pediatri Kongresi, 2011
Health&Medicine, 'Çocuklarda İleri Yaşam Desteği Uygulayıcı Eğitimi Kursu', Antalya., Sağlık Bakanlığı, 2011
Education Management and Planning, 'Toplum Önünde Söz Söyleme Kursu', Antalya., Antalya Tabip Odası, 2011
Health&Medicine, 'Sağlık, Turizm ve Kültür Eğitimi Kursu', Antalya., Türk Tabipleri Birliği ve Kültür ve Turizm Bakanlığı, 2010
Health&Medicine, 'Neonatal Resüsitasyon Kursu', Şanlıurfa., Sağlık Bakanlığı, 2008
Health&Medicine, 'Anne Sütünün Desteklenmesi Bebek Dostu Sağlık Kuruluşları Kursu', Antalya., Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, 2007
Health&Medicine, Gelişimsel Kalça Displazisinde Tanı, Koruma ve Önleme Yöntemleri Kursu', Antalya., Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, 2005
Health&Medicine, Çocuklarda İleri Yaşam Desteği Kursu', Antalya, Pediatri Asistanları Derneği, 2003
Health&Medicine, 'Araştırma Eğitimi Kursu', Antalya., Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, 2003
Health&Medicine, Hekimin Mesleki İlişkileri, Hukuki Sorunlulukları ve Tıbbi Etik Kursu', Antalya., Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, 2002
Health&Medicine, Acil Tıp Eğitimi Kursu, Antalya., Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, 2002

Research Areas

Medicine, Health Sciences, Internal Medicine Sciences, Child Health and Diseases, Pediatric Genetics and Teratology

Academic Positions

Professor, Akdeniz University, Faculty of Medicine, Department of Internal Medicine, 2023 - Continues
Associate Professor, Akdeniz University, Faculty of Medicine, Department of Internal Medicine, 2017 - 2023
Assistant Professor, Akdeniz University, Faculty of Medicine, Department of Internal Medicine, 2015 - 2017
Expert, Akdeniz University, Faculty of Medicine, Department of Internal Medicine, 2011 - 2015
Research Assistant, Akdeniz University, Faculty of Medicine, Department of Internal Medicine, 2001 - 2007

Academic and Administrative Experience

Mezuniyet Sonrası Eğitim Komisyonu Üyesi, Akdeniz University, Faculty Of Medicine, Department Of Internal Medicine, 2021 - Continues
Anabilim Dalı Akademik Kurul Üyesi, Akdeniz University, Faculty Of Medicine, Department Of Internal Medicine, 2015 - Continues
Deputy Chief Physician, Akdeniz University, Faculty Of Medicine, 2023 - 2024
Year Coordinator, Akdeniz University, Faculty Of Medicine, Department Of Internal Medicine, 2020 - 2024
Ethics Committee Member, Akdeniz University, 2016 - 2023

Courses

Postgraduate

Kalıtsal Lökosit hastalıkları , Postgraduate, 2015 - 2016

Undergraduate

Çocuk hastalarda baş boyun muayenesi 2016-2017-2018-2019-2020-2021-2022-2023, Undergraduate, 2022 - 2023

Genetik hastalıkların tedavi yöntemleri 2015-2016-2017-2018-2019-2020-2021-2022-2023, Undergraduate, 2022 - 2023

Çocuk hastalarda baş boyun muayenesi, Undergraduate, 2022 - 2023

Çocuk hastalarda ekstremite ve eklem hastalıkları anamnezi ve muayenesi 2015-2016-2017-2018-2019-2020-2021-2022-2023, Undergraduate, 2022 - 2023

Büyüme ve Gelişme Dersi I, Undergraduate, 2022 - 2023

Büyüme ve Gelişme Dersi II, Undergraduate, 2022 - 2023

Probleme Dayalı Öğrenim 2016-2017-2018-2019-2020-2021-2022-2023, Undergraduate, 2022 - 2023

Makale Saati Dersi, Undergraduate, 2016 - 2017

Supervised Theses

Nur B., POLAND SENDROMU TANILI ÇOCUKLARIN KLİNİK VE RADYOLOJİK BULGULARININ DEĞERLENDİRİLMESİ, Expertise In Medicine, M.Kaya(Student), 2024

Nur B., NOONAN SENDROMLU ÇOCUKLARDA GENOTİP FENOTİP İLİŞKİSİ, Expertise In Medicine, G.NACAK(Student), 2022

Nur B., WİLLİAMS SENDROMLU HASTALARIN KLİNİK VE LABORATUVAR BULGULARININ DEĞERLENDİRİLMESİ, Expertise In Medicine, B.TIĞ(Student), 2020

NUR B., Osteogenezis İmperfektalı Hastalarda Serum miRNA (miR-26a, miR-29a, miR-133a) Ekspresyon Düzeylerinin Değerlendirilmesi, Expertise In Medicine, L.Öz(Student), 2016

Jury Memberships

Committee Of Expert, Committee Of Expert, Akdeniz Üniversitesi, April, 2022

Competition, XI. Akdeniz Öğrenci Günleri etkinliğinde Jüri Üyesi , Akdeniz Üniversitesi, April, 2022

Committee Of Expert, Committee Of Expert, Akdeniz Üniversitesi, December, 2021

Expertise In Medicine, Expertise In Medicine, Akdeniz Üniversitesi, November, 2017

Academic Staff Examination, Academic Staff Examination, Akdeniz Üniversitesi, June, 2015

Journal articles indexed in SCI, SSCI, and AHCI

I. **The clinical phenotype of Koolen-de Vries syndrome in Turkish patients and literature review**
Karamık G., Tüysüz B., Isik E., Yilmaz A., Alanay Y., Sunamak E. C., Durmusalioglu E. A., Ozkinay F., Cetin G. O., Öztürk N., et al.
American Journal of Medical Genetics, Part A, vol.191, no.7, pp.1814-1825, 2023 (SCI-Expanded)

II. **Clinical features of generalized lipodystrophy in Turkey: A cohort analysis**
Yildirim Simsir I., Tüysüz B., Ozbek M. N., Tanrikulu S., Çelik Güler M., Karhan A. N., Denkboy Ongen Y., Gunes N., Soyaltin U. E., Altay C., et al.
Diabetes, Obesity and Metabolism, vol.25, no.7, pp.1950-1963, 2023 (SCI-Expanded)

III. **Expanding the clinical and molecular features of trichorhino- phalangeal syndrome with a novel variant.**
Öztürk N., Karamık G., Mutlu H., Bayer Ö. Y., Mıhçı E., Çetin G. O., Nur B.
The Turkish journal of pediatrics, vol.65, no.1, pp.81-95, 2023 (SCI-Expanded)

IV. **Novel Gene Variants Associated with Primary Ciliary Dyskinesia**

Eksi D. D., Yılmaz E., Başaran A. E., Erduran G., Nur B., Mıhçı E., Karadağ B. T., Bingöl A., Alper Ö.
INDIAN JOURNAL OF PEDIATRICS, vol.89, no.7, pp.682-691, 2022 (SCI-Expanded)

V. **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., Akın H., Artan S., Cora T., Şahin F. İ., Dursun A., et al.
FUNCTIONAL & INTEGRATIVE GENOMICS, vol.22, no.3, pp.291-315, 2022 (SCI-Expanded)

VI. **Evaluation of exonic copy numbers of SMN1 and SMN2 genes in SMA**
Arikan Y., Berker Karauzum S., Uysal H., Mihci E., Nur B., Duman O., Haspolat S., Altiok Clark Ö., Toylu A.
GENE, vol.823, 2022 (SCI-Expanded)

VII. **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, vol.185, no.8, pp.2488-2495, 2021 (SCI-Expanded)

VIII. **Coexistence of a Homozygous Chromosome 4q35.2 Deletion and Hidden IQSEC2 Pathogenic Variant in a Child with Intellectual Disability**
Karaman Mercan T., Altıok Clark Ö., Erkal O., Nur B., Mıhçı E., Karaman B., Şenol A. U., Berker Karauzum S.
CYTOGENETIC AND GENOME RESEARCH, vol.161, no.3-4, pp.153-159, 2021 (SCI-Expanded)

IX. **Further defining the clinical and molecular spectrum of acromesomelic dysplasia type maroteaux: a Turkish tertiary center experience**
Şimşek Kiper P. Ö., Ürel Demir G., Taşkıran Z. E., Arslan U. E., Nur B., Mıhçı E., Haliloğlu M., Alanay Y., Ütine G. E., Boduroğlu O. K.
JOURNAL OF HUMAN GENETICS, vol.66, no.6, pp.585-596, 2021 (SCI-Expanded)

X. **Biallelic variants in KYNU cause a multisystemic syndrome with hand hyperphalangism**
Ehmke N., Cusmano-Ozog K., Koenig R., Holtgrewee M., Nur B., Mıhçı E., Babcock H., Gonzaga-Jauregui C., Overton J. D., Xiao J., et al.
BONE, vol.133, 2020 (SCI-Expanded)

XI. **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, vol.22, no.1, pp.124-131, 2020 (SCI-Expanded)

XII. **Coronal craniosynostosis due to TCF12 mutations in patients from Turkey**
Yilmaz E., Mıhçı E., Nur B., Alper O. M.
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, vol.179, no.11, pp.2241-2245, 2019 (SCI-Expanded)

XIII. **Recent Advances in Craniosynostosis**
Yilmaz E., Mıhçı E., Nur B., Alper O. M., Tacoy S.
PEDIATRIC NEUROLOGY, vol.99, pp.7-15, 2019 (SCI-Expanded)

XIV. **TCIRG1 and SNX10 gene mutations in the patients with autosomal recessive osteopetrosis**
Koçak G., Güzel B., Mıhçı E., Küpesiz O. A., Yalçın K., Manguoğlu A. E.
Gene, vol.702, pp.83-88, 2019 (SCI-Expanded)

XV. **SLC10A7 mutations cause a skeletal dysplasia with amelogenesis imperfecta mediated by GAG biosynthesis defects**
DUBAIL J., HUBER C., CHANTEPIE S., SONNTAG S., Tuysuz B., MIHÇI E., Gordon C. T., STEICHEN-GERSDORF E., Amiel J., Nur B., et al.
Nature Communications, vol.9, no.1, 2018 (SCI-Expanded)

XVI. **A novel AXIN2 gene mutation in sagittal synostosis**
Yilmaz E., Mıhçı E., Nur B., Alper O. M.
American Journal of Medical Genetics, Part A, vol.176, no.9, pp.1976-1980, 2018 (SCI-Expanded)

XVII. **MPZL2 is a novel gene associated with autosomal recessive nonsyndromic moderate hearing loss**
Bademci G., Abad C., İNCESULU Ş. A., RAD A., Alper O., KOLB S. M., Cengiz F. B., Diaz-Horta O., SILAN F., MIHÇI E., et al.

