

## Prof. Dr. BANU NUR

### Kişisel Bilgiler

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

E-posta: [banunur@akdeniz.edu.tr](mailto:banunur@akdeniz.edu.tr)

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

### Uluslararası Araştırmacı ID'leri

ORCID: 0000-0002-3463-5763

Yoksis Araştırmacı ID: 178914

### 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

Eğitim Yönetimi ve Planlama, Eğitici Eğitimi Serifikası, Akdeniz Üniversitesi Eğitim ve Öğretimde Mükemmellik Araştırma ve Uygulama Merkezi, 2023

Sağlık ve Tıp, Endokrin Hastalıklarda Klinikten Genetiğe, Genetikten Kliniğe Kursu, 5. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, 2023

Sağlık ve Tıp, Mikrodizin Kursu, Çocuk Genetik Hastalıkları Derneği, 2021

Sağlık ve Tıp, Sitogenetik Kursu, Çocuk Genetik Hastalıkları Derneği, 2021

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, Çocuk Metabolizma BD Rotasyonu, Akdeniz Üniversitesi, 2014

Sağlık ve Tıp, Kadın Hastalıkları ve Doğum ABD Rotasyonu', Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, 2014

Sağlık ve Tıp, Çocuk Nöroloji BD Rotasyonu', Akdeniz Üniversitesi, 2014

Sağlık ve Tıp, 'Pediatrik Genetik/Pediatrik Gastroenteroloji Çalıştayı', 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, Tıbbi Genetik ABD Rotasyonu (Aralıklı 6 ay), Akdeniz Üniversitesi, 2012  
Sağlık ve Tıp, 'Tübitak 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

## **Araştırma Alanları**

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

## **Akademik Unvanlar / Görevler**

Prof. Dr., Akdeniz Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2023 - Devam Ediyor  
Doç. Dr., Akdeniz Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2017 - 2023  
Yrd. Doç. Dr., Akdeniz Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2015 - 2017  
Uzman, Akdeniz Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2011 - 2015  
Araştırma Görevlisi, Akdeniz Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2001 - 2007

## **Akademik İdari Deneyim**

Mezuniyet Sonrası Eğitim Komisyonu Üyesi, Akdeniz Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2021 - Devam Ediyor  
Anabilim Dalı Akademik Kurul Üyesi, Akdeniz Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2015 - Devam Ediyor  
Başhekim Yardımcısı, Akdeniz Üniversitesi, Tıp Fakültesi, 2023 - 2024  
Yıl Koordinatörü, Akdeniz Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2020 - 2024  
Etik Kurul Üyesi, Akdeniz Üniversitesi, 2016 - 2023

## **Verdiği Dersler**

Çocuk hastalarda baş boyun muayenesi 2016-2017-2018-2019-2020-2021-2022-2023, Lisans, 2022 - 2023  
Genetik hastalıkların tedavi yöntemleri 2015-2016-2017-2018-2019-2020-2021-2022-2023, Lisans, 2022 - 2023  
Çocuk hastalarda baş boyun muayenesi, Lisans, 2022 - 2023

Çocuk hastalarda ekstremitte ve eklem hastalıkları anamnezi ve muayenesi 2015-2016-2017-2018-2019-2020-2021-2022-2023, Lisans, 2022 - 2023  
Büyüme ve Gelişme Dersi I, Lisans, 2022 - 2023  
Büyüme ve Gelişme Dersi II, Lisans, 2022 - 2023  
Probleme Dayalı Öğretim 2016-2017-2018-2019-2020-2021-2022-2023, Lisans, 2022 - 2023  
Makale Saati Dersi, Lisans, 2016 - 2017  
Kalıtsal Lökosit hastalıkları , Yüksek Lisans, 2015 - 2016

## Yönetilen Tezler

Nur B., POLAND SENDROMU TANILI ÇOCUKLARIN KLİNİK VE RADYOLOJİK BULGULARININ DEĞERLENDİRİLMESİ, Tıpta Uzmanlık, M.Kaya(Öğrenci), 2024  
Nur B., NOONAN SENDROMLU ÇOCUKLARDA GENOTİP FENOTİP İLİŞKİSİ, Tıpta Uzmanlık, G.NACAĞ(Öğrenci), 2022  
Nur B., WILLIAMS SENDROMLU HASTALARIN KLİNİK VE LABORATUVAR BULGULARININ DEĞERLENDİRİLMESİ, Tıpta Uzmanlık, B.TIĞ(Öğrenci), 2020  
NUR B., Osteogenesis İmperfektalı Hastalarda Serum miRNA (miR-26a, miR-29a, miR-133a) Ekspresyon Düzeylerinin Değerlendirilmesi, Tıpta Uzmanlık, L.Öz(Öğrenci), 2016

## Jüri Üyelikleri

Bilirkişi Kurulu, Bilirkişi Kurulu, Akdeniz Üniversitesi, Nisan, 2022  
Yarışma, XI. Akdeniz Öğrenci Günleri etkinliğinde Jüri Üyesi , Akdeniz Üniversitesi, Nisan, 2022  
Bilirkişi Kurulu, Bilirkişi Kurulu, Akdeniz Üniversitesi, Aralık, 2021  
Tez Savunma (Tıpta Uzmanlık), Tez Savunma (Tıpta Uzmanlık), Akdeniz Üniversitesi, Kasım, 2017  
Akademik Personel Sınavı, Akademik Personel Sınavı, Akdeniz Üniversitesi, Haziran, 2015

