

## Prof. ERCAN MIHÇI

### Personal Information

**Office Phone:** [+90 242 249 6517](tel:+902422496517)

**Fax Phone:** [+90 242 227 4320](tel:+902422274320)

**Email:** [emihci@akdeniz.edu.tr](mailto:emihci@akdeniz.edu.tr)

**Web:** <https://avesis.akdeniz.edu.tr/emihci>

### International Researcher IDs

ORCID: 0000-0001-7257-4818

Yoksis Researcher ID: 127070

### Education Information

Post Doctorate of Medicine, Mayo Clinic Rochester Minnesota, Tıp Fakültesi, Tıbbigenetik, United States Of America 2007 - 2008

Post Doctorate of Medicine, Akdeniz University, Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Pediatrik Genetik, Turkey 2003 - 2006

Post Doctorate of Medicine, Istanbul University, Istanbul Medical Faculty, Tıbbi Genetik Bilim Dalı, Turkey 2003 - 2003

Post Doctorate of Medicine, Istanbul University, İstanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Bilim Dalı, Turkey 2001 - 2001

Expertise In Medicine, Akdeniz University, Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları, Turkey 1994 - 2000

Undergraduate, Istanbul University, Istanbul Medical Faculty, Turkey 1988 - 1994

### Dissertations

Expertise In Medicine, 22q11.2 Delesyon Sendromu Fenotipi Oluşmasında TBX1 Mutasyonunun Rolü, Akdeniz University, Tıp Fakültesi, Pediatrik Genetik Bilim Dalı, 2004

Expertise In Medicine, Febril Konvülsiyonlu Hastalarda İnterlökin 1-β ve Tümör Nekrozis Faktör-? Düzeyleri, Akdeniz University, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Ad, 2000

### Research Areas

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

### Academic Titles / Tasks

Associate Professor, Akdeniz University, Faculty of Medicine, Pediatrik Genetik, 2011 - Continues

Assistant Professor, Akdeniz University, Faculty of Medicine, Dahili Tıp Bilimleri, 2006 - 2011

Expert, Akdeniz University, Faculty of Medicine, Dahili Tıp Bilimleri, 2000 - 2006

## Academic and Administrative Experience

Akdeniz University, Dahili Tıp Bilimleri, 2011 - Continues

Akdeniz University, Dahili Tıp Bilimleri, 2011 - 2013

## Published journal articles indexed by SCI, SSCI, and AHCI

- I. **The clinical phenotype of Koolen-de Vries syndrome in Turkish patients and literature review**  
Karamık G., Tüysüz B., Isik E., Yilmaz A., Alanay Y., Sunamak E. C., Durmusalioglu E. A., Ozkinay F., Cetin G. O., Öztürk N., et al.  
American Journal of Medical Genetics, Part A, vol.191, no.7, pp.1814-1825, 2023 (SCI-Expanded)
- II. **Novel Gene Variants Associated with Primary Ciliary Dyskinesia**  
Eksi D. D., Yilmaz E., Başaran A. E., Erduran G., Nur B., Mihçı E., Karadağ B. T., Bingöl A., Alper Ö.  
INDIAN JOURNAL OF PEDIATRICS, vol.89, no.7, pp.682-691, 2022 (SCI-Expanded)
- III. **Clinical and molecular evaluation of MEFV gene variants in the Turkish population: a study by the National Genetics Consortium**  
Dündar M., Fahrioglu U., Yildiz S. H., Bakir-Gungor B., Temel Ş. G., Akın H., Artan S., Cora T., Şahin F. İ., Dursun A., et al.  
FUNCTIONAL & INTEGRATIVE GENOMICS, vol.22, no.3, pp.291-315, 2022 (SCI-Expanded)
- IV. **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., Mihçı E., Karaman B., Şenol A. U., Berker Karauzum S.  
CYTOGENETIC AND GENOME RESEARCH, vol.161, no.3-4, pp.153-159, 2021 (SCI-Expanded)
- V. **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., Mihçı E., Haliloğlu M., Alanay Y., Ütine G. E., Boduroğlu O. K.  
JOURNAL OF HUMAN GENETICS, vol.66, no.6, pp.585-596, 2021 (SCI-Expanded)
- VI. **Biallelic variants in KYNU cause a multisystemic syndrome with hand hyperphalangism**  
Ehmke N., Cusmano-Ozog K., Koenig R., Holtgrewee M., Nur B., Mihçı E., Babcock H., Gonzaga-Jauregui C., Overton J. D., Xiao J., et al.  
BONE, vol.133, 2020 (SCI-Expanded)
- VII. **A clinical scoring system for congenital contractural arachnodactyly**  
Meerschaut I., De Coninck S., Steyaert W., Barnicoat A., Bayat A., Benedicenti F., Berland S., Blair E. M., Breckpot J., De Burca A., et al.  
GENETICS IN MEDICINE, vol.22, no.1, pp.124-131, 2020 (SCI-Expanded)
- VIII. **Coronal craniosynostosis due to TCF12 mutations in patients from Turkey**  
Yilmaz E., Mihçı E., Nur B., Alper O. M.  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, vol.179, no.11, pp.2241-2245, 2019 (SCI-Expanded)
- IX. **Recent Advances in Craniosynostosis**  
Yilmaz E., Mihçı E., Nur B., Alper O. M., Tacoy S.  
PEDIATRIC NEUROLOGY, vol.99, pp.7-15, 2019 (SCI-Expanded)
- X. **TCIRG1 and SNX10 gene mutations in the patients with autosomal recessive osteopetrosis**  
Koçak G., Güzel B., Mihçı E., Küpesiz O. A., Yalçın K., Manguoğlu A. E.  
Gene, vol.702, pp.83-88, 2019 (SCI-Expanded)
- XI. **A subset of patients with acquired partial lipodystrophy developing severe metabolic abnormalities**  
Saydam B. O., Sonmez M., YILDIRIM ŞİMŞİR İ., Erturk M. S., KULAKSIZOĞLU M., Arkan T., HEKİMSOY Z., Cavdar U., Akinci G., DEMİR T., et al.  
ENDOCRINE RESEARCH, vol.44, no.1-2, pp.46-54, 2019 (SCI-Expanded)
- XII. **SLC10A7 mutations cause a skeletal dysplasia with amelogenesis imperfecta mediated by GAG**