Human Genetics, vol.137, no.6-7, pp.479-486, 2018 (SCI-Expanded)

XVIII. **Mongolian spots combined with halo-like disappearance surrounding café au lait spots.**
Temel A., Başsorgun C. İ., Nur B., Alpsoy E.
Indian journal of dermatology, venereology and leprology, vol.84, no.4, pp.474-477, 2018 (SCI-Expanded)

XIX. **Renal complications of lipodystrophy: A closer look at the natural history of kidney disease**
AKINCI B., ÜNLÜ Ş. M., Celik A., YILDIRIM ŞİMŞİR I., ŞEN S., NUR B., Keskin F. E., Saydam B. O., Ozdemir N. K., ŞARER YÜREKLİ B. P., et al.
CLINICAL ENDOCRINOLOGY, vol.89, no.1, pp.65-75, 2018 (SCI-Expanded)

XX. **Early postoperative follow-up after craniosynostosis surgery**
Ongun E. A., DURSUN O., KAZAN M. S., NUR B., MIHÇI E.
TURKISH JOURNAL OF MEDICAL SCIENCES, vol.48, no.3, pp.584-592, 2018 (SCI-Expanded)

XXI. **Clinical spectra of neuromuscular manifestations in patients with lipodystrophy: A multicenter study**
Akinci G., Topaloglu H., Demir T., Erşen Danyeli A., Talim B., Keskin F. E., Kadioglu P., Talip E., Altay C., Yaylalı G. F., et al.
NEUROMUSCULAR DISORDERS, vol.27, no.10, pp.923-930, 2017 (SCI-Expanded)

XXII. **Chondrodysplasia with multiple dislocations: comprehensive study of a series of 30 cases**
Ranza E., Huber C., Levın N., Baujat G., Bole-Feysot C., Nitschke P., Masson C., Alanay Y., Al-Gazali L., Bıtoun P., et al.
Clinical Genetics, vol.91, no.6, pp.868-880, 2017 (SCI-Expanded)

XXIII. **A de novo ins(21;13) and two interstitial deletions in 13q in a boy with multple congenital anomalies**
Altıok Clark Ö., Cetin G. O., Nur B., Toylu A., Karaüzüm S., Mıhçı E.
MOLECULAR CYTOGENETICS, vol.10, 2017 (SCI-Expanded)

XXIV. **Bone mineral density in patients with mucopolysaccharidosis type III**
Nur B., Nur H., Mihcil E.
JOURNAL OF BONE AND MINERAL METABOLISM, vol.35, no.3, pp.338-343, 2017 (SCI-Expanded)

XXV. **Overlapping SETBP1 gain-of-function mutations in Schinzel-Giedion syndrome and hematologic malignancies**
ACUNA-HIDALGO R., DERIZIOTIS P., STEEHOUWER M., GILISSEN C., GRAHAM S. A., VAN DAM S., Hoover-Fong J., TELEGRAFI A. B., DESTREE A., SMIGIEL R., et al.
PLoS Genetics, vol.13, no.3, 2017 (SCI-Expanded)

XXVI. **Evaluation of the Response to the First Two Years of Growth Hormone Treatment in Kabuki Make-Up Syndrome**
Çelmeli G., Parlak M., Nur B., Mıhçı E., Akçurin S., Bircan İ.
JCRPE JOURNAL OF CLINICAL RESEARCH IN PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY, 2016 (SCI-Expanded)

XXVII. **Pyridoxine-responsive seizures in infantile hypophosphatasia and a novel homozygous mutation in ALPL gene**
NUR B., CELMELI G., Manguoglu E., SOYUÇEN E., Bircan I., MIHÇI E.
JCRPE Journal of Clinical Research in Pediatric Endocrinology, vol.8, no.3, pp.360-364, 2016 (SCI-Expanded)

XXVIII. **Natural History of Congenital Generalized Lipodystrophy: A Nationwide Study From Turkey**
Akinci B., Onay H., Demir T., Özen S., Kayserili H., Akıncı G., Nur B., Tüysüz B., Ozbek M. N., Gungor A., et al.
JOURNAL OF CLINICAL ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, vol.101, no.7, pp.2759-2767, 2016 (SCI-Expanded)

XXIX. **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, vol.27, no.1, pp.51-66, 2016 (SCI-Expanded)

XXX. **MUCOLIPIDOSIS II INFANTS PRESENTING WITH SKELETAL DEFORMITIES MIMICKING RICKETS AND A NEW MUTATION IN GNPTAB GENE.**
Nur B., Erdogan Y., Curek Y., Akcakus M., Oygur N., Bircan I.
Genetic counseling (Geneva, Switzerland), vol.27, no.3, pp.373-380, 2016 (SCI-Expanded)

XXXI. **The clinical spectrum of a rare chromosomal abnormality: Isochromosome 18p**
Nur B., Clark Ö., Cetin Z., Toylu A., Karaüzüm S., Mıhçı E.

Genetic Counseling, vol.27, no.2, pp.223-231, 2016 (SCI-Expanded)

XXXII. **Celiac disease in patients with Williams-Beuren syndrome**
Mıhçı E., Nur B., Berker-Karaüzüm S., Yılmaz A., Artan R.
Turkish Journal of Pediatrics, vol.57, no.6, pp.599-604, 2016 (SCI-Expanded)

XXXIII. **A familial interstitial 4q35 deletion with no discernible clinical effects.**
Yakut S., Clarck Ö., Sanhal C., Nur B., Mendilcioglu İ. İ., Karauzum S. B., Cetin Z.
American journal of medical genetics. Part A, no.8, pp.1836-41, 2015 (SCI-Expanded)

XXXIV. **Comprehensive dental management in a Hallermann-Streiff syndrome patient with unusual radiographic appearance of teeth**
Güngör Ö., Nur B., Yalcin H., Karayılmaz H., Mihchi E.
NIGERIAN JOURNAL OF CLINICAL PRACTICE, vol.18, no.4, pp.559-562, 2015 (SCI-Expanded)

XXXV. **A novel mutation in RNU4ATAC in a patient with microcephalic osteodysplastic primordial dwarfism type I**
Kılıç E., Yıgıt G., Ütine G. E., Wollnık B., Mıhçı E., Nur B., Boduroğlu O. K.
American Journal of Medical Genetics, Part A, vol.167, no.4, pp.919-921, 2015 (SCI-Expanded)

XXXVI. **Chanarin-Dorfman syndrome: Genotype-Phenotype Correlation**
Nur B., Gencpinar P., Yüzbaşıoğlu A., Emre S. D., Mıhçı E.
EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, vol.58, no.4, pp.238-242, 2015 (SCI-Expanded)

XXXVII. **Perinatal Diagnostic Approach to Fetal Skeletal Dysplasias: Six Years Experience of a Tertiary Center.**
Toru H. S., Nur B., Sanhal C. Y., Mıhçı E., Mendilcioğlu İ. İ., Yilmaz E., Yılmaz G. T., Özbudak İ. H., Karaali K., Alper O. M., et al.
Fetal and pediatric pathology, vol.34, no.5, pp.287-306, 2015 (SCI-Expanded)

XXXVIII. **22q11.2 syndrome due to maternal translocation t(18;22) (pl1.2;q11.2).**
Nur B., Cetın Z., Clark Ö., Mıhçı E., Oygür N., Karaüzüm S.
Genetic counseling (Geneva, Switzerland), vol.26, no.1, pp.67-75, 2015 (SCI-Expanded)

XXXIX. **Bilateral congenital cataracts in an infant with Klinefelter syndrome**
Nur B., Altiok-Clark O., İlhan H. D., Sayar E., Yucel I., Mıhçı E.
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, vol.56, no.5, pp.546-550, 2014 (SCI-Expanded)

XL. **Infantile Galactosialidosis Presenting With Steroid Resistant Nephrotic Syndrome**
AKSOY G. K., NUR B., KOYUN M., MIHÇI E., AKMAN S.
PEDIATRIC NEPHROLOGY, vol.29, no.9, pp.1737-1738, 2014 (SCI-Expanded)

XLI. **Clinicogenetic Study of Turkish Patients With Syndromic Craniosynostosis and Literature Review**
Nur B., Pehlivanoglu S., Mıhçı E., Calıskan M., Demır D., Alper O. M., Kayserili H., Lulecı G.
PEDIATRIC NEUROLOGY, vol.50, no.5, pp.482-490, 2014 (SCI-Expanded)

XLII. **Neonatal multiple sulfatase deficiency with a novel mutation and review of the literature**
Nur B., Mıhçı E., Pepe S., Biberoğlu G., Ezgü F. S., Ballabio A., Öztekin O., Dursun O.
Turkish Journal of Pediatrics, vol.56, no.4, pp.418-422, 2014 (SCI-Expanded)

XLIII. **Epidural capillary hemangioma: A review of the literature**
Gencpinar P., Acikbas S. C., Nur B., Karaali K., Arslan M., Gurer E. I., Duman Ö., Haspolat Ş.
Clinical Neurology and Neurosurgery, vol.126, pp.99-102, 2014 (SCI-Expanded)

XLIV. **Clinical expression of familial Williams-Beuren syndrome in a Turkish family**
Parlak M., Nur B., Mıhçı E., Durmaz E., Karauzum S. B., Akcurin S., Bircan I.
Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism, vol.27, no.1-2, pp.153-158, 2014 (SCI-Expanded)