## SCI, SSCI ve AHCI İndekslerine Giren Dergilerde Yayınlanan Makaleler

- I. **The clinical phenotype of Koolen-de Vries syndrome in Turkish patients and literature review**  
Karamık G., Tüysüz B., Isık E., Yılmaz 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, cilt.191, sa.7, ss.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, cilt.25, sa.7, ss.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., Mihçı E., Çetin G. O., Nur B.  
The Turkish journal of pediatrics, cilt.65, sa.1, ss.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., Mihçı E., Karadağ B. T., Bingöl A., Alper Ö.  
INDIAN JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.89, sa.7, ss.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, cilt.22, sa.3, ss.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, cilt.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, cilt.185, sa.8, ss.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., Altiok Clark Ö., Erkal O., Nur B., Mihci E., Karaman B., Şenol A. U., Berker Karauzum S.  
CYTOGENETIC AND GENOME RESEARCH, cilt.161, sa.3-4, ss.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., Mihci E., Haliloğlu M., Alanay Y., Ütine G. E., Boduroğlu O. K.  
JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.66, sa.6, ss.585-596, 2021 (SCI-Expanded)
- X. **Biallelic variants in KYN1 cause a multisystemic syndrome with hand hyperphalangism**  
Ehmke N., Cusmano-Ozog K., Koenig R., Holtgrewee M., Nur B., Mihci E., Babcock H., Gonzaga-Jauregui C., Overton J. D., Xiao J., et al.  
BONE, cilt.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, cilt.22, sa.1, ss.124-131, 2020 (SCI-Expanded)
- XII. **Coronal craniosynostosis due to TCF12 mutations in patients from Turkey**  
Yilmaz E., Mihci E., Nur B., Alper O. M.  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, cilt.179, sa.11, ss.2241-2245, 2019 (SCI-Expanded)
- XIII. **Recent Advances in Craniosynostosis**  
Yilmaz E., Mihci E., Nur B., Alper O. M., Tacoy S.  
PEDIATRIC NEUROLOGY, cilt.99, ss.7-15, 2019 (SCI-Expanded)
- XIV. **TCIRG1 and SNX10 gene mutations in the patients with autosomal recessive osteopetrosis**  
Koçak G., Güzel B., Mihci E., Küpesiz O. A., Yalçın K., Manguoğlu A. E.  
Gene, cilt.702, ss.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, cilt.9, sa.1, 2018 (SCI-Expanded)
- XVI. **A novel AXIN2 gene mutation in sagittal synostosis**  
Yilmaz E., Mihci E., Nur B., Alper O. M.  
American Journal of Medical Genetics, Part A, cilt.176, sa.9, ss.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, cilt.137, sa.6-7, ss.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, cilt.84, sa.4, ss.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 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-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, cilt.48, sa.3, ss.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., Yaylah G. F., et al.  
NEUROMUSCULAR DISORDERS, cilt.27, sa.10, ss.923-930, 2017 (SCI-Expanded)
- XXII. **Chondrodysplasia with multiple dislocations: comprehensive study of a series of 30 cases**  
Ranza E., Huber C., Levin N., Baujat G., Bole-Feysot C., Nitschke P., Masson C., Alanay Y., Al-Gazali L., Bitoun P., et al.  
Clinical Genetics, cilt.91, sa.6, ss.868-880, 2017 (SCI-Expanded)
- XXIII. **A de novo ins(21;13) and two interstitial deletions in 13q in a boy with multiple congenital anomalies**  
Altıok Clark Ö., Cetin G. O., Nur B., Toylu A., Karaüzüm S., Mihçi E.  
MOLECULAR CYTOGENETICS, cilt.10, 2017 (SCI-Expanded)
- XXIV. **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-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, cilt.13, sa.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., Mihçi E., Akçurum 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, cilt.8, sa.3, ss.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, cilt.101, sa.7, ss.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, cilt.27, sa.1, ss.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), cilt.27, sa.3, ss.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., Mihçi E.  
Genetic Counseling, cilt.27, sa.2, ss.223-231, 2016 (SCI-Expanded)
- XXXII. **Celiac disease in patients with Williams-Beuren syndrome**  
Mihçi E., Nur B., Berker-Karaüzüm S., Yılmaz A., Artan R.  
Turkish Journal of Pediatrics, cilt.57, sa.6, ss.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, sa.8, ss.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., Mihçi E.  
NIGERIAN JOURNAL OF CLINICAL PRACTICE, cilt.18, sa.4, ss.559-562, 2015 (SCI-Expanded)
- XXXV. **A novel mutation in RNU4ATAC in a patient with microcephalic osteodysplastic primordial dwarfism type I**  
Kılıç E., Yığıt G., Ütine G. E., Wollnik B., Mihçi E., Nur B., Boduroğlu O. K.  
American Journal of Medical Genetics, Part A, cilt.167, sa.4, ss.919-921, 2015 (SCI-Expanded)
- XXXVI. **Chanarin-Dorfman syndrome: Genotype-Phenotype Correlation**  
Nur B., Gencpinar P., Yüzbaşıoğlu A., Emre S. D., Mihçi E.  
EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.58, sa.4, ss.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., Mihçi E., Mendilcioğlu İ. İ., Yılmaz E., Yılmaz G. T., Özbudak İ. H., Karaali K., Alper O. M., et al.  
Fetal and pediatric pathology, cilt.34, sa.5, ss.287-306, 2015 (SCI-Expanded)
- XXXVIII. **22q11.2 syndrome due to maternal translocation t(18;22) (p11.2;q11.2).**  
Nur B., Cetin Z., Clark Ö., Mihçi E., Oygür N., Karazüm S.  
Genetic counseling (Geneva, Switzerland), cilt.26, sa.1, ss.67-75, 2015 (SCI-Expanded)
- XXXIX. **Bilateral congenital cataracts in an infant with Klinefelter syndrome**  
Nur B., Altiock-Clark O., İlhan H. D., Sayar E., Yucel I., Mihçi E.  
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.56, sa.5, ss.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, cilt.29, sa.9, ss.1737-1738, 2014 (SCI-Expanded)
- XLI. **Clinicogenetic Study of Turkish Patients With Syndromic Craniosynostosis and Literature Review**  
Nur B., Pehlivanoglu S., Mihçi E., Caliskan M., Demir D., Alper O. M., Kayserili H., Luleci G.  
PEDIATRIC NEUROLOGY, cilt.50, sa.5, ss.482-490, 2014 (SCI-Expanded)
- XLII. **Neonatal multiple sulfatase deficiency with a novel mutation and review of the literature**  
Nur B., Mihçi E., Pepe S., Biberoglu G., Ezgu F. S., Ballabio A., Öztekin O., Dursun O.  
Turkish Journal of Pediatrics, cilt.56, sa.4, ss.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, cilt.126, ss.99-102, 2014 (SCI-Expanded)
- XLIV. **Clinical expression of familial Williams-Beuren syndrome in a Turkish family**  
Parlak M., Nur B., Mihçi E., Durmaz E., Karazum S. B., Akcurin S., Bircan I.  
Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism, cilt.27, sa.1-2, ss.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, cilt.24, ss.427-429, 2013 (SCI-Expanded)
- XLVI. **The association of Klinefelter syndrome and multiple pterygium syndrome: an unusual presentation**  
Nur B., Altiock-Clark O., Toylu A., Luleci G., Mihçi E.  
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.55, sa.5, ss.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., Öztekin O., Kardelen F., Kalay S., Parboosingh J. S., Mihçi E.  
American Journal of Medical Genetics, Part A, cilt.161, sa.9, ss.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 BİLİMLERİ DERGİSİ, cilt.32, sa.6, ss.1601-1606, 2012 (SCI-Expanded)

- XLIX. **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.  
NEURO-PEDIATRICS, cilt.43, sa.4, ss.194-200, 2012 (SCI-Expanded)
- L. **Interleukin-6 gene polymorphism in febrile seizures**  
Nur B., Kahramaner Z., Duman Ö., Dundar N. O., Sallakçı N., Yavuzer U., Haspolat Ş.  
Pediatric Neurology, cilt.46, sa.1, ss.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, cilt.65, ss.116, 2006 (SCI-Expanded)