## **biosynthesis defects**

DUBAIL J., HUBER C., CHANTEPIE S., SONNTAG S., Tuysuz B., MIHÇI E., Gordon C. T., STEICHEN-GERSDORF E., Amiel J., Nur B., et al.

Nature Communications, vol.9, no.1, 2018 (SCI-Expanded)

- XIII. **RENAL TUBULAR ACIDOSIS SECONDARY TO CARBONIC ANHYDRASE 2 DEFICIENCY**  
KOYUN M., MIHÇI E., ÇOMAK E., AKMAN S.  
PEDIATRIC NEPHROLOGY, vol.33, no.10, pp.1967-1968, 2018 (SCI-Expanded)
- XIV. **A novel AXIN2 gene mutation in sagittal synostosis**  
Yilmaz E., Mihçi E., Nur B., Alper O. M.  
American Journal of Medical Genetics, Part A, vol.176, no.9, pp.1976-1980, 2018 (SCI-Expanded)
- XV. **MPZL2 is a novel gene associated with autosomal recessive nonsyndromic moderate hearing loss**  
Bademci G., Abad C., İNCESULU Ş. A., RAD A., Alper O., KOLB S. M., Cengiz F. B., Diaz-Horta O., SILAN F., MIHÇI E., et al.  
Human Genetics, vol.137, no.6-7, pp.479-486, 2018 (SCI-Expanded)
- XVI. **Early postoperative follow-up after craniosynostosis surgery**  
Ongun E. A., DURSUN O., KAZAN M. S., NUR B., MIHÇI E.  
TURKISH JOURNAL OF MEDICAL SCIENCES, vol.48, no.3, pp.584-592, 2018 (SCI-Expanded)
- XVII. **A de novo ins(21;13) and two interstitial deletions in 13q in a boy with multiple congenital anomalies**  
Altok Clark Ö., Cetin G. O., Nur B., Toyly A., Karaüzüm S., Mihçi E.  
MOLECULAR CYTOGENETICS, vol.10, 2017 (SCI-Expanded)
- XVIII. **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, vol.91, no.6, pp.868-880, 2017 (SCI-Expanded)
- XIX. **Overlapping SETBP1 gain-of-function mutations in Schinzel-Giedion syndrome and hematologic malignancies**  
ACUNA-HIDALGO R., DERIZIOTIS P., STEEHOUWER M., GILISSEN C., GRAHAM S. A., VAN DAM S., Hoover-Fong J., TELEGRAFI A. B., DESTREE A., SMIGIEL R., et al.  
PLoS Genetics, vol.13, no.3, 2017 (SCI-Expanded)
- XX. **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., Akçurin S., Bircan İ.  
JCRPE JOURNAL OF CLINICAL RESEARCH IN PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY, 2016 (SCI-Expanded)
- XXI. **Pyridoxine-responsive seizures in infantile hypophosphatasia and a novel homozygous mutation in ALPL gene**  
NUR B., CELMELI G., Manguoglu E., SOYUÇEN E., Bircan I., MIHÇI E.  
JCRPE Journal of Clinical Research in Pediatric Endocrinology, vol.8, no.3, pp.360-364, 2016 (SCI-Expanded)
- XXII. **Natural History of Congenital Generalized Lipodystrophy: A Nationwide Study From Turkey**  
Akinci B., Onay H., Demir T., Özen S., Kayserili H., Akıncı G., Nur B., Tüysüz B., Ozbek M. N., Gungor A., et al.  
JOURNAL OF CLINICAL ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, vol.101, no.7, pp.2759-2767, 2016 (SCI-Expanded)
- XXIII. **Celiac disease in patients with Williams-Beuren syndrome**  
Mihçi E., Nur B., Berker-Karaüzüm S., Yılmaz A., Artan R.  
Turkish Journal of Pediatrics, vol.57, no.6, pp.599-604, 2016 (SCI-Expanded)
- XXIV. **A MOLECULARLY CHARACTERIZED INTERSTITIAL DELETION ENCOMPASSING THE 11q14.1-q23.3 REGION IN A CASE WITH MULTIPLE CONGENITAL ABNORMALITIES**  
Cetin Z., ALTIOK-CLARK O., Yakut S., GUZEL-NUR B., MIHÇI E., Berker-Karazum S.  
GENETIC COUNSELING, vol.27, no.1, pp.51-66, 2016 (SCI-Expanded)
- XXV. **A MOLECULARLY CHARACTERIZED INTERSTITIAL DELETION ENCOMPASSING THE 11Q14.1-Q23.3 REGION IN A CASE WITH MULTIPLE CONGENITAL ABNORMALITIES**  
Cetin Z., ALTIOK CLARK Ö., YAKUT UZUNER S., NUR B., MIHÇI E., KARAÜZÜM S.  
GENETIC COUNSELING, vol.27, no.1, pp.51-66, 2016 (SCI-Expanded)