XLV. **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, vol.24, pp.427-429, 2013 (SCI-Expanded)

XLVI. **The association of Klinefelter syndrome and multiple pterygium syndrome: an unusual presentation**
Nur B., Altıok-Clark O., Toylu A., Lulecı G., Mıhçı E.
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, vol.55, no.5, pp.559-563, 2013 (SCI-Expanded)

XLVII. **Possible autosomal recessive inheritance in an infant with acrofacial dysostosis similar to nager syndrome**
Nur B., Bernier F. P., Oztekın O., Kardelen F., Kalay S., Parboosingh J. S., Mıhçı E.
American Journal of Medical Genetics, Part A, vol.161, no.9, pp.2311-2315, 2013 (SCI-Expanded)

XLVIII. **Vertigo in Childhood: Evaluation of Clinical and Laboratory Findings**
Erdoğan E., Nur B., Dundar N. O.
TURKIYE KLINIKLERI TIP BILIMLERI DERGISI, vol.32, no.6, pp.1601-1606, 2012 (SCI-Expanded)

XLIX. **Single Nucleotide Polymorphism and Production of IL-1 beta and IL-10 Cytokines in Febrile Seizures**
Nur B., Sahınturk D., Coşkun M., Duman Ö., Yavuzer U., Haspolat Ş.
NEUROPEDIATRICS, vol.43, no.4, pp.194-200, 2012 (SCI-Expanded)

L. **Interleukin-6 gene polymorphism in febrile seizures**
Nur B., Kahramaner Z., Duman Ö., Dundar N. O., Sallakcı N., Yavuzer U., Haspolat Ş.
Pediatric Neurology, vol.46, no.1, pp.36-38, 2012 (SCI-Expanded)

LI. **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, vol.65, pp.116, 2006 (SCI-Expanded)

Articles Published in Other Journals

I. **A Case with Angelman Syndrome Carried de novo der(15q;15q) By de novo Paternal Uniparental Disomy**
KARAMAN MERCAN T., Çiftçi V., TOYLU A., NUR B., ALTIOK CLARK Ö., KARAÜZÜM S.
Muğla Sıtkı Koçman Üniversitesi Tıp Dergisi, vol.11, pp.40-46, 2024 (Peer-Reviewed Journal)

II. **Severe Extremity Anomaly and Neurodevelopmental Retardation in an Infant with TAR Syndrome and Differential Diagnosis in Radial Defects**
Karamık G., Öztürk N., NUR B., KARASU G., MIHÇI E.
JOURNAL OF PEDIATRIC RESEARCH, vol.9, 2022 (Peer-Reviewed Journal)

III. **Diagnosis and Treatment Approaches of Williams Syndrome**
Nur B.
Türkiye Klinikleri Pediatri Dergisi, vol.2021, no.2021, pp.27-33, 2021 (Peer-Reviewed Journal)

IV. **A Rare Association: Cystic Fibrosis and Congenital Cystic Adenomatoid Malformation**
Aras A., Nur B., Manguoğlu E., Bingöl A., Artan R.
Türkiye Klinikleri Journal of Case Reports, vol.29, no.3, pp.164-169, 2021 (Peer-Reviewed Journal)

V. **Associations between the clinical findings of cases having submicroscopic chromosomal imbalances at chromosomal breakpoints of apparently balanced structural rearrangements**
Yakut S., Cetin Z., Clark Ö., Nur B., Mıhçı E., Karauzum S. B.
Gene Reports, vol.7, pp.50-58, 2017 (Scopus)

VI. **Poland Syndrome in Childhood: Evaluation of the Clinical Findings**
Nur B., IBISOGLU Z., MIHÇI E.
JOURNAL OF PEDIATRIC RESEARCH, vol.3, no.1, pp.30-34, 2016 (ESCI)

VII. **Çocukluk çağında Poland sendromu klinik bulgularının değerlendirilmesi**
Nur B., İbişoğlu Z., Mıhçı E.
Journal Of Pediatric Research, vol.3, no.1, 2016 (Peer-Reviewed Journal)

VIII. **Oral manifestations of a patient with cri du chat (5p-)syndrome**
Köylüoglu Z., Yildiz E., Nur B., Mihçi E., Clark Ö.
Journal of Pediatric Dentistry, vol.3, no.3, pp.67-70, 2015 (Peer-Reviewed Journal)

IX. **Early infantile Galactosialidosis presenting with an unusual renal involvement**
Nur B., Kaya Aksoy G., Koyun M., Akman S., Mıhçı E.
JOURNAL OF GENETIC SYNDROMES & GENE THERAPY, vol.5, no.05, pp.1-3, 2014 (Peer-Reviewed Journal)

X. **Majör Kromozoma bozukluklar ve konjenital kalp hastalıkları**

Mıhçı E., Nur B.
Türkiye Klinikleri Journal of Pediatr Science, vol.9, no.3, pp.12-15, 2013 (Peer-Reviewed Journal)

XI. **Clinical expression of primary ciliary dyskinesia in monozygotic twins case report**
Nur B., Çelmeli F., Mıhçı E., Bingöl A.
Türkiye Klinikleri Journal of Medical Research, vol.21, no.1, pp.13-17, 2013 (Peer-Reviewed Journal)

XII. **Kortikal displaziler ve genetik**
Nur B., Mıhçı E.
Türkiye Klinikleri Journal Of Pediatric Sciences, vol.9, no.3, pp.32-38, 2013 (Peer-Reviewed Journal)

XIII. **Dokuz aya kadar yaşayan Meckel Gruber sendromlu bir olgu**
Nur B., Mıhçı E., Koyun M., Duman Ö., Taçoy Ş.
TURKIYE KLINIKLERI PEDIATRI, vol.17, no.1, pp.55-58, 2008 (Peer-Reviewed Journal)

XIV. **Topikal steroid kullanımına bağlı iatrojenik Cushing sendromu iki vakanın takdimi**
Nur B., Karagüzel G., Türkkahraman D., Akçurin S., Bircan İ.
COCUK SAGLIGI VE HASTALIKLARI DERGISI, vol.50, no.2, pp.125-128, 2007 (Scopus)

Books

I. **Mikrodelesyon sendromları**
Nur B., Karamık G.
in: İzmir Dr.Behçet Uz Çocuk Hastanesi, Özkan B, Editor, Nobel Tıp Kitapevi, Ankara, pp.214-221, 2022

II. **Williams sendromlu çocuklarda tanı ve tedavi yaklaşımları**
Nur B.
in: Çocuk Genetik Uygulamalarında Sık Görülen Hastalıkların Takip ve Tedavisi, Ercan Mıhçı, Editor, Türkiye Klinikleri Yayınevi, Ankara, pp.27-33, 2021

III. **Çoklu Konjenital Anomali Sendromları**
Mıhçı E., Nur B.
in: PEDİATRİ (Yurdakök), Yurdakök M., Editor, Güneş Tıp Kitabevi, Ankara, pp.2003-2017, 2017

Papers Presented at Peer-Reviewed Scientific Conferences

I. **A novel nonsense variant of NF1 gene in two related patients with different clinical manifestations of neurofibromatosis**
Peker A., Coşkun M., Toylu A., Nur B., Duru A., Altıok Clark Ö., Mıhçı E.
European Human Genetics Conference 2023, Glasgow, England, 10 - 13 June 2023, pp.1, (Full Text)

II. **ÇOCUKLUK ÇAĞINDAKİ KLİNEFELTER SENDROMLU OLGULAR**
Yılmaz Bayer Ö., Karamık G., Öztürk N., Nur B., Altıok Clark Ö., Mıhçı E.
58.TPK, Gazimagusa, Cyprus (Kktc), 9 - 13 May 2023, (Summary Text)

III. **OLGU SUNUMU: UZAMIŞ ATEŞ VE PANSİTOPENİ İLE BAŞVURAN VİSCERAL LEİSHMANİASİS(KALA AZAR)**
Oruç E. C., Başkaya A. S., Tural Kara T., Tayfun Küpesiz F., Nur B.
58.TPK, Gazimagusa, Cyprus (Kktc), 9 - 13 May 2023

IV. **Olgu Sunumu: Uzamış Ateş ve Pansitopeni ile Başvuran Visceral Leishmaniasis (Kala Azar).**
ORUÇ E. C., BAŞKAYA A. S., ÖZKAN M., ÖZDEMİR B. C., ŞAHİN B., ŞAHİN B., TURAL KARA T., TAYFUN KÜPESİZ F., NUR B.
58. Türk Pediatri Kongresi, Gazimagusa, Cyprus (Kktc), 09 May 2023

V. **AMBİGUS GENİTALYA AYIRICI TANISINDA NADİR BİR SENDROM: SMİTH LEMNİ OPİTZ**
Şahin E., Karamık G., Öztürk N., Soyuçen E., Nur B.
58.TPK, Gazimagusa, Cyprus (Kktc), 9 - 13 May 2023, (Summary Text)

VI. **NADİR BİR BOY KISALIĞI NEDENİ: 3M SENDROMLU 2 OLGU**

Öztürk N., Coşkun M., Karamık G., Yılmaz Bayer Ö., Parlak M., Nur B., Mıhçı E.
5. EGE ENDOKRİN HASTALIKLAR VE GENETİK SEMPOZYUMU, İzmir, Turkey, 9 - 11 March 2023

VII. **BOY KISALIĞINDA SHOX GENİNİN VE RADYOLOJİK BULGULARIN ÖNEMİ: LERİ-WEİL DİSKONDROSTEOZİSLİ BİR OLGU**
Karamık G., Öztürk N., Yılmaz Bayer Ö., Karazüzüm S. B., Nur B.
5. EGE ENDOKRİN HASTALIKLAR VE GENETİK SEMPOZYUMU, İzmir, Turkey, 9 - 11 March 2023

VIII. **NADİR BİR İSKELET DİSPLAZİSİ: RMRP GENİ İLİŞKİLİ HİPOTRİKOZUN EŞLİK ETMEDİĞİ METAFİZYEL DİSPLAZİ**
Yılmaz Bayer Ö., Karamık G., Öztürk N., Nur B., Mıhçı E., Alanay Y.
5. EGE ENDOKRİN HASTALIKLAR VE GENETİK SEMPOZYUMU, İzmir, Turkey, 9 - 11 March 2023