## **Diğer Dergilerde Yayınlanan Makaleler**

- I. **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, cilt.9, 2022 (Hakemli Dergi)
- II. **Williams Sendromlu Çocuklarda Tanı ve Tedavi Yaklaşımları**  
Nur B.  
Türkiye Klinikleri Pediatri Dergisi, cilt.2021, sa.2021, ss.27-33, 2021 (Hakemli Dergi)
- III. **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, cilt.29, sa.3, ss.164-169, 2021 (Hakemli Dergi)
- IV. **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., Mihçi E., Karauzum S. B.  
Gene Reports, cilt.7, ss.50-58, 2017 (Scopus)
- V. **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)
- VI. **Çocukluk çağında Poland sendromu klinik bulgularının değerlendirilmesi**  
Nur B., İbişoğlu Z., Mihçi E.  
Journal Of Pediatric Research, cilt.3, sa.1, 2016 (Hakemli Dergi)
- VII. **Oral manifestations of a patient with cri du chat (5p-)syndrome**  
Köylüoğlu Z., Yıldız E., Nur B., Mihçi E., Clark Ö.  
Journal of Pediatric Dentistry, cilt.3, sa.3, ss.67-70, 2015 (Hakemli Dergi)
- VIII. **Early infantile Galactosialidosis presenting with an unusual renal involvement**  
Nur B., Kaya Aksoy G., Koyun M., Akman S., Mihçi E.  
JOURNAL OF GENETIC SYNDROMES & GENE THERAPY, cilt.5, sa.05, ss.1-3, 2014 (Hakemli Dergi)
- IX. **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 (Hakemli Dergi)
- X. **Clinical expression of primary ciliary dyskinesia in monozygotic twins case report**  
Nur B., Çelmeli F., Mihçi E., Bingöl A.  
Türkiye Klinikleri Journal of Medical Research, cilt.21, sa.1, ss.13-17, 2013 (Hakemli Dergi)
- XI. **Kortikal displaziler ve genetik**  
Nur B., Mihçi E.  
Türkiye Klinikleri Journal Of Pediatric Sciences, cilt.9, sa.3, ss.32-38, 2013 (Hakemli Dergi)
- XII. **Dokuz aya kadar yaşayan Meckel Gruber sendromlu bir olgu**  
Nur B., Mihçi E., Koyun M., Duman Ö., Taçoy Ş.  
TURKIYE KLINIKLERI PEDIATRI, cilt.17, sa.1, ss.55-58, 2008 (Hakemli Dergi)

- XIII. **Topikal steroid kullanımına baęlı iatrojenik Cushing sendromu iki vakanın takdimi**  
Nur B., Karagüzel G., Türkkahraman D., Akçurin S., Bircan İ.  
COCUK SAGLIGI VE HASTALIKLARI DERGISI, cilt.50, sa.2, ss.125-128, 2007 (Scopus)

## Kitap & Kitap Bölümleri

### I. Mikrodelesyon sendromları

Nur B., Karamık G.

İzmir Dr.Behçet Uz Çocuk Hastanesi, Özkan B, Editör, Nobel Tıp Kitapevi, Ankara, ss.214-221, 2022

### II. Williams sendromlu çocuklarda tanı ve tedavi yaklaşımları

Nur B.

Çocuk Genetik Uygulamalarında Sık Görülen Hastalıkların Takip ve Tedavisi, Ercan Mihçi, Editör, Türkiye Klinikleri Yayınevi, Ankara, ss.27-33, 2021

### III. Çoklu Konjenital Anomali Sendromları

Mihçi E., Nur B.

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

## Hakemli Kongre / Sempozyum Bildiri Kitaplarında Yer Alan Yayınlar

- 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., Mihçi E.  
European Human Genetics Conference 2023, Glasgow, İngiltere, 10 - 13 Haziran 2023, ss.1
- II. **ÇOCUKLUK ÇAĞINDAKİ KLİNEFELTER SENDROMLU OLGULAR**  
Yılmaz Bayer Ö., Karamık G., Öztürk N., Nur B., Altıok Clark Ö., Mihçi E.  
58.TPK, Gazimagusa, Kıbrıs (Kkct), 9 - 13 Mayıs 2023
- 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, Kıbrıs (Kkct), 9 - 13 Mayıs 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, Kıbrıs (Kkct), 09 Mayıs 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, Kıbrıs (Kkct), 9 - 13 Mayıs 2023
- VI. **NADİR BİR BOY KISALIĞI NEDENİ: 3M SENDROMLU 2 OLGU**  
Öztürk N., Coşkun M., Karamık G., Yılmaz Bayer Ö., Parlak M., Nur B., Mihçi E.  
5. EGE ENDOKRİN HASTALIKLAR VE GENETİK SEMPOZYUMU, İzmir, Türkiye, 9 - 11 Mart 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, Türkiye, 9 - 11 Mart 2023
- VIII. **NADİR BİR İSKELET DİSPLAZİSİ: RMRP GENİ İLİŞKİLİ HİPOTRİKOZUN EŞLİK ETMEDİĞİ METAFİZYEL DİSPLAZİ**  
Yılmaz Bayer Ö., Karamık G., Öztürk N., Nur B., Mihçi E., Alanay Y.  
5. EGE ENDOKRİN HASTALIKLAR VE GENETİK SEMPOZYUMU, İzmir, Türkiye, 9 - 11 Mart 2023
- IX. **HİPOTONİK BEBEK, NE ZAMAN GENETİK KONSÜLTASYONU?**



Karamık G., Nur B.

7. GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ, İstanbul, Türkiye, 2 - 04 Aralık 2022

- 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, Türkiye, 9 - 13 Kasım 2022
- 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, Türkiye, 9 - 13 Kasım 2022
- 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., Mihçi E.  
ITHACA European Meeting On Dysmorphology, Barcelona, İspanya, 14 - 17 Eylül 2022, ss.72-73
- 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., Mihçi E.  
ITHACA European Meeting On Dysmorphology, Barcelona, İspanya, 14 - 17 Eylül 2022, ss.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., Mihçi E.  
ESHG, Vienna, Avusturya, 11 - 14 Haziran 2022
- 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., Mihçi E.  
ESHG , Vienna, Avusturya, 11 - 14 Haziran 2022, ss.2705
- 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., Mihçi E.  
ESHG, Vienna, Avusturya, 11 Haziran 2022, ss.2553
- 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., Mihçi E.  
ESHG, Vienna, Avusturya, 11 - 14 Haziran 2022, ss.1439
- XVIII. **Femoral hypoplasia unusual facies syndrome as a diabetic mother's baby**  
Yılmaz Bayer Ö., Nur B., Karamık G., Öztürk N., Mihçi E.  
ESHG, Vienna, Avusturya, 11 Haziran 2022, ss.2548
- XIX. **A retrospective overview in female patients prediagnosed with FMR1 associated disorders**  
Aracı D. G., Peker A., Altıok Clark Ö., Manguoğlu A. E., Özekinci M., Uysal H., Altunbaş F., Coşkun M., Karamık G., Öztürk N., et al.  
European Human Genetics Conference 2022, Vienna, Avusturya, 10 - 14 Haziran 2022, ss.1111
- 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, Avusturya, 10 - 14 Haziran 2022, ss.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, Türkiye, 28 Mayıs 2022
- XXII. **NOONAN SENDROMLU ÇOCUKLARDA GENOTİP-FENOTİP İLİŞKİSİ**  
Nacak G., Coşkun M., Toylu A., Altıok Clark Ö., Mihçi E., Nur B.  
57.TPK, Gazimagusa, Kıbrıs (Kktc), 22 - 26 Mayıs 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, Kıbrıs (Kktc), 22 - 26 Mayıs 2022
- XXIV. **EEC SENDROMLU VE TP63 MUTASYONU SAPTANAN NADİR BİR İNFANT OLGU**  
Öztürk N., Karamık G., Yılmaz Bayer Ö., Mihçı E., Nur B.  
57.TPK, Gazimagusa, Kıbrıs (Kktc), 22 - 26 Mayıs 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., Altok Clark Ö., Mihçı E.  
XVII. Ulusal Tıbbi Biyoloji ve Genetik Kongresi, Ankara, Türkiye, 28 - 31 Ekim 2021
- XXVI. **Paternal Uniparental Dizomiyle Ortaya Çıkan Angelman Sendromlu Olgu**  
Karaman Mercan T., Altok Clark Ö., Toylu A., Nur B., Mihçı E., Karaüzüm S.  
XVII. TIBBİ BİYOLOJİ ve GENETİK KONGRESİ, Ankara, Türkiye, 28 - 31 Ekim 2021, cilt.52, ss.328-329
- 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., Altok Clark Ö., Mihçı E.  
XVII. Ulusal Tıbbi Biyoloji ve Genetik Kongresi, Ankara, Türkiye, 28 - 31 Ekim 2021
- XXVIII. **Semptomdan tanıya multidisipliner yaklaşımın önemi: Juvenil tip miyastenia gravis olgusu**  
Karamık G., Öztürk N., Köker A., Nur B., Haspolat Ş., Mihçı E.  
56. TPK, Antalya, Türkiye, 17 - 21 Ekim 2021
- XXIX. **Febril konvülsiyon ile başvuran hastalarda prognoz ve risk faktörleri**  
Akan A., Nur B., Erkek N., Haspolat Ş.  
TPK 2020 Buluşması (e-kongre), İstanbul, Türkiye, 17 - 21 Ekim 2021, ss.21
- XXX. **18q12.1-q21.1 delesyon sendromu tanılı nadir bir olgu**  
Karamık G., Öztürk N., Aracı D. G., Altok Clark Ö., Nur B., Mihçı E.  
5. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, İstanbul, Türkiye, 7 - 09 Ekim 2021, ss.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., Mihçı E.  
5. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, İstanbul, Türkiye, 7 - 09 Ekim 2021, ss.101
- XXXII. **Williams Sendromu ve Mal de meleda birlikteliği olan nadir bir olgu**  
Öztürk N., Toylu A., Karamık G., Nur B., Mihçı E.  
5. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, İstanbul, Türkiye, 7 - 09 Ekim 2021, ss.62
- XXXIII. **Pcgf2 geni ilişkili yeni bir sendrom: Turnpenny Fry sendromu**  
Karamık G., Öztürk N., Randa N. C., Nur B., Mihçı E.  
5. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, İstanbul, Türkiye, 7 - 09 Ekim 2021, ss.62
- 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., Mihçı E., Aliyeva L.  
5. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, İstanbul, Türkiye, 09 Ekim 2021, ss.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., Altok Clark Ö., et al.  
5. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, Ankara, Türkiye, 7 - 09 Ekim 2021, ss.103
- XXXVI. **Yenidoğan taramasında genetik testlerin yeri**  
Nur B.  
5. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, İstanbul, Türkiye, 7 - 09 Ekim 2021, ss.53
- XXXVII. **"Kraniosinotiz cerrahisi sonrası çocuk yoğun bakıma alınan hastaların erken dönem postoperatif takibi"**  
Ongun E. A., Dursun O., Kazan M. S., Nur B., Mihçı E.  
XIII. Çocuk Acil Tıp ve Yoğun Bakım Kongresi, İzmir, Türkiye, 26 - 27 Eylül 2013, ss.139
- XXXVIII. **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, 3 - 07 Nisan 2006, ss.418
- XXXIX. **The diagnosis and the clinical features of a rare disease; Alpha-mannosidosis.**  
Nur B., Mihçi E.  
European Society of Human Genetics (ESHG) Conference, Nuremberg, Almanya, 01 Haziran 2012, ss.13
- XL. **Galaktosiyalidoz Tanısı Alan Bir Olguda Steroid Dirençli Nefrotik Sendrom.**  
Nur B., Kaya Aksoy G., Koyun M., Akman S., Mihçi E.  
IV. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Depo hastalıkları kongresi, Antalya, Türkiye, 10 - 12 Kasım 2014, ss.78
- XLI. **Erken sentromerik ayrılma ve ESCO2 mutasyonu saptanan Roberts Sendromlu bir olgu.**  
Nur B., Tepeli E., Altok Clark Ö., Semerci C. N., Mihçi E.  
1. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, İzmir, Türkiye, 26 - 27 Eylül 2013, ss.77
- XLII. **Hipohidrotik Ektodermal Displazili Hastaların Klinik Bulgularının Değerlendirilmesi**  
Nur B., Ersayoğlu I., Mihçi E.  
58. Türkiye Milli Pediatri Kongresi, Antalya, Türkiye, 22 - 26 Ekim 2014, ss.104
- XLIII. **Nonphotosensitive trichothiodystrophy: a report of two male sibs**  
Nur B., Akbaş S. H., Mihçi E., Dicle Ö.  
7th World Congress for Hair Research, Journal of Investigative Dermatology, Edinburgh, İngiltere, 4 - 07 Mayıs 2013, ss.140
- XLIV. **Muir-Torre sendromu: Olgu Sunumu**  
Ergün E., Nur B., Başsorgun C. İ., Mihçi E., Akman Karakaş A.  
7. Ege Dermatoloji Günleri, İzmir, Türkiye, 9 - 12 Mayıs 2012, ss.55
- XLV. **Çölyak hastalığı nedeniyle tanı alan Williams sendromu.**  
Nur B., İşlek A., Sayar E., Kaya Aksoy G., Yılmaz A., Artan R., Mihçi E.  
9. Ulusal Çocuk Gastroenteroloji Hepatoloji ve Beslenme Kongresi, Antalya, Türkiye, 18 - 21 Ekim 2012, ss.32
- XLVI. **Coeliac disease in Williams syndrome.**  
Mihçi E., Nur B., Karaüzüm S., Yılmaz A., Artan R.  
European Society of Human Genetics (ESHG) Conference,, Nuremberg, Almanya, 01 Mayıs 2014, ss.150
- XLVII. **Yenidoğanda spontan bakteriyel peritonit:Olgu sunumu.**  
Özkerem S., Akcan A. B., Nur B.  
55. Türkiye Milli Pediatri Kongresi, Antalya, Türkiye, 12 - 16 Ekim 2011, ss.250
- XLVIII. **Çocukluk çağında vertigo**  
Nur B., Erdoğan E., Olgaç Dünder N.  
55. Türkiye Milli Pediatri Kongresi, Antalya, Türkiye, 12 - 16 Ekim 2011, ss.140
- XLIX. **Nonketotik hiperglisinemi: İki olgu sunumu**  
Nur B., Akcan A. B., Özkerem S.  
55. Türkiye Milli Pediatri Kongresi, Antalya, Türkiye, 12 - 16 Ekim 2011, ss.249
- L. **Kraniyosinostozisli hastalarda FGFR2 genotip-fenotip ilişkisi**  
Nur B., Pehlivanoglu S., Mihçi E., Çalışkan M., Ekşi D. D., Kayserili Karabay H., Lüleci G., Alper Ö.  
1. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, İzmir, Türkiye, 26 - 27 Eylül 2013, ss.27
- 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, Türkiye, 15 - 17 Mayıs 2006, ss.55
- LII. **Poland Sendromlu Hastalarımızın Klinik Bulguları.**  
Nur B., Ibişoğlu Z., Mihçi E.  
Türk Pediatri Kongresi, Antalya, Türkiye, 26 - 30 Mayıs 2014, ss.83
- LIII. **Boy Kısaldığı nedeniyle başvuran ve Piknodizostozis tanısı alan bir olguda CTSK genindeki yeni mutasyonun tanımlanması**  
Nur B., Aykut A., Mihçi E., Özkınay H., Özkınay F. F.  
1. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, İzmir, Türkiye, 26 - 27 Eylül 2013, ss.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, Türkiye, 15 - 20 Mayıs 2006, ss.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, Türkiye, 18 - 21 Ekim 2012, ss.59
- LVI. Nekrotizan Pnömoni ile tanı alan Kronik Granüloamatöz Hastalıklı bir olgu sunumu**  
Çelmeli F., Nur B., Bingöl A., Yeğin O.  
XIV.Ulusal Allerji ve Klinik İmmunoloji Kongresi, Antalya, Türkiye, 4 - 08 Kasım 2006, ss.107
- LVII. Nadir Bir Olgu:Bruck Sendromu**  
Çelmeli G., Çürek Y., Nur B., Mihçı E., Bircan İ., Akçurum S.  
18. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Kongresi, Bursa, Türkiye, 4 - 08 Kasım 2014, ss.131
- LVIII. Trombositopeni RADIUS yokluğu sendromlu bir yenidoğan olgusu**  
Nur B., Karamık G., Öztürk N., Karasu G., Mihçı E.  
6. Genç Pediatristler Kongresi, İstanbul, Türkiye, 5 - 07 Mart 2021, ss.161-162
- LIX. Hipokondroplazide sık görülen N540K Genotipinin, Akondroplazi fenotipli olguda saptanması**  
Öztürk N., Karamık G., Nur B., Mihçı E.  
6. Genç Pediatristler Kongresi, İstanbul, Türkiye, 5 - 07 Mart 2021, ss.161-162
- LX. Noonan Sendromu ve Akut Lenfoblastik Lösemi: Olgu Sunumu**  
Nur B., Erkan M., Toylu A., Mihçı E.  
Türk Pediatri Kurumu 2020 Buluşması – Güncelleme Toplantısı, İstanbul, Türkiye, 25 - 29 Ekim 2020, ss.107
- LXI. Primer siliyer diskinezili olguların genotipik ve fenotipik olarak incelenmesi**  
Ekşi D. D., Yılmaz E., Başaran A. E., Erduran G., Nur B., Mihçı E., Alper Ö., Bingöl A.  
14. ulusal tıbbi genetik kongresi, Ankara, Türkiye, 20 - 22 Kasım 2020, ss.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, Türkiye, 3 - 05 Haziran 2020, ss.113
- LXIII. Williams Sendromlu çocukların Klinik özelliklerinin değerlendirilmesi.**  
Tığ B., Nur B., Mihçı E.  
4. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Ankara, Türkiye, 25 - 27 Ekim 2019, ss.88
- LXIV. Trikorinofalangeal sendromlu üç olgu**  
Nur B., Çetin G. O., Mihçı E.  
4. ulusal Çocuk Genetik Kongresi, Antalya, Türkiye, 25 - 27 Eylül 2019, ss.93
- LXV. Meester Loeys sendromu: Marfan benzeri sendromlara yeni bir üye**  
Zeybek S., Temel Ş. G., Nur B., Alanay Y., Mihçı E.  
4. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, Ankara, Türkiye, 25 - 27 Eylül 2019, ss.65
- LXVI. Noonan Sendromlu olgularımızın Klinik bulgularının değerlendirilmesi**  
Coşkun M., Nur B., Mihçı E., Atik T., Özkanay F.  
4. Ulusal çocuk genetik kongresi, Ankara, Türkiye, 25 Eylül - 29 Ekim 2019, ss.29
- LXVII. A patient with PIK3CA-related overgrowth syndrome (PROS) with prenatal and postnatal findings**  
Mihçı E., Şimşek M., Nur B.  
ESHG, Gothenburg, İsveç, 15 - 18 Haziran 2019, ss.11
- LXVIII. KYNURENINASE DEFICIENCY CAUSES CA TEL-MANZKE-LIKE SYNDROME**  
Ehmke N., Cusmano-Ozog K., Koenig R., Holtgrewe M., Nur B., Mihçı 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
- 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., Mihçı E., Karaüzüm S.  
Erciyes Tıp Genetik Günleri, Kayseri, Türkiye, 21 - 23 Şubat 2019
- LXX. HEDEFLİ EKZOM DİZİLEME: NON SENDROMİK KRANİYOSİNOSTOZ İLE İLİŞKİLİ TCF12 VE AXIN2**