- XXVI. **MUCOLIPIDOSIS II INFANTS PRESENTING WITH SKELETAL DEFORMITIES MIMICKING RICKETS AND A NEW MUTATION IN GNPTAB GENE**  
NUR B., ERDOGAN Y., CUREK Y., AKCAKUS M., OYGÜR N., BIRCAN I., MIHÇI E.  
GENETIC COUNSELING, vol.27, no.3, pp.373-380, 2016 (SCI-Expanded)
- XXVII. **The clinical spectrum of a rare chromosomal abnormality: Isochromosome 18p**  
Nur B., Clark Ö., Cetin Z., Toylu A., Karaüzüm S., Mihçi E.  
Genetic Counseling, vol.27, no.2, pp.223-231, 2016 (SCI-Expanded)
- XXVIII. **Celiac disease in patients with Williams-Beuren syndrome**  
MIHÇI E., NUR B. G., BERKER-KARAUZUM S., YILMAZ A., ARTAN R.  
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, vol.57, no.6, pp.599-604, 2015 (SCI-Expanded)
- XXIX. **Mercury Poisoning as a Cause of Intracranial Hypertension**  
Gencpinar P., BUYUKTAHTAKIN B., IBISOGLU Z., GENC S., YILMAZ A., MIHÇI E.  
JOURNAL OF CHILD NEUROLOGY, vol.30, no.6, pp.760-763, 2015 (SCI-Expanded)
- XXX. **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, vol.167, no.4, pp.919-921, 2015 (SCI-Expanded)
- XXXI. **Chanarin-Dorfman syndrome: Genotype-Phenotype Correlation**  
Nur B., Gencpinar P., Yüzbaşıoğlu A., Emre S. D., Mihçi E.  
EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, vol.58, no.4, pp.238-242, 2015 (SCI-Expanded)
- XXXII. **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, vol.34, no.5, pp.287-306, 2015 (SCI-Expanded)
- XXXIII. **22q11.2 syndrome due to maternal translocation t(18;22) (p11.2;q11.2).**  
Nur B., Cetin Z., Clark Ö., Mihçi E., Oygür N., Karaüzüm S.  
Genetic counseling (Geneva, Switzerland), vol.26, no.1, pp.67-75, 2015 (SCI-Expanded)
- XXXIV. **Bilateral congenital cataracts in an infant with Klinefelter syndrome**  
Nur B., Altıok-Clark O., İlhan H. D., Sayar E., Yucel I., Mihçi E.  
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, vol.56, no.5, pp.546-550, 2014 (SCI-Expanded)
- XXXV. **Infantile Galactosialidosis Presenting With Steroid Resistant Nephrotic Syndrome**  
AKSOY G. K., NUR B., KOYUN M., MIHÇI E., AKMAN S.  
PEDIATRIC NEPHROLOGY, vol.29, no.9, pp.1737-1738, 2014 (SCI-Expanded)
- XXXVI. **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, vol.50, no.5, pp.482-490, 2014 (SCI-Expanded)
- XXXVII. **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., Oztekin O., Dursun O.  
Turkish Journal of Pediatrics, vol.56, no.4, pp.418-422, 2014 (SCI-Expanded)
- XXXVIII. **Clinical expression of familial Williams-Beuren syndrome in a Turkish family**  
Parlak M., Nur B., Mihçi E., Durmaz E., Karauzum S. B., Akcurin S., Bircan I.  
Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism, vol.27, no.1-2, pp.153-158, 2014 (SCI-Expanded)
- XXXIX. **Possible autosomal recessive inheritance in an infant with acrofacial dysostosis similar to nager syndrome**  
Nur B., Bernier F. P., Oztekin O., Kardelen F., Kalay S., Parboosingh J. S., Mihçi E.  
American Journal of Medical Genetics, Part A, vol.161, no.9, pp.2311-2315, 2013 (SCI-Expanded)
- XL. **The association of Klinefelter syndrome and multiple pterygium syndrome: an unusual presentation**  
Nur B., Altıok-Clark O., Toylu A., Luleci G., Mihçi E.  
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, vol.55, no.5, pp.559-563, 2013 (SCI-Expanded)
- XLI. **A 5q12.1-5q12.3 microdeletion in a case with a balanced exceptional complex chromosomal**

**rearrangement**

Cetin Z., Yakut S., Clark O. A., MIHÇI E., Berker S., Luleci G.

GENE, vol.516, no.1, pp.176-180, 2013 (SCI-Expanded)