IX. **HİPOTONİK BEBEK, NE ZAMAN GENETİK KONSÜLTASYONU?**
Karamık G., Nur B.
7. GENÇ PEDİATRİSTLER KONGRESİ, İstanbul, Turkey, 2 - 04 December 2022, (Summary Text)

X. **TMC6 GENİNDE NADİR MİSSENSE VARYANT SAPTANAN EPİDERMODİSPLAZİ VERRÜSİFORMİS OLGUSU**
Coşkun M., Toylu A., Altıok Clark Ö., Nur B., Alpsoy E.
15.ULUSAL TIBBİ GENETİK KONGRESİ, Muğla, Turkey, 9 - 13 November 2022, (Summary Text)

XI. **FMR1 İLİŞKİLİ HASTALIK ÖN TANILI KADIN HASTALARDA RETROSPEKTİF BAKIŞ**
Aracı D. G., Peker A., Altıok Clark Ö., Manguoğlu A. E., Özekinci M., Altunbaş Yalabık F., Coşkun M., Karamık G., Öztürk N., Toylu A., et al.
15.ULUSAL TIBBİ GENETİK KONGRESİ, Muğla, Turkey, 9 - 13 November 2022, (Summary Text)

XII. **Manifestations of aheterozygous CDK13 mutation as a rare entity; congenital hearth defects, dysmorphic facial features, and intellectual developmental disorder**
Peker A., Karamık G., Coşkun M., Öztürk N., Yılmaz Bayer Ö., Nur B., Mıhçı E.
ITHACA European Meeting On Dysmorphology, Barcelona, Spain, 14 - 17 September 2022, pp.72-73, (Summary Text)

XIII. **Novel Heterozygous missense mutation in the ski gene related Shprintzen-Goldberg Syndrome :A rare adult patient**
Karamık G., Öztürk N., Yılmaz Bayer Ö., Nur B., Mıhçı E.
ITHACA European Meeting On Dysmorphology, Barcelona, Spain, 14 - 17 September 2022, pp.87-88

XIV. **Musculocontractural type of Ehler-Danlos syndrome with severeskeletal findings in the novel variant of CHST14 gene**
Yılmaz Bayer Ö., Öztürk N., Yakut Uzuner S., Karamık G., Nur B., Mıhçı E.
ESHG, Vienna, Austria, 11 - 14 June 2022, (Summary Text)

XV. **A case with spondyloenchondrodysplasia with immune dysregulation (SPENCD) caused by a novel missense ACP5 mutation**
Öztürk N., Uludağ Alkaya D., Karamık G., Nur B., Tüysüz B., Mıhçı E.
ESHG , Vienna, Austria, 11 - 14 June 2022, pp.2705, (Summary Text)

XVI. **A novel frameshift variant of EDAR gene in a patient diagnosed with hypohidrotic ectodermal dysplasia**
Coşkun M., Toylu A., Peker A., Altıok Clark Ö., Nur B., Mıhçı E.
ESHG, Vienna, Austria, 11 June 2022, pp.2553, (Summary Text)

XVII. **Turnpenny Fry Syndrome: Clinical Report of a4 year old female with mutations in the PCGF2 gene**
Karamık G., Öztürk N., Randa N. C., Nur B., Mıhçı E.
ESHG, Vienna, Austria, 11 - 14 June 2022, pp.1439

XVIII. **Femoral hypoplasia unusual facies syndrome as a diabetic mother's baby**
Yılmaz Bayer Ö., Nur B., Karamık G., Öztürk N., Mıhçı E.
ESHG, Vienna, Austria, 11 June 2022, pp.2548, (Summary Text)

XIX. **A retrospective overview in female patients prediagnosed with FMR1 associated disorders**
Araci D. G., Peker A., Altiok Clark Ö., Manguoğlu A. E., Özekinci M., Uysal H., Altunbaş F., Coşkun M., Karamik G., Öztürk N., et al.

European Human Genetics Conference 2022, Vienna, Austria, 10 - 14 June 2022, pp.1111, (Summary Text)

XX. **Two novel mutations, two different clinical phenotypes associated with SCN5A; Brugada and Long QT syndromes**
Peker A., Toylu A., Coşkun M., Karamık G., Altunbaş F., Aracı D. G., Öztürk N., Nur B., Belgi Yıldırım A., Ekici F., et al.
European Society of Human Genetics Conference 2022, Vienna, Austria, 10 - 14 June 2022, pp.1-2

XXI. **GÖZ BULGUSU İLE BAŞVURAN VE DE NOVO MUTASYON SAPTANAN İNFANTİL SANDHOFF HASTALIĞI OLGUSU**
Dal Demirelli G., Karamık G., Nur B., Haspolat Ş., Soyuçen E.
16. ULUSLARASI KATILIMLI METABOLİK HASTALIKLAR VE BESLENME KONGRESİ, Hatay, Turkey, 28 May 2022

XXII. **NOONAN SENDROMLU ÇOCUKLARDA GENOTİP-FENOTİP İLİŞKİSİ**
Nacak G., Coşkun M., Toylu A., Altıok Clark Ö., Mıhçı E., Nur B.
57.TPK, Gazimagusa, Cyprus (Kktc), 22 - 26 May 2022

XXIII. **Genetik testlerin endikasyonları ve yorumu (interaktif oturum)Panel mi? Klinik ekzom mu? Olgularla test tercih nedenleri ve yorumu**
Nur B.
57.TPK, Gazimagusa, Cyprus (Kktc), 22 - 26 May 2022, (Summary Text)

XXIV. **EEC SENDROMLU VE TP63 MUTASYONU SAPTANAN NADİR BİR İNFANT OLGU**
Öztürk N., Karamık G., Yılmaz Bayer Ö., Mıhçı E., Nur B.
57.TPK, Gazimagusa, Cyprus (Kktc), 22 - 26 May 2022

XXV. **Nörofibromatozis ön tanılı olgularda NF1 geninde saptanan varyantların yorumlanması**
Altunbaş F., Öztürk N., Toylu A., Nur B., Karamık G., Coşkun M., Dikici D. G., Peker A., Altıok Clark Ö., Mıhçı E.
XVII. Ulusal Tıbbi Biyoloji ve Genetik Kongresi, Ankara, Turkey, 28 - 31 October 2021

XXVI. **Paternal Uniparental Dizomiyle Ortaya Çıkan Angelman Sendromlu Olgu**
Karaman Mercan T., Altıok Clark Ö., Toylu A., Nur B., Mıhçı E., Karaüzüm S.
XVII. TIBBİ BİYOLOJİ ve GENETİK KONGRESİ, Ankara, Turkey, 28 - 31 October 2021, vol.52, pp.328-329, (Summary Text)

XXVII. **Marfan sendromu ön tanılı olgularda FBN1 geninde saptanan varyantların değerlendirilmesi**
Coşkun M., Karamık G., Toylu A., Öztürk N., Nur B., Altunbaş F., Dikici D. G., Peker A., Altıok Clark Ö., Mıhçı E.
XVII. Ulusal Tıbbi Biyoloji ve Genetik Kongresi, Ankara, Turkey, 28 - 31 October 2021

XXVIII. **Semptomdan tanıya multidisipliner yaklaşımın önemi: Juvenil tip miyastenia gravis olgusu**
Karamık G., Öztürk N., Köker A., Nur B., Haspolat Ş., Mıhçı E.
56. TPK, Antalya, Turkey, 17 - 21 October 2021

XXIX. **Febril konvülziyon ile başvuran hastalarda prognoz ve risk faktörleri**
Akan A., Nur B., Erkek N., Haspolat Ş.
TPK 2020 Buluşması (e-kongre), İstanbul, Turkey, 17 - 21 October 2021, pp.21, (Summary Text)

XXX. **18q12.1-q21.1 delesyon sendromu tanılı nadir bir olgu**
Karamık G., Öztürk N., Aracı D. G., Altıok Clark Ö., Nur B., Mıhçı E.
5. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, İstanbul, Turkey, 7 - 09 October 2021, pp.100

XXXI. **Prenatal ultrason bulguları ile tanatoforik displazi Tip1 olgusu**
Öztürk N., Karamık G., Nur B., Kandemir H., Sanhal C. Y., Dikici D. G., Manguoğlu A. E., Mıhçı E.
5. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, İstanbul, Turkey, 7 - 09 October 2021, pp.101, (Summary Text)

XXXII. **Williams Sendromu ve Mal de meleda birlikteliği olan nadir bir olgu**
Öztürk N., Toylu A., Karamık G., Nur B., Mıhçı E.
5. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, İstanbul, Turkey, 7 - 09 October 2021, pp.62

XXXIII. **Pcgf2 geni ilişkili yeni bir sendrom: Turnpenny Fry sendromu**
Karamık G., Öztürk N., Randa N. C., Nur B., Mıhçı E.
5. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, İstanbul, Turkey, 7 - 09 October 2021, pp.62, (Summary Text)

XXXIV. **Flnb geninde nadir bir mutasyon saptanan olgularda, spondilokarpotarsal sinostozis ve larsen sendromunun klinik karşılaştırılması**
Karamık G., Öztürk N., Zeybek S., Temel Ş. G., Özemri Sağ Ş., Nur B., Mıhçı E., Aliyeva L.
5. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, İstanbul, Turkey, 09 October 2021, pp.126

XXXV. **Osteogenezis Imperfekta Klinik Ön Tanılı Olgularda COL1A1 ve COL1A2 Genleri Varyant Analiz Sonuçları**
Dikici D. G., Toylu A., Ünver Tuhan H., Coşkun M., Karamık G., Altunbaş F., Öztürk N., Nur B., Parlak M., Altıok Clark Ö., et al.
5. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, Ankara, Turkey, 7 - 09 October 2021, pp.103, (Summary Text)

XXXVI. **Yenidoğan taramasında genetik testlerin yeri**
Nur B.
5. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, İstanbul, Turkey, 7 - 09 October 2021, pp.53, (Summary Text)

XXXVII. **''Kraniosinositoz cerrahisi sonrası çocuk yoğun bakıma alınan hastaların erken dönem postoperatif takibi''**
Ongun E. A., Dursun O., Kazan M. S., Nur B., Mıhçı E.
XIII. Çocuk Acil Tıp ve Yoğun Bakım Kongresi, İzmir, Turkey, 26 - 27 September 2013, pp.139, (Full Text)

