Prof.Dr. BANU NUR

Kişisel Bilgiler

İş Telefonu: +90 242 249 6520
E-posta: 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, Genetikte Temel Kavramlar Kursu, I. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, 2015
Sağlık ve Tıp, Ölçme Değerlendirme Yöntemlerinin Güncelleştirilmesi ve Geliştirilmesi Kursu, Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, 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, 'Biyoistatistik 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

Doç.Dr., Akdeniz Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2017 - Devam Ediyor
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

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

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 ekstremite 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 Öğrenim 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., NOONAN SENDROMLU ÇOCUKLARDA GENOTİP FENOTİP İLİŞKİSİ, Tıpta Uzmanlık, G.NACAK(Öğrenci), 2022
Nur B., WİLLİAMS SENDROMLU HASTALARIN KLİNİK VE LABORATUVAR BULGULARININ DEĞERLENDİRİLMESİ, Tıpta Uzmanlık, B.TIĞ(Öğrenci), 2020
NUR B., Osteogenezis 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., 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, 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., Mıhçı 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., Mıhçı 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., Altıok Clark Ö., Erkal O., Nur B., Mıhçı 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., Mıhçı 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 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, 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., Mıhçı 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., Mıhçı 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., Mıhçı 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., Mıhçı 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 I., 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., Yaylalı 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., Levın N., Baujat G., Bole-Feysot C., Nitschke P., Masson C., Alanay Y., Al-Gazali L., Bıtoun 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 multple congenital anomalies**
Altıok Clark Ö., Cetin G. O., Nur B., Toylu A., Karaüzüm S., Mıhçı E.
MOLECULAR CYTOGENETICS, cilt.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, 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., 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, 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., Mıhçı E.
Genetic Counseling, cilt.27, sa.2, ss.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, 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., Mihchi 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., Yıgıt G., Ütine G. E., Wollnık B., Mıhçı 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., Mıhçı 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., Mıhçı E., Mendilcioğlu İ. İ., Yilmaz 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) (pl1.2;q11.2).**
Nur B., Cetın Z., Clark Ö., Mıhçı E., Oygür N., Karaüzüm 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., Altiok-Clark O., İlhan H. D., Sayar E., Yucel I., Mıhçı 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., Mıhçı E., Calıskan M., Demır D., Alper O. M., Kayserili H., Lulecı 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., Mıhçı E., Pepe S., Biberoğlu G., Ezgü 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., Mıhçı E., Durmaz E., Karauzum 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., Altıok-Clark O., Toylu A., Lulecı G., Mıhçı 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., Oztekın O., Kardelen F., Kalay S., Parboosingh J. S., Mıhçı 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 BILIMLERI DERGISI, 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., Sahınturk D., Coşkun M., Duman Ö., Yavuzer U., Haspolat Ş.
NEUROPEDIATRICS, 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., Sallakcı 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., Mıhçı 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., Mıhçı E.
Journal Of Pediatric Research, cilt.3, sa.1, 2016 (Hakemli Dergi)

VII. **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, 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., Mıhçı 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**
Mıhçı 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., Mıhçı 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., Mıhçı 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., Mıhçı E., Koyun M., Duman Ö., Taçoy Ş.
TURKIYE KLINIKLERI PEDIATRI, cilt.17, sa.1, ss.55-58, 2008 (Hakemli Dergi)

XIII. **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, 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 Mıhçı, Editör, Türkiye Klinikleri Yayınevi, Ankara, ss.27-33, 2021

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

Hakemli Kongre / Sempozyum Bildiri Kitaplarında Yer Alan Yayınlar

I. **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, 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., Mıhçı E.
58.TPK, Gazimagusa, Kıbrıs (Kktc), 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 (Kktc), 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 (Kktc), 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 (Kktc), 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., Mıhçı 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., Mıhçı 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 PEDİATRİSTLER 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., Mıhçı 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., Mıhçı 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., Mıhçı 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., Mıhçı 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., Mıhçı 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., Mıhçı 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., Mıhçı E.
ESHG, Vienna, Avusturya, 11 Haziran 2022, ss.2548