- XLII. **A patient with Down syndrome with a de novo derivative chromosome 21**  
Cetin Z., Yakut S., MIHÇI E., MANGUOĞLU A. E., Berker S., KESER İ., Luleci G.  
GENE, vol.507, no.2, pp.159-164, 2012 (SCI-Expanded)
- XLIII. **Severe neurologic manifestations from cervical spine instability in spondylo-megaepiphyseal-metaphyseal dysplasia**  
SIMON M., Campos-Xavier A. B., Mittaz-Crettol L., VALADARES E. R., CARVALHO D., SPECK-MARTINS C. E., NAMPOOTHIRI S., ALANAY Y., MIHÇI E., van Bever Y., et al.  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART C-SEMINARS IN MEDICAL GENETICS, vol.160C, no.3, pp.230-237, 2012 (SCI-Expanded)
- XLIV. **DOUBLE PARTIAL TRISOMY OF 6p23-pter AND 9pter-q21.2 IN A NEONATE RESULTING FROM 4:2 MEIOTIC SEGREGATION OF A MATERNAL COMPLEX t(6;7;9)(p23;p15;q21.2) TRANSLOCATION**  
CETIN Z., MIHÇI E., KESER İ., KARAALİ K., BERKER S., LULECI G.  
GENETIC COUNSELING, vol.23, no.2, pp.239-247, 2012 (SCI-Expanded)
- XLV. **Wolcott-Rallison Syndrome Due to a Novel Mutation (R491X) in EIF2AK3 Gene**  
MIHÇI E., TURKKAHRAMAN D., Ellard S., Akcurin S., Bircan I.  
JOURNAL OF CLINICAL RESEARCH IN PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY, vol.4, no.2, pp.101-103, 2012 (SCI-Expanded)
- XLVI. **c.428\_451 dup(24bp) MUTATION OF THE ARX GENE DETECTED IN A TURKISH FAMILY**  
Arikan Y., Bilgen T., Koken R., TURAN S., MIHÇI E., KESER İ.  
GENETIC COUNSELING, vol.23, no.3, pp.367-373, 2012 (SCI-Expanded)
- XLVII. **TERTIARY TRISOMY OF 10p15-pter AND 14pter-q13 DUE TO MATERNAL TRANSLOCATION t(10;14)(p15;q13)**  
CETIN Z., MIHÇI E., KESER İ., LULECI G.  
GENETIC COUNSELING, vol.23, no.2, pp.207-214, 2012 (SCI-Expanded)
- XLVIII. **MOSAIC INTRACHROMOSOMAL TRIPLICATION OF (12)(p11.2p13) IN A PATIENT WITH PALLISTER-KILLIAN SYNDROME**  
Yakut S., MIHÇI E., Clark A. O., Cetin Z., KESER İ., Berker S., Luleci G.  
BALKAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, vol.15, no.1, pp.61-64, 2012 (SCI-Expanded)
- XLIX. **Prenatal Diagnosis of Mobile Flap-Like Tissue on the Ventricular Septal Defect in a Newborn with Trisomy 18**  
KOCABAS A., AKCAN A. B., KARDELEN F., MENDİLCİOĞLU İ., MIHÇI E., Akcurin G., ERTUG H., OYGÜR N.  
ECHOCARDIOGRAPHY-A JOURNAL OF CARDIOVASCULAR ULTRASOUND AND ALLIED TECHNIQUES, vol.28, no.9, 2011 (SCI-Expanded)
- L. **Pure and Complete 12p Trisomy Due To a Maternal Centric Fission of Chromosome 12**  
Cetin Z., MIHÇI E., Yakut S., KESER İ., Karauzum S. B., Luleci G.  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, vol.155A, no.2, pp.349-352, 2011 (SCI-Expanded)
- LI. **INTERSTITIAL DELETION OF 13q22-q32: A CASE WITH CHOANAL ATRESIA AND MEGA-CISTERNA MAGNA AND REVIEW OF THE LITERATURE**  
Cetin Z., MIHÇI E., Yakut S., KARAALİ K., Luleci G., KESER İ.  
GENETIC COUNSELING, vol.22, no.3, pp.313-316, 2011 (SCI-Expanded)
- LII. **DE NOVO SUPERNUMERARY MARKER CHROMOSOME ORIGINATING FROM CHROMOSOME 17 RESULTING IN A NORMAL PREGNANCY OUTCOME**  
Yakut S., Cetin Z., Berker-Karauzum S., MIHÇI E., MENDİLCİOĞLU İ. İ., Luleci G.  
GENETIC COUNSELING, vol.22, no.1, pp.63-68, 2011 (SCI-Expanded)
- LIII. **Evaluation of congenital heart diseases and thyroid abnormalities in children with Down syndrome**  
MIHÇI E., Akcurin G., Eren E., Kardelen F., Akcurin S., KESER İ., ERTUG H.  
ANATOLIAN JOURNAL OF CARDIOLOGY, vol.10, no.5, pp.440-445, 2010 (SCI-Expanded)
- LIV. **Neutrophil Oxidative Metabolism in Down Syndrome Patients With Congenital Heart Defects**  
AKINCI O., MIHÇI E., TACOY S., KARDELEN F., KESER İ., ASLAN M.

ENVIRONMENTAL AND MOLECULAR MUTAGENESIS, vol.51, no.1, pp.57-63, 2010 (SCI-Expanded)