XXXVIII. **Tromboemboli nedeni ile başvuran geç tanı alan homosistinürili bir olgu",**
Dursun O., Satılmış A., Nur B.
III. Ulusal Çocuk Acil Tıp ve Yoğun Bakım Kongresi, İstanbul, Turkey, 3 - 07 April 2006, pp.418

XXXIX. **The diagnosis and the clinical features of a rare disesase; Alpha-mannosidosis.**
Nur B., Mıhçı E.
European Society of Human Genetics (ESHG) Conference, Nuremberg, Germany, 01 June 2012, pp.13, (Full Text)

XL. **Galaktosiyalidoz Tanısı Alan Bir Olguda Steroid Dirençli Nefrotik Sendrom.**
Nur B., Kaya Aksoy G., Koyun M., Akman S., Mıhçı E.
IV. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Depo hastalıkları kongresi, Antalya, Turkey, 10 - 12 November 2014, pp.78, (Full Text)

XLI. **Erken sentromerik ayrılma ve ESCO2 mutasyonu saptanan Roberts Sendromlu bir olgu.**
Nur B., Tepeli E., Altıok Clark Ö., Semerci C. N., Mıhçı E.
1. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, İzmir, Turkey, 26 - 27 September 2013, pp.77, (Full Text)

XLII. **Hipohidrotik Ektodermal Displazili Hastaların Klinik Bulgularının Değerlendirilmesi**
Nur B., Ersayoğlu I., Mıhçı E.
58. Türkiye Milli Pediatri Kongresi, Antalya, Turkey, 22 - 26 October 2014, pp.104, (Full Text)

XLIII. **Nonphotosensitive trichothiodystrophy: a report of two male sibs**
Nur B., Akbaş S. H., Mıhçı E., Dicle Ö.
7th World Congress for Hair Research, Journal of Investigative Dermatology, Edinburgh, England, 4 - 07 May 2013, pp.140, (Full Text)

XLIV. **Muir-Torre sendromu: Olgu Sunumu**
Ergün E., Nur B., Başsorgun C. İ., Mıhçı E., Akman Karakaş A.
7. Ege Dermatoloji Günleri, İzmir, Turkey, 9 - 12 May 2012, pp.55, (Full Text)

XLV. **Çölyak hastalığı nedeniyle tanı alan Williams sendromu.**
Nur B., İşlek A., Sayar E., Kaya Aksoy G., Yılmaz A., Artan R., Mıhçı E.
9. Ulusal Çocuk Gastroenteroloji Hepatoloji ve Beslenme Kongresi, Antalya, Turkey, 18 - 21 October 2012, pp.32, (Full Text)

XLVI. **Coeliac disease in Williams syndrome.**
Mıhçı E., Nur B., Karaüzüm S., Yılmaz A., Artan R.
European Society of Human Genetics (ESHG) Conference,, Nuremberg, Germany, 01 May 2014, pp.150

XLVII. **Yenidoğanda spontan bakteriyel peritonit:Olgu sunumu.**
Özkiraz S., Akcan A. B., Nur B.
55. Türkiye Milli Pediatri Kongresi, Antalya, Turkey, 12 - 16 October 2011, pp.250, (Full Text)

XLVIII. **Çocukluk çağında vertigo**
Nur B., Erdoğan E., Olgaç Dündar N.
55. Türkiye Milli Pediatri Kongresi, Antalya, Turkey, 12 - 16 October 2011, pp.140

XLIX. **Nonketotik hiperglisinemi: İki olgu sunumu**
Nur B., Akcan A. B., Özkiraz S.
55. Türkiye Milli Pediatri Kongresi, Antalya, Turkey, 12 - 16 October 2011, pp.249

L. **Kraniyosinostozisli hastalarda FGFR2 genotip-fenotip ilişkisi**
Nur B., Pehlivanoğlu S., Mıhçı E., Çalışkan M., Ekşi D. D., Kayserili Karabay H., Lüleci G., Alper Ö.
1. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, İzmir, Turkey, 26 - 27 September 2013, pp.27, (Full Text)

LI. **Topikal steroid kullanımına bağlı gelişen iatrojenik Cushing sendromu: İki vakanın sunumu.**
Nur B., Karagüzel G., Türkkahraman D., Akçurin S., Bircan I.
XXXXII. Türk Pediatri Kongresi, Antalya, Turkey, 15 - 17 May 2006, pp.55

LII. **Poland Sendromlu Hastalarımızın Klinik Bulguları.**
Nur B., Ibişoğlu Z., Mıhçı E.
Türk Pediatri Kongresi, Antalya, Turkey, 26 - 30 May 2014, pp.83, (Full Text)

LIII. **Boy Kısalığı nedeniyle başvuran ve Piknodizostozis tanısı alan bir olguda CTSK genindeki yeni mutasyonun tanımlanması**
Nur B., Aykut A., Mıhçı E., Özkınay H., Özkınay F. F.
1. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, İzmir, Turkey, 26 - 27 September 2013, pp.59

LIV. **Konjenital primer hipomagnezemili bir olgunun yüksek doz oral magnezyum ile başarılı tedavisi**
Bircan I., Türkkahraman D., Dursun O., Karagüzel G., Nur B.
XXXXII. Türk Pediatri Kongresi, Antalya, Turkey, 15 - 20 May 2006, pp.58

LV. **İntestinal psödoobstrüksiyonun nadir bir nedeni: Mitokondriyal nörogastrointestinal ensefalomiyopati.**
Sayar E., İşlek A., Nur B., Yılmaz A., Artan R.
9. Ulusal Çocuk Gastroenteroloji Hepatoloji ve Beslenme Kongresi, Antalya, Turkey, 18 - 21 October 2012, pp.59

LVI. **Nekrotizan Pnömoni ile tanı alan Kronik Granülomatöz Hastalıklı bir olgu sunumu**
Çelmeli F., Nur B., Bingöl A., Yeğin O.
XIV.Ulusal Allerji ve Klinik İmmunoloji Kongresi, Antalya, Turkey, 4 - 08 November 2006, pp.107, (Full Text)

LVII. **Nadir Bir Olgu:Bruck Sendromu**
Çelmeli G., Çürek Y., Nur B., Mıhçı E., Bircan İ., Akçurin S.
18. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Kongresi, Bursa, Turkey, 4 - 08 November 2014, pp.131, (Full Text)

LVIII. **Trombositopeni Radius yokluğu sendromlu bir yenidoğan olgusu**
Nur B., Karamık G., Öztürk N., Karasu G., Mıhçı E.
6. Genç Pediatristler Kongresi, İstanbul, Turkey, 5 - 07 March 2021, pp.161-162, (Summary Text)

LIX. **Hipokondroplazide sık görülen N540K Genotipinin, Akondroplazi fenotipli olguda saptanması**
Öztürk N., Karamık G., Nur B., Mıhçı E.
6. Genç Pediatristler Kongresi, İstanbul, Turkey, 5 - 07 March 2021, pp.161-162

LX. **Noonan Sendromu ve Akut Lenfoblastik Lösemi: Olgu Sunumu**
Nur B., Erkan M., Toylu A., Mıhçı E.
Türk Pediatri Kurumu 2020 Buluşması – Güncelleme Toplantısı, İstanbul, Turkey, 25 - 29 October 2020, pp.107, (Summary Text)

LXI. **Primer siliyer diskinezili olguların genotipik ve fenotipik olarak incelenmesi**
Ekşi D. D., Yılmaz E., Başaran A. E., Erduran G., Nur B., Mıhçı E., Alper Ö., Bingöl A.
14. ulusal tıbbi genetik kongresi, Ankara, Turkey, 20 - 22 November 2020, pp.44

LXII. **Nadir Bir Şilotoraks Olgusu;Gorham Stout Sendromu**
Nur B., Kocacık Uygun D. F., Karakurum A., Durmuş S. Y., Bingöl A.
Türk Pediatri Arşivi TPK 2020 buluşması, İstanbul, Turkey, 3 - 05 June 2020, pp.113, (Summary Text)

LXIII. **Williams Sendromlu çocukların Klinik özelliklerinin değerlendirilmesi.**
Tığ B., Nur B., Mıhçı E.
4. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Ankara, Turkey, 25 - 27 October 2019, pp.88

LXIV. **Trikorinofalangeal sendromlu üç olgu**
Nur B., Çetin G. O., Mıhçı E.
4. ulusal Çocuk Genetik Kongresi, Antalya, Turkey, 25 - 27 September 2019, pp.93

LXV. **Meester Loeys sendromu: Marfan benzeri sendromlara yeni bir üye**
Zeybek S., Temel Ş. G., Nur B., Alanay Y., Mıhçı E.
4. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, Ankara, Turkey, 25 - 27 September 2019, pp.65

LXVI. **Noonan Sendromlu olgularımızın Klinik bulgularının değerlendirilmesi**
Coşkun M., Nur B., Mıhçı E., Atik T., Özkınay F.
4. Ulusal çocuk genetik kongresi, Ankara, Turkey, 25 September - 29 October 2019, pp.29

LXVII. **A patient with PIK3CA-related overgrowth syndrome (PROS) with prenatal and postnatal findings**
Mıhçı E., Şimşek M., Nur B.
ESHG, Gothenburg, Sweden, 15 - 18 June 2019, pp.11

LXVIII. **KYNURENINASE DEFICIENCY CAUSES CATEL-MANZKE-LIKE SYNDROME**
Ehmke N., Cusmano-Ozog K., Koenig R., Holtgrewe M., Nur B., Mıhçı 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, United States Of America, 6 - 09 April 2019, vol.126, pp.298-299

LXIX. **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., Altıok Clark Ö., Nur B., Mıhçı E., Karaüzüm S.
Erciyes Tıp Genetik Günleri, Kayseri, Turkey, 21 - 23 February 2019, (Summary Text)

LXX. **HEDEFLİ EKZOM DİZİLEME: NON SENDROMİK KRANİYOSİNOSTOZ İLE İLİŞKİLİ TCF12 VE AXIN2 GENLERİNDE İKİ YENİ MUTASYON**
Yılmaz E., Mıhçı E., Nur B., Alper Ö.
13. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Antalya, Turkey, 7 - 11 November 2018, pp.60-61