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, 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., Mıhçı 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., Mıhçı 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., Altıok Clark Ö., Mıhçı 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., Altıok Clark Ö., Toylu A., Nur B., Mıhçı 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., Altıok Clark Ö., Mıhçı 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., Mıhçı E.
56. TPK, Antalya, Türkiye, 17 - 21 Ekim 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, 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., Altıok Clark Ö., Nur B., Mıhçı 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., Mıhçı 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., Mıhçı 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., Mıhçı 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., Mıhçı 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., Altıok 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. **''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, Türkiye, 26 - 27 Eylül 2013, ss.139

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, Türkiye, 3 - 07 Nisan 2006, ss.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, 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., Mıhçı 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., Altıok Clark Ö., Semerci C. N., Mıhçı 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., Mıhçı 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., Mıhçı 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., Mıhçı 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., Mıhçı E.
9. Ulusal Çocuk Gastroenteroloji Hepatoloji ve Beslenme Kongresi, Antalya, Türkiye, 18 - 21 Ekim 2012, ss.32

XLVI. **Coeliac disease in Williams syndrome.**
Mıhçı 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.**
Özkiraz 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 Dündar 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., Özkiraz S.
55. Türkiye Milli Pediatri Kongresi, Antalya, Türkiye, 12 - 16 Ekim 2011, ss.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, 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., Mıhçı E.
Türk Pediatri Kongresi, Antalya, Türkiye, 26 - 30 Mayıs 2014, ss.83

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, 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 Granülomatöz 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., Mıhçı E., Bircan İ., Akçurin 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., Mıhçı 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., Mıhçı 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., Mıhçı 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., Mıhçı 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., Mıhçı E.
4. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Ankara, Türkiye, 25 - 27 Ekim 2019, ss.88

LXIV. **Trikorinofalangeal sendromlu üç olgu**
Nur B., Çetin G. O., Mıhçı 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., Mıhçı 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., Mıhçı E., Atik T., Özkınay 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**
Mıhçı E., Şimşek M., Nur B.
ESHG, Gothenburg, İsveç, 15 - 18 Haziran 2019, ss.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, 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., Mıhçı 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., Mıhçı 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., Mıhçı 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.**
Bademcı G., Li C., Oleg D., Abad C., Vona B., Maroofian R., Subasioglu A., Mıhçı 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., Mıhçı 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., Mıhçı 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., Mıhçı 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., Mıhçı 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., Mıhçı E.
ESHG2018, Kobenhavn, Danimarka, 16 - 19 Haziran 2018

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, 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., Mıhçı 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., Mıhçı E., Akçurin S., Bircan İ.
XXI.Pediatrik 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., Mıhçı 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., Altıok Clark Ö., Etruğ H., Mıhçı 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., Altıok Clark Ö., Mıhçı 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**
Altıok Clark Ö., Çetin G. O., Nur B., Toylu A., Karaüzüm S., Mıhçı 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., Mıhçı 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**
Mıhçı 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., Mıhçı E., Ece Solmaz A., Çoğulu M. Ö., Özkınay 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., Mıhçı E.
European Human Genetic Conference, Kobenhavn, Danimarka, 27 - 30 Mayıs 2017

XCIV. **angelman sendromlu hastalarınklinik ve nörolojikbulguların değerlendirilmesi**
Mıhçı 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 İntrapankreatik 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., Akçurin 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., Mıhçı 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., Altıok Clark Ö., Toylu A., Karaüzüm S., Mıhçı 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**
Altıok Clark Ö., Nur B., Kahraman B., Toylu A., Mıhçı 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., Mıhçı 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., Mıhçı 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., Mıhçı 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., Mıhçı E.
59. Milli Pediatri Kongresi, Antalya, Türkiye, 4 - 08 Kasım 2015, ss.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, Türkiye, 27 - 30 Ekim 2015, ss.385

CXI. **Mukopolisakkaridoz Tip III hastalarında kemik mineral yoğunluğu**
Nur B., Nur H., Mıhçı E.
II. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Samsun, Türkiye, 22 - 24 Ekim 2015, ss.38

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, 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., Hatıpoğlu M., Mıhçı 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., 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, Türkiye, 29 Temmuz - 01 Ağustos 2015, ss.132-133

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, 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., Mıhçı E.