- LV. **Molecular and Clinical Heterogeneity in CLCN7-dependent Osteopetrosis: Report of 20 Novel Mutations**  
Pangrazio A., Pusch M., Caldana E., Frattini A., Lanino E., Tamhankar P. M., Phadke S., Meneses Lopez A. G., Orchard P., MIHÇI E., et al.  
HUMAN MUTATION, vol.31, no.1, 2010 (SCI-Expanded)
- LVI. **Homozygous Inactivating Mutations in the NKX3-2 Gene Result in Spondylo-Megaepiphyseal-Metaphyseal Dysplasia**  
HELLEMANS J., SIMON M., DHEEDENE A., ALANAY Y., MIHÇI E., RIFAI L., SEFIANI A., VAN BEVER Y., MERADJI M., SUPERTI-FURGA A., et al.  
AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, vol.85, no.6, pp.916-922, 2009 (SCI-Expanded)
- LVII. **The phenotypic spectrum of trisomy 2: report of two new cases**  
Mihci E., VELAGALETI G. V. N., ENSENAUER R., BABOVIC-VUKSANOVIC D.  
CLINICAL DYSMORPHOLOGY, vol.18, no.4, pp.201-204, 2009 (SCI-Expanded)
- LVIII. **Subtelomeric rearrangements of dysmorphic children with idiopathic mental retardation reveal 8 different chromosomal anomalies**  
MIHÇI E., ÖZCAN M., BERKER-KARAUZUM S., KESER İ., TACOY S., HAPSOLAT S., Luleci G.  
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, vol.51, no.5, pp.453-459, 2009 (SCI-Expanded)
- LIX. **Aplasia cutis congenita: three cases with three different underlying etiologies**  
MIHÇI E., Erisir S., Tacoy S., Luleci G., ALPSOY E., OYGÜR N.  
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, vol.51, no.5, pp.510-514, 2009 (SCI-Expanded)
- LX. **SNP Array Mapping of Chromosome 20p Deletions: Genotypes, Phenotypes, and Copy Number Variation**  
Kamath B. M., Thiel B. D., Gai X., Conlin L. K., Munoz P. S., Glessner J., Clark D., Warthen D. M., Shaikh T. H., MIHÇI E., et al.  
HUMAN MUTATION, vol.30, no.3, pp.371-390, 2009 (SCI-Expanded)
- LXI. **Prenatal diagnosis of Gollop-Wolfgang complex (tibial agenesis and femoral bifurcation)**  
Mendilcioglu I., MIHÇI E., Pesterele E., ŞİMŞEK M.  
PRENATAL DIAGNOSIS, vol.29, no.2, pp.182-186, 2009 (SCI-Expanded)
- LXII. **Characterization of a Novel Alu-Alu Recombination-Mediated Genomic Deletion in the TCIRG1 Gene in Five Osteopetrotic Patients**  
PANGRAZIO A., CALDANA M. E., SOBACCHI C., PANARONI C., SUSANI L., MIHÇI E., CAVALIERE M. L., GILIANI S., VILLA A., FRATTINI A.  
JOURNAL OF BONE AND MINERAL RESEARCH, vol.24, no.1, pp.162-167, 2009 (SCI-Expanded)
- LXIII. **Tigroid pattern on magnetic resonance imaging in Lowe syndrome**  
ONUR M. R., SENOL U., MIHÇI E., LUELECI E.  
JOURNAL OF CLINICAL NEUROSCIENCE, vol.16, no.1, pp.112-114, 2009 (SCI-Expanded)
- LXIV. **Progressive symmetrical erythrokeratoderma: report of a Turkish family and evaluation for lorcrin and connexin gene mutations**  
AKMAN A., Masse M., Mihci E., Richard G., Christiano A. M., Balle B. J., Ciftcioglu M. A., ALPSOY E.  
CLINICAL AND EXPERIMENTAL DERMATOLOGY, vol.33, no.5, pp.582-584, 2008 (SCI-Expanded)
- LXV. **Germline duplication of chromosomes 10p15.3 and YP11.32 in a man with learning disability and early onset cutaneous malignant melanoma**  
MIHÇI E., LINDOR N. M.  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, vol.146A, no.17, pp.2298-2300, 2008 (SCI-Expanded)
- LXVI. **DOOR (deafness, onychodystrophy, osteodystrophy, mental retardation) syndrome in one of the twins after conception with intracytoplasmic sperm injection**  
MIHÇI E., GÜNEY K., Velipasaoglu S.  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, vol.146A, no.11, pp.1483-1485, 2008 (SCI-Expanded)
- LXVII. **Oral-Facial-Digital Syndrome Type 1**  
MIHÇI E., TAÇOY Ş., ÖZBİLİM G., FRANCO B.