LXXI. **Osteogenezis Imperfektalı Hastalarda Serum Mirna (MİR-26a, MİR-29a, MİR-133a) Ekspresyon Düzeylerinin Değerlendirilmesi**
Öz L., Nur B., Toylu A., Nur A. H., Mıhçı E.
Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Antalya, Turkey, 7 - 11 November 2018, pp.331-332

LXXII. **Three novel hearing loss genes reveal previously unrecognized roles of their protein products in the perception of sound.**
Bademcı G., Li C., Oleg D., Abad C., Vona B., Maroofian R., Subasioglu A., Mıhçı E., Alper Ö., Nur B., et al.
ASHG, Arizona, United States Of America, 16 - 20 October 2018

LXXIII. **SLC10A7 mutations in human and mouse cause a skeletal dysplasia with amelogenesis imperfecta mediated by GAG biosynthesis defects**
Dubail J., Huberf C., Chantepie S., Sonntag S., Tüysüz B., Mıhçı E., Gordon C., Amiel J., Nur B., Stolte I.
ESHG 2018 congress, Milan, Italy, 16 July 2018

LXXIV. **Comparison of microRNA profiles in infants born with and without assisted reproduction technique**
Gözüm B., Toylu A., Nur B., Sakıncı M., Özekinci M., Altıok Clark Ö., Mıhçı E.
ESHG 2018, Milan, Italy, 16 - 19 June 2018, pp.19, (Summary Text)

LXXV. **Distribution of the Common TERT and TP53 Variants in Down Syndrome Children**
Toylu A., Nur B., Altıok Clark Ö., Mıhçı E.
ESHG2018, Milan, Italy, 16 - 19 June 2018, pp.989

LXXVI. **Targeted exome sequencing analysis in Turkish non-syndromic craniosynostosis patients**
Yılmaz E., Nur B., Mıhçı E., Alper Ö.
European Human Genetics Conference, Milan, Italy, 16 - 19 June 2018, (Full Text)

LXXVII. **Evaluation of Serum miRNA (mir-26a, mir-29a, mir-133a) Expression Levels in Patients with Osteogenesis Imperfecta**
Öz L., Nur B., Toylu A., Çelmeli G., Nur A. H., Mıhçı E.
ESHG2018, Kobenhavn, Denmark, 16 - 19 June 2018, (Summary Text)

LXXVIII. **Analysis of RunX2 mutations in four Turkish patients with Cleidocranial Dysplasia**
Mıhçı E., Nur B., Toylu A., Karaman V., Uyguner Z. O.
ESHG (2019), Milan, Italy, 16 - 19 June 2018, pp.350

LXXIX. **Metamizole bağlı agranülositoz, septik şok ve perfore apandisit olgusu**
Karakurum C. M., Özkara M. Ç., Kocabaş B., Nur B.
3. Genç Pediatristler Kongresi, İstanbul, Turkey, 1 - 03 December 2017, pp.57

LXXX. **Evaluations of cranio-facial and dental manifestations of ten Turkish patients with Kabuki Syndrome**

Güngör Ö., Nur B., Güngör A. Y., Mıhçı E., Karayılmaz H.
8th International Congress of mediterranean Societies of Pediatric Dentistry, İstanbul, Turkey, 13 - 15 November 2017, pp.107, (Full Text)

LXXXI. **Evaluation of the Response to the First Two Years of Growth Hormone Treatment in Kabuki Make-Up Syndrome**
Çelmeli G., Parlak M., Nur B., Mıhçı E., Akçurin S., Bircan İ.
XXI.Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Kongresi, Antalya, Turkey, 26 - 30 April 2017, (Summary Text)

LXXXII. **OSTEOGENEZİS İMPERFEKTA HASTALARINA DENTAL YAKLAŞIM: 3 OLGU**
Güngör Ö., Temiz K., Yağmur B., Çiftçi Z. Z., Nur B., Karayılmaz H.
TPD 24. BİLİMSEL KONGRESİ, Antalya, Turkey, 19 - 22 October 2017, pp.308-309, (Summary Text)

LXXXIII. **Down Sendromlu hastaların izlemi**
Nur B.
3. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Antalya, Turkey, 11 October 2017 - 13 October 2023, (Unpublished)

LXXXIV. **Otozomal Resesif osteopetrozis tanılı 13 olgunun TCIRG1 ve SNX10 gen mutasyonları ve klinik bulgularının değerlendirilmesi**
Koçak G., Nur B., Mıhçı E., Manguoğlu A. E.
3. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Antalya, Turkey, 11 - 13 October 2017, pp.39, (Summary Text)

LXXXV. **Down Sendromlu Hastalarda Endokardiyal Yastık Defekti ile GATA-4 Geni İlişkisinin Değerlendirilmesi**
Nur B., Toylu A., Tamburacı Z. D., Sallakçı N., Altıok Clark Ö., Etruğ H., Mıhçı E.
3. Çocuk Genetik Sempozyumu, Antalya, Turkey, 11 - 13 October 2017, pp.80

LXXXVI. **Down Sendromu Olgularında TP53 ve MDM2 Varyant Dağılımları**
Toylu A., Nur B., Dürer S., Dürer C., Altıok Clark Ö., Mıhçı E.
3. Çocuk Genetik Sempozyumu, Antalya, Turkey, 11 - 13 October 2017, (Summary Text)

LXXXVII. **A de novo ins(21;13) and two interstitial deletion in 13q in a boy with multiple congenital anomalies**
Altıok Clark Ö., Çetin G. O., Nur B., Toylu A., Karaüzüm S., Mıhçı E.
11th European Cytogenetics Conference 2017, Florence, Italy, 1 - 04 July 2017, pp.32-33

LXXXVIII. **clinical spectra of neuromuscular manifestations in patients with lipodystrophy:A multicenter study**
Akıncı G., Topaloğlu H. A., Demir T., Danyeli A., Talim B., Keskin F., Nur B., Demir L., Onay H., Akıncı B.
EPNS-European journal of Pediatric Neurology, Lyon, France, 20 - 24 June 2017, pp.232

LXXXIX. **A novel mutation in TCIRG1 gene in a Turkish patient with malignant autosomal recessive osteopetrosis**
Koçak G., Nur B., Mıhçı E., Akkurt H., Manguoğlu Aydemir A. E.
European Human Genetics Conference, Kobenhavn, Denmark, 27 - 30 May 2017

XC. **Evaluation of three patients with Bannayan-Riley Ruvalcaba syndrome**
Mıhçı E., Manguoğlu Aydemir A. E., Algül F., Özüçetin P., Nur B.
ESHG 2017, Kobenhavn, Denmark, 27 - 30 May 2017

XCI. **The mutation spectrum of DHCR7 gene and two novel mutations**
Işık E., Onay H., Atik T., Aykut A., Durmaz A., Nur B., Mıhçı E., Ece Solmaz A., Çoğulu M. Ö., Özkınay F. F.
ESHG, Kobenhavn, Denmark, 05 May 2017, pp.105

XCII. **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, Denmark, 27 - 30 May 2017, vol.26, pp.877

XCIII. **Williams syndrome and hereditary diffuse palmoplantar keratoderma**
Nur B., Ünal B., Başsorgun C. İ., Dicle Ö., Mıhçı E.
European Human Genetic Conference, Kobenhavn, Denmark, 27 - 30 May 2017, (Summary Text)

XCIV. **angelman sendromlu hastalarınklinik ve nörolojikbulguların değerlendirilmesi**
Mıhçı E., Nur B., Karaüzüm S., Duman Ö., Haspolat Ş.
19. ulusal çocuk nörolojisi, Antalya, Turkey, 19 - 23 April 2017, (Summary Text)

XCV. **KONJENİTAL İNTRAPANKREATİK SPLENOZİS VE EŞLİK EDEN ANOMALİLER OLGU SUNUMU**

TORU H. S., NUR B., YÜKSEL N., KARAVELİ F. Ş.
26. Ulusal Patoloji & 7. Ulusal Sitopatoloji Kongresi, Antalya, Turkey, 2 - 06 November 2016, pp.367

XCVI. **Konjenital İntrapankreatik Splenozis ve Eşlik Eden Anomaliler: Olgu Sunumu**
Toru H. S., Nur B., Yüksel N., Karaveli F. Ş.
26. Ulusal Patoloji Kongresi, Antalya, Turkey, 2 - 06 November 2016, pp.366

XCVII. **Fakomatozis Cesiohalopigmentalis: Diffüz mongol lekesi üzerinde yerleşimli halo benzeri bir alan ile çevrili cafe au lait lekeleri.**
Bilgiç Temel A., Başsorgun C. İ., Nur B., Alpsoy E.
26. Ulusal Dermatoloji Kongresi, Antalya, Turkey, 19 - 23 October 2016, pp.98, (Summary Text)

XCVIII. **Williams-Beuren Sendromu tanılı olguda diyete sekonder osteoporoz**
Parlak M., Çelmeli G., Çürek Y., Nur B., Akçurin S., Bircan İ.
XX. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Kongresi, Antalya, Turkey, 6 - 09 October 2016, pp.86

XCIX. **Nadir bir olgu olarak Pfeiffer Sendromu**
Yılmaz E., Nur B., Mıhçı E., Alper Ö.
XII. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İzmir, Turkey, 5 - 09 October 2016, pp.311

C. **Nadir Bir Kromozomal Anomali: Ring Kromozom 6**
Nur B., Altıok Clark Ö., Toylu A., Karaüzüm S., Mıhçı E.
12. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İzmir, Turkey, 5 - 09 October 2016, pp.227-228, (Full Text)

CI. **Prenatal Diagnosis of Apert Syndrome, 2016;48(Suppl 1):275, doi: 10.1002/uog.16819. PubMed PMID: 27644546**
Mendilcioğlu İ. İ., Nur B., Sanhal C. Y., Yuksek N., Alper Ö., Ceylaner G.
26th World congress on Ultrasound in Obstetrics and Gynecology, Rome, Italy, 25 - 28 September 2016, pp.275, (Full Text)

CII. **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, Koblenz, Germany, 25 - 29 September 2016, pp.186, (Full Text)