## GENLERİNDE İKİ YENİ MUTASYON

Yılmaz E., Mihçi E., Nur B., Alper Ö.

13. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Antalya, Türkiye, 7 - 11 Kasım 2018, ss.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., Mihçi E.  
Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Antalya, Türkiye, 7 - 11 Kasım 2018, ss.331-332
- LXXII. **Three novel hearing loss genes reveal previously unrecognized roles of their protein products in the perception of sound.**  
Bademci G., Li C., Oleg D., Abad C., Vona B., Maroofian R., Subasioglu A., Mihçi E., Alper Ö., Nur B., et al.  
ASHG, Arizona, Amerika Birleşik Devletleri, 16 - 20 Ekim 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., Mihçi E., Gordon C., Amiel J., Nur B., Stolte I.  
ESHG 2018 congress, Milan, İtalya, 16 Temmuz 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., Mihçi E.  
ESHG 2018, Milan, İtalya, 16 - 19 Haziran 2018, ss.19
- LXXV. **Distribution of the Common TERT and TP53 Variants in Down Syndrome Children**  
Toylu A., Nur B., Altıok Clark Ö., Mihçi E.  
ESHG2018, Milan, İtalya, 16 - 19 Haziran 2018, ss.989
- LXXVI. **Targeted exome sequencing analysis in Turkish non-syndromic craniosynostosis patients**  
Yılmaz E., Nur B., Mihçi E., Alper Ö.  
European Human Genetics Conference, Milan, İtalya, 16 - 19 Haziran 2018
- 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., Mihçi E.  
ESHG2018, Kobenhavn, Danimarka, 16 - 19 Haziran 2018
- LXXVIII. **Analysis of RunX2 mutations in four Turkish patients with Cleidocranial Dysplasia**  
Mihçi E., Nur B., Toylu A., Karaman V., Uyguner Z. O.  
ESHG (2019), Milan, İtalya, 16 - 19 Haziran 2018, ss.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, Türkiye, 1 - 03 Aralık 2017, ss.57
- LXXX. **Evaluations of cranio-facial and dental manifestations of ten Turkish patients with Kabuki Syndrome**  
Güngör Ö., Nur B., Güngör A. Y., Mihçi E., Karayılmaz H.  
8th International Congress of mediterranean Societies of Pediatric Dentistry, İstanbul, Türkiye, 13 - 15 Kasım 2017, ss.107
- 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., Mihçi E., Akçurum S., Bircan İ.  
XXI.Pediyatrik Endokrinoloji ve Diyabet Kongresi, Antalya, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017
- 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, Türkiye, 19 - 22 Ekim 2017, ss.308-309
- LXXXIII. **Down Sendromlu hastaların izlemi**  
Nur B.  
3. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Antalya, Türkiye, 11 Ekim 2017 - 13 Ekim 2023
- LXXXIV. **Otozomal Resesif osteopetrozis tanılı 13 olgunun TCIRG1 ve SNX10 gen mutasyonları ve klinik bulgularının değerlendirilmesi**  
Koçak G., Nur B., Mihçi E., Manguoğlu A. E.

3. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Antalya, Türkiye, 11 - 13 Ekim 2017, ss.39
- LXXXV. **Down Sendromlu Hastalarda Endokardiyal Yastık Defekti ile GATA-4 Geni İlişkisinin Değerlendirilmesi**  
Nur B., Toylu A., Tamburacı Z. D., Sallakçı N., Altok Clark Ö., Etruğ H., Mihçi E.  
3. Çocuk Genetik Sempozyumu, Antalya, Türkiye, 11 - 13 Ekim 2017, ss.80
- LXXXVI. **Down Sendromu Olgularında TP53 ve MDM2 Varyant Dağılımları**  
Toylu A., Nur B., Dürer S., Dürer C., Altok Clark Ö., Mihçi E.  
3. Çocuk Genetik Sempozyumu, Antalya, Türkiye, 11 - 13 Ekim 2017
- LXXXVII. **A de novo ins(21;13) and two interstitial deletion in 13q in a boy with multiple congenital anomalies**  
Altok Clark Ö., Çetin G. O., Nur B., Toylu A., Karaüzüm S., Mihçi E.  
11th European Cytogenetics Conference 2017, Florence, İtalya, 1 - 04 Temmuz 2017, ss.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, Fransa, 20 - 24 Haziran 2017, ss.232
- LXXXIX. **A novel mutation in TCIRG1 gene in a Turkish patient with malignant autosomal recessive osteopetrosis**  
Koçak G., Nur B., Mihçi E., Akkurt H., Manguoğlu Aydemir A. E.  
European Human Genetics Conference, Kobenhavn, Danimarka, 27 - 30 Mayıs 2017
- XC. **Evaluation of three patients with Bannayan-Riley Ruvalcaba syndrome**  
Mihçi E., Manguoğlu Aydemir A. E., Algül F., Özüçetin P., Nur B.  
ESHG 2017, Kobenhavn, Danimarka, 27 - 30 Mayıs 2017
- XCI. **The mutation spectrum of DHCR7 gene and two novel mutations**  
Işık E., Onay H., Atik T., Aykut A., Durmaz A., Nur B., Mihçi E., Ece Solmaz A., Çoğulu M. Ö., Özknay F. F.  
ESHG, Kobenhavn, Danimarka, 05 Mayıs 2017, ss.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, Danimarka, 27 - 30 Mayıs 2017, cilt.26, ss.877
- XCIII. **Williams syndrome and hereditary diffuse palmoplantar keratoderma**  
Nur B., Ünal B., Başsorgun C. İ., Dicle Ö., Mihçi E.  
European Human Genetic Conference, Kobenhavn, Danimarka, 27 - 30 Mayıs 2017
- XCIV. **angelman sendromlu hastaların klinik ve nörolojik bulguların değerlendirilmesi**  
Mihçi E., Nur B., Karaüzüm S., Duman Ö., Haspolat Ş.  
19. ulusal çocuk nörolojisi, Antalya, Türkiye, 19 - 23 Nisan 2017
- 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, Türkiye, 2 - 06 Kasım 2016, ss.367
- XCVI. **Konjenital İntrapancreatik Splenozis ve Eşlik Eden Anomaliler: Olgu Sunumu**  
Toru H. S., Nur B., Yüksel N., Karaveli F. Ş.  
26. Ulusal Patoloji Kongresi, Antalya, Türkiye, 2 - 06 Kasım 2016, ss.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, Türkiye, 19 - 23 Ekim 2016, ss.98
- XCVIII. **Williams-Beuren Sendromu tanılı olguda diyete sekonder osteoporoz**  
Parlak M., Çelmeli G., Çürek Y., Nur B., Akçurum S., Bircan İ.  
XX. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Kongresi, Antalya, Türkiye, 6 - 09 Ekim 2016, ss.86
- XCIX. **Nadir bir olgu olarak Pfeiffer Sendromu**  
Yılmaz E., Nur B., Mihçi E., Alper Ö.  
XII. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İzmir, Türkiye, 5 - 09 Ekim 2016, ss.311
- C. **Nadir Bir Kromozomal Anomali: Ring Kromozom 6**

Nur B., Altok Clark Ö., Toylu A., Karaüzüm S., Mihçi E.

12. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İzmir, Türkiye, 5 - 09 Ekim 2016, ss.227-228

- 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, İtalya, 25 - 28 Eylül 2016, ss.275
- 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, Almanya, 25 - 29 Eylül 2016, ss.186
- CIII. **An infant with a ring chromosome 11 and 11q24 deletion**  
Altok Clark Ö., Nur B., Kahraman B., Toylu A., Mihçi E., Karaüzüm S.  
European Society of Human Genetics (ESHG), Barcelona, İspanya, 21 - 24 Mayıs 2016, ss.335
- CIV. **Clinical features and follow-up findings of Williams Beuren syndrome patients**  
Nur B., Karaüzüm S., Mihçi E.  
European Society of Human Genetics (ESHG), Barcelona, İspanya, 21 - 24 Mayıs 2016, ss.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, Türkiye, 15 - 19 Mayıs 2016, ss.93
- CVI. **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
- 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, Türkiye, 17 - 20 Nisan 2016, ss.55
- CVIII. **Chanarin Dorfman sendromu: genotip-fenotip ilişkisi**  
Nur B., Gençpınar P., Yüzbaşıoğlu A., Dökmeci S., Mihçi E.  
3. Nörometabolik Dismorfoloji Sempozyumu, İstanbul, Türkiye, 10 - 12 Mart 2016, ss.238-242
- CIX. **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
- CX. **Çoklu konjenital anomaliye sahip bir olguda moleküler olarak karakterize edilmiş 11q14.1-q23.3 ara delesyonu**  
Çetin Z., Altok 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
- CXI. **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
- CXII. **İniensefali ve nöral tüp defekti birlikteliği olan Jarcho-Levin sendromlu bir fetus olgusu.**  
Nur B., Toru H. S., Yuksek N., Karaali K., Mihçi E.  
2. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Samsun, Türkiye, 22 - 24 Ekim 2015, ss.36
- CXIII. **Management of generalized gingival fibromatosis in a case with Frank-Ter Haar syndrome**  
Karayılmaz 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
- CXIV. **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., Gazalı L. A., Bitoun P., Boute O., Coubes C., Elçioğlu H. N., et al.  
12 th ISDS MEETING ISTANBUL 2015, İstanbul, Türkiye, 29 Temmuz - 01 Ağustos 2015, ss.132-133
- CXV. **A familial Interstitial 4q35 deletion with no discernible clinical effects.**

Altok Clark Ö., Yakut Uzuner S., Nur B., Mihçi E., Karaüzüm S., Cetin Z.

10. European Cytogenetics Conference, Strasbourg, Fransa, 4 - 07 Temmuz 2015

- CXVI. **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
- CXVII. **ALPL geninde homozigot mutasyon saptanan bir infantil Hipofozfatasya olgusu.**  
Nur B., Çelmeli G., Soyuçen E., Bircan İ., Mihçi E.  
1. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, Doi:10.4274/jcrpe, İzmir, Türkiye, 25 - 27 Şubat 2015, ss.22
- CXVIII. **Yenidoğan döneminde kuşku 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, Türkiye, 4 - 08 Kasım 2014
- CXIX. **Mukopolisakkaridoz tip III hastalarında kemik mineral yoğunluğu**  
NUR B., NUR A. H., MIHÇI E.  
2. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, 22 - 24 Ekim 2015
- CXX. **Belirgin Bir Fenotipe Neden Olmayan 4q35.1-4q35.2 Delesyonuna Sahip Bir Aile Sunumu.**  
Altok Clark Ö., Yakut S., Sanhal C. Y., Nur B., Mendilcioğlu İ. İ., Cetin Z.  
11. Ulusal Tıbbi genetik Kongresi, İstanbul, Türkiye, 24 - 27 Eylül 2014, ss.33
- CXXI. **Dengeli Olduğu Düşünülen Kromozom Aberasyonları ve Klinik Bulguları Bulunan Olgularda Kırık Noktalarının Array-CGH Yöntemi ile İncelenmesi.**  
Cetin Z., Yakut S., Altok Clark Ö., Nur B., Mihçi E., Berker S.  
11. Ulusal Tıbbi genetik Kongresi, İstanbul, Türkiye, 24 - 27 Eylül 2014, ss.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, Portekiz, 17 - 20 Eylül 2014, cilt.29, ss.1649-1867
- CXXIII. **Mesomelic dysplasia mimicking Robert's Syndrome**  
Toru H. S., Nur B. G., Sanhal C. Y., Ayık E., Yakut S., Cetin Z., Semerci N., Mihci E.  
26th European Congress of Pathology, Londra, Birleşik Krallık, 30 Ağustos - 03 Eylül 2014, cilt.465, ss.202
- CXXIV. **Neonatal tip Multiple Sülfataz eksikliği olgusu**  
Nur B., Mihçi E., Pepe S., Biberoglu G., Ezgü F. S., Öztekin O., Dursun O.  
2. Nörometabolik Dismorfoloji Sempozyumu, İstanbul, Türkiye, 6 - 10 Kasım 2012, cilt.56, ss.418-422
- CXXV. **"Cystic fibrosis transmembrane regulator mutations in Turkish patients with cystic fibrosis."**  
Ertosun M. G., Bingöl A., Artan R., Mihçi E., Nur B., Erman M., Mendilcioğlu İ. İ., Şimşek M., Alper Ö.  
37th European Cystic Fibrosis Conference, Gothenburg, İsveç, 11 - 14 Haziran 2014, cilt.0, sa.0, ss.1-3
- CXXVI. **Mucopolidosis II presenting with rickets like features in a newborn**  
Nur B., Mihçi E., Erdoğan Y., Çürek Y., Oygür N., Bircan İ.  
European Society of Human Genetics (ESHG) Conference, ESHG, Milan, İtalya, 31 Mayıs - 03 Haziran 2014
- CXXVII. **Nadir bir olgu: Spinal epidural kapiller hemanjiom**  
Gençpınar P., Erkan M., Açıkbaş S. C., Arslan M., Nur B., Güner İ. E., Karaali K., Haspolat Ş.  
50. Türk Pediatri Kongresi, Antalya, Türkiye, 26 - 30 Mayıs 2014, ss.32
- CXXVIII. **Nadir kromozomal bir bozukluk: İzokromozom 18p'li beş olgu**  
Nur B., Çetin Z., Altok Clark Ö., Toylu A., Mihçi E.  
1.UlusalÇocuk Genetik Sempozyumu, İzmir, Türkiye, 26 - 27 Eylül 2013, ss.79
- CXXIX. **18p monozomisine eşlik eden 22q11.2 mikrolelesyonuna sahip bir yenidoğan olgu sunumu**  
Nur B., Çetin Z., Altok Clark Ö., Oygür N., Karaüzüm S.  
1.Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, İzmir, Türkiye, 26 - 27 Eylül 2013, ss.70
- CXXX. **Öğrenme güçlüğü ve hiperaktivite bozukluğu ile gelen olguda 10q23 bölgesinde frajilite**  
Altok Clark Ö., Nur B., Toylu A., Çetin Z., Karaüzüm S., Mihçi E.  
1.Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, İzmir, Türkiye, 26 - 27 Eylül 2013, ss.74
- CXXXI. **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

**CXXXII. Kabuki Syndrome: Clinical Features of Twenty two Patients**

Nur B., Çelmeli G., Taçoy Ş., Mihçi E.

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

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

Nur B., Altok Clark Ö., İlhan H. D., Sayar E., Mihçi E.