- INDIAN PEDIATRICS, vol.44, pp.854-856, 2007 (SCI-Expanded)
- LXVIII. **Primary atypical teratoid/rhabdoid tumor of the clival region - Case report**  
Kazan S, Goksu E, Mihci E, Gokhan G, Keser I, Gurer I.  
JOURNAL OF NEUROSURGERY, vol.106, no.4, pp.308-311, 2007 (SCI-Expanded)
- LXIX. **Prenatal diagnosis and early treatment of fetal goitrous hypothyroidism and treatment results with two-year follow-up**  
Simsek M, MENDILCIOGLU I, Mihci E, KARAGUEZEL G, Taskin O.  
JOURNAL OF MATERNAL-FETAL & NEONATAL MEDICINE, vol.20, no.3, pp.263-265, 2007 (SCI-Expanded)
- LXX. **Reconstruction of quadriceps tendon with Achilles tendon allograft in older children with congenital dislocation of the knee**  
SOEYUENCUE Y, Mihci E, Oezcanli H, OEZENCI M, AKYILDIZ F, AYDIN A. T.  
KNEE SURGERY SPORTS TRAUMATOLOGY ARTHROSCOPY, vol.14, no.11, pp.1171-1175, 2006 (SCI-Expanded)
- LXXI. **Orthostatic heart rate variability analysis in idiopathic Parkinson's disease**  
MIHCI E., Kardelen F., DORA B, BALKAN S.  
ACTA NEUROLOGICA SCANDINAVICA, vol.113, no.5, pp.288-293, 2006 (SCI-Expanded)
- LXXII. **PHACES syndrome presenting as hemangiomas, sternal clefting and congenital ulcerations on the helices**  
Durusoy G, Mihci E, Tacoy S, Ozaydin E, Alpsoy E.  
JOURNAL OF DERMATOLOGY, vol.33, no.3, pp.219-222, 2006 (SCI-Expanded)
- LXXIII. **Currarino syndrome associated with penoscrotal inversion and perineal fissure**  
Aslan A, KARAGUZEL G, MIHCI E, MELIKOGLU M.  
PEDIATRIC SURGERY INTERNATIONAL, vol.21, no.9, pp.733-735, 2005 (SCI-Expanded)
- LXXIV. **Unilateral pulmonary agenesis associated with colloidal goiter in a newborn: a case report**  
Gokhan G. A., Ozbilim G., Bozova S., Gura A., Ongun H., Mihci E., Arslan G.  
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, vol.47, no.3, pp.295-297, 2005 (SCI-Expanded)
- LXXV. **M-FISH applications in clinical genetics**  
Cetin Z., Karauzum S., Yakut S., Mihci E., Baumer A., Wey E., Tacoy S., Baggi G., Luleci G.  
GENETIC COUNSELING, vol.16, no.3, pp.257-268, 2005 (SCI-Expanded)
- LXXVI. **A case with de novo interstitial deletion of chromosome 7q21.1-q22**  
Manguoglu E., Berker-Karauzum S., Baumer A., Mihci E., Tacoy S., Luleci G., Schinzel A.  
GENETIC COUNSELING, vol.16, no.2, pp.155-159, 2005 (SCI-Expanded)
- LXXVII. **Subtelomeric chromosomal rearrangements detected in patients with idiopathic mental retardation and dysmorphic features.**  
CALISKAN M., KARAUZUM S., Mihci E., Tacoy S., Luleci G.  
Genetic counseling (Geneva, Switzerland), vol.16, no.2, pp.129-38, 2005 (SCI-Expanded)
- LXXVIII. **Evaluation of a fetus with neu-laxova syndrome through prenatal, clinical, and pathological findings**  
Mihci E., Simsek M., Mendilcioglu I., TACOY S., Karaveli S.  
FETAL DIAGNOSIS AND THERAPY, vol.20, no.3, pp.167-170, 2005 (SCI-Expanded)
- LXXIX. **Moyamoya in an infant with Down syndrome**  
DUMAN Ö., HASPOLAT Ş., SİNDEL T., MIHÇI E., ŞENOL U.  
JOURNAL OF PEDIATRIC UROLOGY, vol.3, pp.49-52, 2004 (SCI-Expanded)
- LXXX. **Chloride channel ClCN7 mutations are responsible for severe recessive, dominant, and intermediate osteopetrosis**  
FRATTINI A., PANGRAZIO A., SUSANI L., SOBACCHI C., MIROLO M., ABINUN M., ANDOLINA M., FLANAGAN A., HORWITZ E., Mihci E., et al.  
JOURNAL OF BONE AND MINERAL RESEARCH, vol.18, no.10, pp.1740-1747, 2003 (SCI-Expanded)
- LXXXI. **Interleukin-1 beta, tumor necrosis factor-alpha, and nitrite levels in febrile seizures**  
Haspolat S., Mihçi E., Coskun M., Gumuslu S., Ozben T., Yegin O.  
JOURNAL OF CHILD NEUROLOGY, vol.17, no.10, pp.749-751, 2002 (SCI-Expanded)

## Articles Published in Other Journals

- I. **Phenotypic and Molecular Spectrum of a Turkish Cohort with Hereditary Multiple Osteochondromas**  
Güneş N., ULUDAĞ ALKAYA D., TOYLU A., Özüdođru P., Sunamak E. Ç., ŞEKER A., Demir B., KURUĞOĐLU S., MIHÇI E., TÜYSÜZ B.  
Turkish Archives of Pediatrics, vol.58, no.4, pp.376-381, 2023 (Scopus)
- II. **FMR1 Gene Mutation Analysis and CGG Repeat Number Distribution from a Single Center Tek Bir Merkezden FMR1 Gen Mutasyon Analizi ve CGG Tekrar Sayisi Dađilimi**  
ARIKAN Y., Bilgen T., MIHÇI E., DUMAN Ö., Karaman T., KESER İ.  
Gazi Medical Journal, vol.34, no.4, pp.369-374, 2022 (Scopus)
- III. **Clinical and genetic findings of two cases with Apert syndrome.**  
Cammarata-Scalisi F., Yılmaz E., Callea M., Avendaño A., Mihçi E., Alper O. M.  
Boletin medico del Hospital Infantil de Mexico, vol.76, pp.44-48, 2019 (ESCI)
- 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, vol.7, pp.50-58, 2017 (Scopus)
- V. **Poland Syndrome in Childhood: Evaluation of the Clinical Findings**  
Nur B., IBISOGLU Z., MIHÇI E.  
JOURNAL OF PEDIATRIC RESEARCH, vol.3, no.1, pp.30-34, 2016 (ESCI)
- VI. **Çocukluk çağında Poland sendromu klinik bulgularının deđerlendirilmesi**  
Nur B., İbişođlu Z., Mihçi E.  
Journal Of Pediatric Research, vol.3, no.1, 2016 (Peer-Reviewed Journal)
- VII. **Oral manifestations of a patient with Cri du Chat Syndrome**  
PIŞKİNÖZ Z. İ., Yıldız E., NUR B., MIHÇI E., ALTIOK CLARK Ö.  
Journal Of Pediatric Dentistry, vol.3, pp.67-70, 2015 (Peer-Reviewed Journal)
- VIII. **Molecular analysis of fragile X syndrome in Antalya Province**  
BİLGEN T., KESER İ., MIHÇI E., HASPOLAT Ş., TAÇOY Ş., LÜLECİ G.  
INDIAN JOURNAL OF MEDICAL SCIENCES, vol.59, pp.150-155, 2015 (Scopus)
- IX. **Early Infantile Galactosialidosis Presenting with an Unusual Renal**  
GÜZEL NUR B., KAYA AKSOY G., KOYUN M., AKMAN S., MIHÇI E.  
Genetic Syndrome and Gene Therapy, vol.5, pp.5-10, 2014 (Peer-Reviewed Journal)
- X. **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, vol.5, no.05, pp.1-3, 2014 (Peer-Reviewed Journal)
- XI. **Kortikal displaziler ve Genetik**  
Banu N., MIHÇI E.  
Türkiye Klinikleri Journal of Pediatr Science, vol.9, no.4, pp.32-38, 2013 (Peer-Reviewed Journal)
- XII. **Majör Kromozoma bozukluklar ve konjenital kalp hastalıkları**  
Mihçi E., Nur B.  
Türkiye Klinikleri Journal of Pediatr Science, vol.9, no.3, pp.12-15, 2013 (Peer-Reviewed Journal)
- XIII. **Majör kromozomal bozukluklar ve konjenital kalp hastalıkları**  
MIHÇI E., NUR B.  
Turkiye Klinikleri Journal Of Pediatric Sciences, vol.9, no.3, pp.12-15, 2013 (Peer-Reviewed Journal)
- XIV. **Kortikal displaziler ve genetik**  
Nur B., Mihçi E.  
Türkiye Klinikleri Journal Of Pediatric Sciences, vol.9, no.3, pp.32-38, 2013 (Peer-Reviewed Journal)
- XV. **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, vol.21, no.1, pp.13-17, 2013 (Peer-Reviewed Journal)
- XVI. **Primer Siliyer Diskinezinin Monozigotik İkizlerdeki Klinik Ekspresyonu: Olgu Sunumu**