CIII. **An infant with a ring chromosome 11 and 11q24 deletion**
Altıok Clark Ö., Nur B., Kahraman B., Toylu A., Mıhçı E., Karaüzüm S.
European Society of Human Genetics (ESHG), Barcelona, Spain, 21 - 24 May 2016, pp.335

CIV. **Clinical features and follow-up findings of Williams Beuren syndrome patients**
Nur B., Karaüzüm S., Mıhçı E.
European Society of Human Genetics (ESHG), Barcelona, Spain, 21 - 24 May 2016, pp.649

CV. **Patau sendromlu bir fetus olgusu nedeniyle holoprozensefali ve siklopi anomalisine yaklaşım**
Nur B., Yuksek N., Yakut Uzuner S., Mendilcioğlu İ. İ.
52. Türk Pediatri Kongresi, Antalya, Turkey, 15 - 19 May 2016, pp.93

CVI. **İnfantil spazm nedeniyle tanı alan Miller Dieker sendromu olgusu**
Nur B., Aydoğan A., Karaüzüm S., Mıhçı E.
52. Türk Pediatri Arşivi, Antalya, Turkey, 15 - 19 May 2016, pp.92

CVII. **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, Turkey, 17 - 20 April 2016, pp.55

CVIII. **Chanarin Dorfman sendromu: genotip-fenotip ilişkisi**
Nur B., Gençpınar P., Yüzbaşıoğlu A., Dökmeci S., Mıhçı E.
3. Nörometabolik Dismorfoloji Sempozyumu, İstanbul, Turkey, 10 - 12 March 2016, pp.238-242, (Summary Text)

CIX. **Van der Woude sendromlu iki aile sunumu.**
Nur B., Kaya Akça Ü., Mıhçı E.
59. Milli Pediatri Kongresi, Antalya, Turkey, 4 - 08 November 2015, pp.34

CX. **Çoklu konjenital anomaliye sahip bir olguda moleküler olarak karekterize edilmiş 11q14.1-q23.3 ara**

delesyonu
Çetin Z., Altıok Clark Ö., Yakut Uzuner S., Nur B., Mıhçı E., Karaüzüm S.
14. Ulusal Tıbbi Biyoloji ve Genetik Kongresi, Muğla, Turkey, 27 - 30 October 2015, pp.385, (Full Text)

CXI. **Mukopolisakkaridoz Tip III hastalarında kemik mineral yoğunluğu**
Nur B., Nur H., Mıhçı E.
II. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Samsun, Turkey, 22 - 24 October 2015, pp.38, (Full Text)

CXII. **İniensefali ve nöral tüp defekti birlikteligi olan Jarcho-Levin sendromlu bir fetus olgusu.**
Nur B., Toru H. S., Yuksek N., Karaali K., Mıhçı E.
2. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Samsun, Turkey, 22 - 24 October 2015, pp.36, (Summary Text)

CXIII. **Management of generalized gingival fibromatosis in a case with Frank-Ter Haar syndrome**
Karayılmaz H., Nur B., Hatıpoğlu M., Mıhçı E.
47 TH MEETING OF THE CONTINENTAL EUROPEAN DIVISION OF THE INTERNATIONAL ASSOCIATION FOR DENTAL RESEARCH, Antalya, Turkey, 15 - 17 October 2015, pp.251-268

CXIV. **Clinical and molecular study of a series of 31 patients with chondrodysplasia with multiple dislocations**
Ranza E., Huber C., Levın N., Baujat G., Alanay Y., Gazalı L. A., Bıtoun P., Boute O., Coubes C., Elçioğlu H. N., et al.
12 th ISDS MEETING ISTANBUL 2015, İstanbul, Turkey, 29 July - 01 August 2015, pp.132-133, (Full Text)

CXV. **A familial Interstitial 4q35 deletion with no discernible clinical effects.**
Altıok Clark Ö., Yakut Uzuner S., Nur B., Mıhçı E., Karaüzüm S., Cetin Z.
10. European Cytogenetics Conference, Strasbourg, France, 4 - 07 July 2015

CXVI. **Serebellar herniasyon nedeniyle tanı alan Crouzon Sendromu, Türk Pediatri Arşivi, 2012; 47(1) Özel sayı**
Nur B., Gevrek G., Mıhçı E.
Türk Pediatri Kongresi, Antalya, Turkey, 15 - 19 May 2015, pp.223

CXVII. **ALPL geninde homozigot mutasyon saptanan bir infantil Hipofozfatazya olgusu.**
Nur B., Çelmeli G., Soyuçen E., Bircan İ., Mıhçı E.
1. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, Doi:10.4274/jcrpe, İzmir, Turkey, 25 - 27 February 2015, pp.22

CXVIII. **Yenidoğan döneminde kuşkulu genital yapı ile başvuran bir Klinefelter Sendromu olgusu**
Çürek Y., Çelmeli G., Nur B., Bircan İ., Akçurin S.
18. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Kongresi, İzmir, Turkey, 4 - 08 November 2014

CXIX. **Mukopolisakkaridoz tip III hastalarında kemik mineral yoğunluğu**
NUR B., NUR A. H., MIHÇI E.
2. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, 22 - 24 October 2015, (Summary Text)

CXX. **Belirgin Bir Fenotipe Neden Olmayan 4q35.1-4q35.2 Delesyonuna Sahip Bir Aile Sunumu.**
Altıok Clark Ö., Yakut S., Sanhal C. Y., Nur B., Mendilcioğlu İ. İ., Cetin Z.
11. Ulusal Tıbbi genetik Kongresi, İstanbul, Turkey, 24 - 27 September 2014, pp.33, (Summary Text)

CXXI. **Dengeli Olduğu Düşünülen Kromozom Aberasyonları ve Klinik Bulguları Bulunan Olgularda Kırık Noktalarının Array-CGH Yöntemi ile İncelenmesi.**
Cetin Z., Yakut S., Altıok Clark Ö., Nur B., Mıhçı E., Berker S.
11. Ulusal Tıbbi genetik Kongresi, İstanbul, Turkey, 24 - 27 September 2014, pp.93

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 Paediatric Nephrology, Porto, Portugal, 17 - 20 September 2014, vol.29, pp.1649-1867

CXXIII. **Mesomelic dysplasia mimicking Robert's Syndrome**
Toru H. S., Nur B. G., Sanhal C. Y., Ayik E., Yakut S., Cetin Z., Semerci N., Mihci E.
26th European Congress of Pathology, Londra, United Kingdom, 30 August - 03 September 2014, vol.465, pp.202

CXXIV. **Neonatal tip Multiple Sülfataz eksikliği olgusu**
Nur B., Mıhçı E., Pepe S., Biberoğlu G., Ezgü F. S., Öztekin O., Dursun O.
2. Nörometabolik Dismorfoloji Sempozyumu, İstanbul, Turkey, 6 - 10 November 2012, vol.56, pp.418-422

CXXV. **"Cystic fibrosis transmembrane regulator mutations in Turkish patients with cystic fibrosis."**
Ertosun M. G., Bingöl A., Artan R., Mıhçı E., Nur B., Erman M., Mendilcioğlu İ. İ., Şimşek M., Alper Ö.
37th European Cyctic Fibrosis Conference, Gothenburg, Sweden, 11 - 14 June 2014, vol.0, no.0, pp.1-3

CXXVI. **Mucolipidosis II presenting with rickets like features in a newborn**
Nur B., Mıhçı E., Erdoğan Y., Çürek Y., Oygür N., Bircan İ.
European Society of Human Genetics (ESHG) Conference, ESHG, Milan, Italy, 31 May - 03 June 2014, (Summary Text)

CXXVII. **Nadir bir olgu: Spinal epidural kapiller hemanjiom**
Gençpınar P., Erkan M., Açıkbaş S. C., Arslan M., Nur B., Gürer İ. E., Karaali K., Haspolat Ş.
50. Türk Pediatri Kongresi, Antalya, Turkey, 26 - 30 May 2014, pp.32

CXXVIII. **Nadir kromozomal bir bir bozukluk: İzokromozom 18p'li beş olgu**
Nur B., Çetin Z., Altıok Clark Ö., Toylu A., Mıhçı E.
1.UlusalÇocuk Genetik Sempozyumu, İzmir, Turkey, 26 - 27 September 2013, pp.79

CXXIX. **18p monozomisine eşlik eden 22q11.2 mikrodelesyonuna sahip bir yenidoğan olgu sunumu**
Nur B., Çetin Z., Altıok Clark Ö., Oygür N., Karaüzüm S.
1.Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, İzmir, Turkey, 26 - 27 September 2013, pp.70

CXXX. **Öğrenme güçlüğü ve hiperaktivite bozukluğu ile gelen olguda 10q23 bölgesinde frajilite**
Altıok Clark Ö., Nur B., Toylu A., Çetin Z., Karaüzüm S., Mıhçı E.
1.Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, İzmir, Turkey, 26 - 27 September 2013, pp.74

CXXXI. **Bir Olguda Prader Willi Sendromu ve FSGS Birlikteliği**
Kaya Aksoy G., Koyun M., Nur B., Mıhçı E., Akman S.
30. Ulusal Nefroloji, Hipertansiyon, Dyaliz ve Transplantasyon Kongresi, Antalya, Turkey, 13 - 17 November 2013, vol.22, (Summary Text)

CXXXII. **Kabuki Syndrome: Clinical Features of Twenty two Patients**
Nur B., Çelmeli G., Taçoy Ş., Mıhçı E.
ACMG ANNUAL CLINICAL GENETICS MEETING 2013, Arizona, United States Of America, 19 - 23 March 2013, pp.154, (Full Text)

CXXXIII. **Klinefelter Sendromu ve Konjenital Katarakt Birlikteliği**
Nur B., Altıok Clark Ö., İlhan H. D., Sayar E., Mıhçı E.
10. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Bursa, Turkey, 19 - 23 December 2012, pp.274

CXXXIV. **AİLESEL WİLLİAMS BEUREN SENDROMU VE ENDOKRİN SORUNLARI**
Parlak M., Nur B., Durmaz E., Mıhçı E., Akçurin S., Bircan İ.
16. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİN VE DİYABET KONGRESİ, Samsun, Turkey, 6 - 10 November 2012, (Summary Text)