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

**CXXXIV. AİLESEL WILLIAMS BEUREN SENDROMU VE ENDOKRİN SORUNLARI**

Parlak M., Nur B., Durmaz E., Mihçi E., Akçurin S., Bircan İ.

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

**CXXXV. 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., Yeşilipek A.

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

**CXXXVI. Clinical features in 17 patients with mucopolysaccharidosis**

Nur B., Toylu A., Altok-Clark Ö., Mihçi E.

European Human Genetics Conference 2012, Nuremberg, Almanya, 23 - 26 Haziran 2012, ss.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, Finlandiya, 27 - 30 Haziran 2007, cilt.68, ss.219

**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, Türkiye, 4 - 08 Kasım 2006

## 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 Dergilerdeki Faaliyetler**

TURKISH ARCHIVES OF PEDIATRICS, Editörler Kurulu Üyesi, 2020 - Devam Ediyor

## **Bilimsel Kuruluşlardaki Üyelikler / Görevler**

Türk Pediatri Kurumu Antalya Şubesi, Başkan, 2019 - Devam Ediyor , Türkiye

Türk Pediatri Kurumu Derneği, Üye, 2015 - Devam Ediyor

Pediatrik Genetik Derneği, Üye, 2012 - Devam Ediyor

Milli Pediatri Derneği, Üye, 2012 - Devam Ediyor

## **Bilimsel Hakemlikler**

CLINICAL GENETICS, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Şubat 2023

TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, Hakemli Bilimsel Dergi, Mart 2022

AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, PART A, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Şubat 2022

TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, Hakemli Bilimsel Dergi, Kasım 2021

TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, Hakemli Bilimsel Dergi, Kasım 2021

TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, Hakemli Bilimsel Dergi, Ekim 2021

TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, Hakemli Bilimsel Dergi, Mart 2021

TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, Hakemli Bilimsel Dergi, Şubat 2021

TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, Hakemli Bilimsel Dergi, Ocak 2021

TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, Hakemli Bilimsel Dergi, Temmuz 2020

TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, Hakemli Bilimsel Dergi, Haziran 2020

TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, Hakemli Bilimsel Dergi, Ocak 2020

TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, Hakemli Bilimsel Dergi, Ocak 2019

TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, Hakemli Bilimsel Dergi, Kasım 2018

TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, Hakemli Bilimsel Dergi, Kasım 2018

TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, Hakemli Bilimsel Dergi, Ekim 2018

TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, Hakemli Bilimsel Dergi, Ağustos 2018

TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, Hakemli Bilimsel Dergi, Haziran 2018

BMC GENETICS, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Haziran 2018

TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, Hakemli Bilimsel Dergi, Haziran 2018

TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, Hakemli Bilimsel Dergi, Mayıs 2018

TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, Hakemli Bilimsel Dergi, Mart 2018

TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, Hakemli Bilimsel Dergi, Şubat 2018

Turkish Journal Of Pediatrics, SCI Kapsamındaki Dergi, Kasım 2017

TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, Hakemli Bilimsel Dergi, Eylül 2017  
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, Hakemli Bilimsel Dergi, Ağustos 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

## Metrikler

Yayın: 208  
Atf (WoS): 274  
Atf (Scopus): 454  
H-İndeks (WoS): 9  
H-İndeks (Scopus): 12

## Kongre ve Sempozyum Katılımı Faaliyetleri

58. Türk Pediatri Kurumu Kongresi, Davetli Konuşmacı, Gazimagusa, Kıbrıs (Kktc), 2023  
5. Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, Oturum Başkanı, İzmir, Türkiye, 2023  
5. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, Oturum Başkanı, İzmir, Türkiye, 2023  
7. Genç Pediatristler Kongresi, Oturum Başkanı, İstanbul, Türkiye, 2022  
57. Türk Pediatri Kongresi, Davetli Konuşmacı, Girne, Kıbrıs (Kktc), 2022  
56. Türk Pediatri Kurumu Kongresi, Davetli Konuşmacı, Antalya, Türkiye, 2021  
Türk Pediatri Kurumu 2020 Buluşması-Güncelleme Toplantısı, Davetli Konuşmacı, İstanbul, Türkiye, 2020  
4. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Davetli Konuşmacı, Ankara, Türkiye, 2019  
4. Genç Pediatristler, Oturum Başkanı, İstanbul, Türkiye, 2018  
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  
European Human Genetics Confrence (ESHG), Katılımcı, İtalya, 2016  
52. Türk Pediatri Kongresi, Katılımcı, Türkiye, 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  
2. Nörometabolik Dismorfoloji Sempozyumu, Katılımcı, İstanbul, Türkiye, 2013  
American Collage of Medical Genetics (ACMG), Katılımcı, Arizona, Amerika Birleşik Devletleri, 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 (Kktc), 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

## Ödüller

Nacak G., Karamık G., Coşkun M., Toylu A., Altok Clark Ö., Mihçı E., Nur B., Poster bildirisi dalında ikincilik ödülü, 57. Türk Pediatri Kongresi, Mayıs 2022

Karamık G., Öztürk N., Randa N. C., Nur B., Mihçı E., Pcgf2 geni ilişkili, yeni bir sendrom:Turnpenny- Fry sendromu', 5. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Ekim 2021

Aracı D. G., Toylu A., Ünver Tuhan H., Coşkun M., Karamık G., Altunbaş F., Öztürk N., Nur B., Parlak M., Altok Clark Ö., et al., Poster bildirisi dalında 2.lık ödülü, 5. Ulusal Çocuk Genetik Hastalıkları Kongresi 2021, Ekim 2021

Koçak G., Nur B., Mihçı E., Manguoğlu A. E., Sözlü bildiri dalında birincilik ödülü, 3. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Ekim 2017

NUR B., Poster bildirisi dalında üçüncülük 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

Toru H. S., Nur B., Öztürk A., Yüksek N., Best Poster Section Oral Presentation, 28Th Congress Of The European Society Of Pathology, Eylül 2016

Nur B., Gençpınar P., Yüzbaşıoğlu A., Dökmeci S., Mihçı E., Sözlü bildiri dalında ikincilik ödülü, Türk Pediatri Kurumu, 3. Nörometabolik Dismorfoloji Kongresi, Mart 2016

Çetin Z., Yakut Uzuner S., Altok Clark Ö., Nur B., Mihçı E., Karaüzüm S., Poster Bildirisi dalında üçüncülük ödülü, 11.Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Eylül 2014

Nur B., Toylu A., Tamburacı Uslu Z. D., Altok Clark Ö., Mihçı E., Poster bildirisi dalında üçüncülük ödülü, Tıbbi Genetik Derneği, 11. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Eylül 2014

## Akademi Dışı Deneyim

Kamu Hastanesi, Antalya Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları  
Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Kamu Hastanesi, Şanlıurfa Akçakale Devlet Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları  
Şanlıurfa Akçakale Devlet Hastanesi