- Güzel NUR B., ÇELMELİ F., MIHÇI E., BİNGÖL A.  
Türkiye Klinikleri Journal of Case Reports, vol.21, no.1, pp.13-17, 2013 (Peer-Reviewed Journal)
- XVII. **Noonan sendromu ve inme**  
BARCIN N. E., Uçak M., Mihçi E., Aktekin B.  
TURKISH JOURNAL OF NEUROLOGY, vol.18, no.1, pp.36-38, 2012 (Scopus)
- XVIII. **VACTERL birlikteliği ve Potter sekansı**  
Akcan B., Erişir Oygucu S., MIHÇI E., OCAK G. A., OYGÜR N.  
İst Tıp Fak Derg, vol.73(2), pp.58-60, 2010 (Peer-Reviewed Journal)
- XIX. **Dokuz aya kadar yaşayan Meckel Gruber sendromlu bir olgu**  
NUR B., MIHÇI E., KOYUN M., DUMAN Ö., TAÇOY Ş.  
TÜRKİYE KLİNİKLERİ J Pediatr, no.17, pp.55-58, 2008 (Peer-Reviewed Journal)
- XX. **Dokuz Aya Kadar Yaşayan Meckel Gruber Sendromlu Bir Olgu**  
NUR B., MIHÇI E., KOYUN M., DUMAN Ö., TAÇOY Ş.  
Türkiye Klinikleri Journal Pediatri, vol.17, no.1, pp.55-58, 2008 (Peer-Reviewed Journal)
- XXI. **Dokuz aya kadar yaşayan Meckel Gruber sendromlu bir olgu**  
Nur B., Mihçi E., Koyun M., Duman Ö., Taçoy Ş.  
TURKIYE KLİNİKLERİ PEDIATRI, vol.17, no.1, pp.55-58, 2008 (Peer-Reviewed Journal)
- XXII. **Solunum sıkıntısı ile başvuran Kleidokraniyal Displazi'li bir olgu**  
MIHÇI E., KAHRAMANER Z., KAMBEK S., UĞUZ A., TAÇOY Ş.  
Türkiye Klinikleri Journal Pediatri, vol.17, pp.189-193, 2008 (Peer-Reviewed Journal)
- XXIII. **El Bileği ve Parmaklarda Şişlik Yakınması ile Başvuran Bir Poliostotik Fibröz Displazi Olgusu**  
MIHÇI E., TAÇOY Ş., KARAGÜZEL G., KARAALİ K., AKYILDIZ F., SÖYÜNCÜ Y.  
Turkiye Klinikleri J Pediatr, vol.14, no.3, pp.154-158, 2005 (Peer-Reviewed Journal)
- XXIV. **Moyamoya in an infant with Down syndrome.**  
DUMAN Ö., HASPOLAT Ş., SİNDEL H. T., MIHÇI E., ŞENOL A. U.  
JOURNAL OF PEDIATRIC UROLOGY, vol.3, no.1, pp.49-52, 2005 (Scopus)
- XXV. **Okulo-aurikulo-vertebral spektrumlu yedi vakanın değerlendirilmesi**  
MIHÇI E., Taçoy Ş., KARDELEN F., DURANOĞLU Y., FİŞENK F.  
ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI DERGİSİ, vol.48, no.1, pp.39-45, 2005 (Scopus)
- XXVI. **Konjenital Anomalilere Güncel Yaklaşım**  
TAÇOY Ş., MIHÇI E.  
Türkiye Klinikleri Dergisi Özel sayı, vol.1, no.2, pp.48-55, 2005 (Peer-Reviewed Journal)
- XXVII. **Persistent hyperinsulinaemic hypoglycaemia of infancy: case report**  
SEMİZ S., BİRCAN İ., AKÇURİN S., MIHÇI E., MELİKOĞLU M., KARAGÜZEL G., KILIÇASLAN B., KARPUZOĞLU G.  
EAST AFRICAN MEDICAL JOURNAL, vol.79, pp.554-556, 2002 (Scopus)
- XXVIII. **Çölyak Hastalığı olan Çocuklarda periferik kanda akım sitometrisi ile ?? pozitif T lenfosit atkümümesi**  
MIHÇI E., KARADOĞAN İ., ARTAN R., ÜNDAR L.  
ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI DERGİSİ, vol.40, no.1, pp.73-77, 1997 (Scopus)

## Books & Book Chapters

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

## Refereed Congress / Symposium Publications in Proceedings

- I. **ÇOCUKLUK ÇAĞINDAKİ KLİNEFELTER SENDROMLU OLGULAR**  
Yılmaz Bayer Ö., Karamık G., Öztürk N., Nur B., Altıok Clark Ö., Mihçi E.