Türk Pediatri Kongresi, Antalya, Türkiye, 15 - 19 Mayıs 2015, ss.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, Türkiye, 25 - 27 Şubat 2015, ss.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, 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.**
Altıok 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., Altıok Clark Ö., Nur B., Mıhçı 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., Ayik 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., Mıhçı E., Pepe S., Biberoğlu 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., Mıhçı E., Nur B., Erman M., Mendilcioğlu İ. İ., Şimşek M., Alper Ö.
37th European Cyctic Fibrosis Conference, Gothenburg, İsveç, 11 - 14 Haziran 2014, cilt.0, sa.0, ss.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, 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., Gürer İ. E., Karaali K., Haspolat Ş.
50. Türk Pediatri Kongresi, Antalya, Türkiye, 26 - 30 Mayıs 2014, ss.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, Türkiye, 26 - 27 Eylül 2013, ss.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, Türkiye, 26 - 27 Eylül 2013, ss.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, Türkiye, 26 - 27 Eylül 2013, ss.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, Türkiye, 13 - 17 Kasım 2013, cilt.22

CXXXII. **Kabuki Syndrome: Clinical Features of Twenty two Patients**
Nur B., Çelmeli G., Taçoy Ş., Mıhçı 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., Altıok Clark Ö., İlhan H. D., Sayar E., Mıhçı E.
10. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Bursa, Türkiye, 19 - 23 Aralık 2012, ss.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, Türkiye, 6 - 10 Kasım 2012

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, Almanya, 23 - 26 Haziran 2012, ss.96

CXXXVI. **Clinical features in 17 patients with mucopolysaccharidosis**
Nur B., Toylu A., Altıok-Clark Ö., Mıhçı 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., BAHŞİ 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 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., 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
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, Hakemli Bilimsel Dergi, Haziran 2018
BMC GENETICS, SCI-E Kapsamındaki 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, SCI Kapsamındaki Dergi, Ağustos 2017
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, Hakemli Bilimsel 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
Atıf (WoS): 274
Atıf (Scopus): 446
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 Toplatısı, 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
1. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Katılımcı, Türkiye, 2015
2. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Oturum Başkanı, Samsun, Türkiye, 2015
XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Katılımcı, Türkiye, 2015
1. Ege Endokrin Hastalıkları Genetik Sempozyumu, Katılımcı, Türkiye, 2015
European Human Genetics Confrence (ESHG), Katılımcı, İtalya, 2014
50. Türk pediatri Kongresi, Katılımcı, Türkiye, 2014
III. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Katılımcı, Antalya, Türkiye, 2014
1. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Katılımcı, --Seçiniz--, Türkiye, 2013
American Collage of Medical Genetics (ACMG), Katılımcı, Arizona, Amerika Birleşik Devletleri, 2013
2. Nörometabolik Dismorfoloji Sempozyumu, Katılımcı, İstanbul, Türkiye, 2013
10. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Katılımcı, Bursa, Türkiye, 2012
9. Ulusal Çocuk Gastroenteroloji Hepatoloji Kongresi, Katılımcı, Antalya, Türkiye, 2012
III. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Katılımcı, Girne, Kıbrıs (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

Ödüller

Nacak G., Karamık G., Coşkun M., Toylu A., Altıok Clark Ö., Mıhçı E., Nur B., Poster bildirisi dalında ikincilik ödülü, 57. Türk Pediatri Kongresi, Mayıs 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, Ekim 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, Ekim 2021
Koçak G., Nur B., Mıhçı 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., Mıhçı E., Sözlü bildiri dalında ikincilik ödülü, Türk Pediatri Kurumu, 3. Nörometabolik Dismorfoloji Kongresi, Mart 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, Eylül 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, 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