CXXXV. **A de novo mutattion in the SETBP1 leading to Schinzel-Giedion syndrome and juvenile myelomocytic leukemia**
Mıhçı E., Hoıschen A., Van Bon B., Tezel G., Nur B., İlhan N., Yeşilipek A.
European Human Genetics Conference 2012, Nuremberg, Germany, 23 - 26 June 2012, pp.96, (Full Text)

CXXXVI. **Clinical features in 17 patients with mucopolysaccharidosis**
Nur B., Toylu A., Altıok-Clark Ö., Mıhçı E.
European Human Genetics Conference 2012, Nuremberg, Germany, 23 - 26 June 2012, pp.349

CXXXVII. **Final diagnosis in children with subclinical hypothyroidism, preliminary results.**
Turkkahraman D., Aydın F., Yıdız A., Nur B., Karagüzel G., Akçurin S., Bircan İ.
46th Annual Meeting of the European Society for Paediatric Endocrinology, Helsinki, Finland, 27 - 30 June 2007, vol.68, pp.219, (Full Text)

CXXXVIII. **CMV ve Herpes virus enfeksiyonları ile tanı alan ve İnterferon alfa tedavisi uygulanan bir Hiperimmunglobulin E Sendromu olgusu**
Çelmeli F., Özdemir G., Nur B., Bingöl A.
XIV. Ulusal Allerji ve Klinik İmmunoloji Kongresi, Astım Alerji İmmunoloji Dergisi, Antalya, Turkey, 4 - 08 November 2006, (Summary Text)

Funded Projects

ALPER Ö., NUR B., MIHÇI E., DEMİR EKŞİ D., BİNGÖL A., BAŞARAN A. E., YILMAZ E., ÖZBUDAK Ö., Project Supported by Higher Education Institutions, 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., Project Supported by Higher Education Institutions, 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., BAHŞİ P., Project Supported by Higher Education Institutions, 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., Project Supported by Higher Education Institutions, 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., Project Supported by Higher Education Institutions, Sezin Yakut ,Ozden Altiok 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., Project Supported by Higher Education Institutions, 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., Project Supported by Higher Education Institutions, 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., Project Supported by Higher Education Institutions, Yardımcı Üreme Teknikleri kullanılarak ve kullanılmadan doğan bebeklerde MikroRNA profillerinin karşılaştırılması, 2016 - 2018
GÜNGÖR Ö., YALÇIN H., NUR B., KARAYILMAZ H., MIHÇI E., Project Supported by Higher Education Institutions, 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., Project Supported by Higher Education Institutions, Osteopetrozis tanılı hastalarda TCIRG1 ve SNX10 gen mutasyonlarının araştırılması, 2016 - 2017

Activities in Scientific Journals

TURKISH ARCHIVES OF PEDIATRICS, Committee Member, 2020 - Continues

Memberships and Roles in Scientific Organizations

Türk Pediatri Kurumu Antalya Şubesi, Chairman, 2019 - Continues, Turkey
Türk Pediatri Kurumu Derneği, Member, 2015 - Continues
Pediatrik Genetik Derneği, Member, 2012 - Continues
Milli Pediatri Derneği, Member, 2012 - Continues

Peer Reviews in Scientific Publications

CLINICAL GENETICS, Journal Indexed in SCI-E, February 2023
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, National Scientific Refreed Journal, March 2022

AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, PART A, Journal Indexed in SCI-E, February 2022
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, National Scientific Refreed Journal, November 2021
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, National Scientific Refreed Journal, November 2021
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, National Scientific Refreed Journal, October 2021
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, National Scientific Refreed Journal, March 2021
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, National Scientific Refreed Journal, February 2021
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, National Scientific Refreed Journal, January 2021
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, National Scientific Refreed Journal, July 2020
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, National Scientific Refreed Journal, June 2020
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, National Scientific Refreed Journal, January 2020
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, National Scientific Refreed Journal, January 2019
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, National Scientific Refreed Journal, November 2018
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, National Scientific Refreed Journal, November 2018
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, National Scientific Refreed Journal, October 2018
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, National Scientific Refreed Journal, August 2018
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, National Scientific Refreed Journal, June 2018
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, National Scientific Refreed Journal, June 2018
BMC GENETICS, Journal Indexed in SCI-E, June 2018
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, National Scientific Refreed Journal, May 2018
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, National Scientific Refreed Journal, March 2018
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, National Scientific Refreed Journal, February 2018
Turkish Journal Of Pediatrics, SCI Journal, November 2017
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, National Scientific Refreed Journal, September 2017
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, National Scientific Refreed Journal, August 2017
Turkish Journal Of Pediatrics, SCI Journal, August 2017
Turkish Journal Of Pediatrics, SCI Journal, July 2017
Türk Pediatri Arşivi, National Scientific Refreed Journal, January 2016
Türk Pediatri Arşivi, National Scientific Refreed Journal, January 2015
European Journal Of Pediatrics, SCI Journal, January 2015
The Journal of Pediatric Research, , National Scientific Refreed Journal, January 2015

Metrics

Publication: 209
Citation (WoS): 274
Citation (Scopus): 454
H-Index (WoS): 9
H-Index (Scopus): 12

Congress and Symposium Activities

58. Türk Pediatri Kurumu Kongresi, Invited Speaker, Gazimagusa, Cyprus (Kktc), 2023
5. Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, Session Moderator, İzmir, Turkey, 2023
5. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, Session Moderator, İzmir, Turkey, 2023
7. Genç Pediatristler Kongresi, Session Moderator, İstanbul, Turkey, 2022
57. Türk Pediatri Kongresi, Invited Speaker, Girne, Cyprus (Kktc), 2022
56. Türk Pediatri Kurumu Kongresi, Invited Speaker, Antalya, Turkey, 2021
Türk Pediatri Kurumu 2020 Buluşması-Güncelleme Toplatısı, Invited Speaker, İstanbul, Turkey, 2020
4. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Invited Speaker, Ankara, Turkey, 2019

4. Genç Pediatristler, Session Moderator, İstanbul, Turkey, 2018
3. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Invited Speaker, Antalya, Turkey, 2017
Tıbbi Genetikte Algoritmalar Sempozyumu, Attendee, Turkey, 2017
European Human Genetics Confrence (ESHG), Attendee, Denmark, 2017
Çocuk Genetik Hastalıkları Sempozyumu, Attendee, Turkey, 2017
XII. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Attendee, Turkey, 2016
European Human Genetics Confrence (ESHG), Attendee, Italy, 2016
52. Türk Pediatri Kongresi, Attendee, Turkey, 2016
Çocuk Genetik Hastalıkları Sempozyumu, Attendee, Turkey, 2016
2. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Session Moderator, Samsun, Turkey, 2015
1. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Attendee, Turkey, 2015
XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Attendee, Turkey, 2015
1. Ege Endokrin Hastalıkları Genetik Sempozyumu, Attendee, Turkey, 2015
50. Türk pediatri Kongresi, Attendee, Turkey, 2014
European Human Genetics Confrence (ESHG), Attendee, Italy, 2014
III. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Attendee, Antalya, Turkey, 2014
1. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Attendee, –Seçiniz–, Turkey, 2013
American Collage of Medical Genetics (ACMG), Attendee, Arizona, United States Of America, 2013
2. Nörometabolik Dismorfoloji Sempozyumu, Attendee, İstanbul, Turkey, 2013
10. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Attendee, Bursa, Turkey, 2012
9. Ulusal Çocuk Gastroenteroloji Hepatoloji Kongresi, Attendee, Antalya, Turkey, 2012
III. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Attendee, Girne, Cyprus (Kktc), 2012
6th Eastern European Conference for Rare Diseases and Orphan Drugs, Attendee, İstanbul, Turkey, 2011
55. Türkiye Milli Pediatri Kongresi, Attendee, Turkey, 2011
50. Milli Pediatri Kongresi, Attendee, Antalya, Turkey, 2006
42. Türk Pediatri Kongresi, Attendee, Antalya, Turkey, 2006

Awards

Nacak G., Karamık G., Coşkun M., Toylu A., Altıok Clark Ö., Mıhçı E., Nur B., Poster bildirisi dalında ikincilik ödülü, 57. Türk Pediatri Kongresi, May 2022
Aracı D. G., Toylu A., Ünver Tuhan H., Coşkun M., Karamık G., Altunbaş F., Öztürk N., Nur B., Parlak M., Altıok Clark Ö., et al., Poster bildirisi dalında 2.lik ödülü, 5. Ulusal Çocuk Genetik Hastalıkları Kongresi 2021, October 2021
Karamık G., Öztürk N., Randa N. C., Nur B., Mıhçı E., Pcgf2 geni ilişkili, yeni bir sendrom:Turnpenny- Fry sendromu', 5. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, October 2021
Koçak G., Nur B., Mıhçı E., Manguoğlu A. E., Sözlü bildiri dalında birincilik ödülü, 3. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, October 2017
NUR B., Poster bildirisi dalında üçüncülük ödülü, 3. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, October 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, May 2017
Toru H. S., Nur B., Öztürk A., Yüksek N., Best Poster Section Oral Presentation, 28Th Congress Of The European Society Of Pathology, September 2016
Nur B., Gençpınar P., Yüzbaşıoğlu A., Dökmeci S., Mıhçı E., Sözlü bildiri dalında ikincilik ödülü, Türk Pediatri Kurumu, 3. Nörometabolik Dismorfoloji Kongresi, March 2016
Nur B., Toylu A., Tamburacı Uslu Z. D., Altıok Clark Ö., Mıhçı E., Poster bildirisi dalında üçüncülük ödülü, Tıbbi Genetik Derneği, 11. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, September 2014
Çetin Z., Yakut Uzuner S., Altıok Clark Ö., Nur B., Mıhçı E., Karaüzüm S., Poster Bildirisi dalında üçüncülük ödülü, 11.Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, September 2014

Non Academic Experience

Public Hospital, Antalya Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Doktor
Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Uzman Doktor
Public Hospital, Şanlıurfa Akçakale Devlet Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Doktor
Şanlıurfa Akçakale Devlet Hastanesi, Uzman Doktor