58.TPK, Gazimagusa, Cyprus (Kkct), 9 - 13 May 2023

- II. **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, Turkey, 9 - 11 March 2023
- III. **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, Turkey, 9 - 11 March 2023
- IV. **Manifestations of a heterozygous CDK13 mutation as a rare entity; congenital heart defects, dysmorphic facial features, and intellectual developmental disorder**  
PEKER A., Karamık G., COŞKUN M., Öztürk N., NUR B., MIHÇI E.  
EURODYSMORPHO, Barcelona, Spain, 14 - 17 September 2022
- V. **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, Austria, 11 - 14 June 2022
- VI. **A case with spondyloenchondroplasia with immune dysregulation (SPENCDI) caused by a novel missense ACP5 mutation**  
Öztürk N., ULUDAĞ ALKAYA D., Karamık G., NUR B., TÜYSÜZ B., MIHÇI E.  
ESHG, VİYANA, Austria, 11 - 14 June 2022
- VII. **NOONAN SENDROMLU ÇOCUKLARDA GENOTİP-FENOTİP İLİŞKİSİ**  
Nacak G., Coşkun M., Toylu A., Altıok Clark Ö., Mihçi E., Nur B.  
57.TPK, Gazimagusa, Cyprus (Kkct), 22 - 26 May 2022
- VIII. **EEC SENDROMLU VE TP63 MUTASYONU SAPTANAN NADİR BİR İNFANT OLGU**  
Öztürk N., Karamık G., Yılmaz Bayer Ö., Mihçi E., Nur B.  
57.TPK, Gazimagusa, Cyprus (Kkct), 22 - 26 May 2022
- IX. **Paternal Uniparental Dizomiyle Ortaya Çıkan Angelman Sendromlu Olgu**  
Karaman Mercan T., Altıok Clark Ö., Toylu A., Nur B., Mihçi E., Karaüzüm S.  
XVII. TIBBİ BİYOLOJİ ve GENETİK KONGRESİ, Ankara, Turkey, 28 - 31 October 2021, vol.52, pp.328-329
- X. **Semptomdan tanıya multidisipliner yaklaşımın önemi: Juvenil tip miyastenia gravis olgusu**  
Karamık G., Öztürk N., Köker A., Nur B., Haspolat Ş., Mihçi E.  
56. TPK, Antalya, Turkey, 17 - 21 October 2021
- XI. **Pandemi Sürecinde Çocuk Hastaların Ebeveynlerinin Hastaneye Başvurmak İle İlgili Tedirginlik Yaşama Durumları Ve Sebepleri**  
ERKAN M., MIHÇI E., VELİPAŞAOĞLU S.  
56. Türk Pediatri Kongresi, Antalya, Turkey, 17 October 2021
- XII. **"Kraniosinotöz cerrahisi sonrası çocuk yoğun bakıma alınan hastaların erken dönem postoperatif takibi"**  
ONGUN E. A., DURSUN O., KAZAN M. S., NUR B., MIHÇI E.  
XIII. Çocuk Acil Tıp ve Yoğun Bakım Kongresi, İzmir, Turkey, pp.139
- XIII. **"Neonatal tip multiple sülfataz eksikliği olgusu"**  
NUR B., MIHÇI E., Pepe S., Biberoğlu G., Ezgü F. S., Öztekin O., DURSUN O.  
2. Nörometabolik Dismorfoloji Sempozyumu, İstanbul, Turkey
- XIV. **"Kraniosinotöz cerrahisi sonrası çocuk yoğun bakıma alınan hastaların erken dönem postoperatif takibi"**  
Ongun E. A., Dursun O., Kazan M. S., Nur B., Mihçi E.  
XIII. Çocuk Acil Tıp ve Yoğun Bakım Kongresi, İzmir, Turkey, 26 - 27 September 2013, pp.139
- XV. **Subtelomeric Rearrangements Detected By FISH In Patients with Unexplained Mental Retardation and Dysmorphic Features.**  
ÖZCAN M., KARAÜZÜM S., MIHÇI E., Taçoy Ş., Lüleci G.  
European Human Genetics Conference, United Kingdom, pp.56

- XVI. **“ Neu-Laxova Syndrome,” Histopathology page 197**  
CORA İ., MIHÇI E., ERDOĞAN G.  
XXIV th International Congress of the International Academy of Pathology, Amsterdam, vol. 41, Histopathology page 197, Blackwell, 2002., Netherlands, pp.197
- XVII. **A patient with PIK3CA- related overgrowth syndrome(PROs) with prenatal and postnatal findings**  
MIHÇI E., NUR B.  
ESHG 2019, Gothenburg, Sweden, 15 - 18 June 2019
- XVIII. **KYNURENINASE DEFICIENCY CAUSES CATEL-MANZKE-LIKE SYNDROME**  
Ehmke N., Cusmano-Ozog K., Koenig R., Holtgrewe M., Nur B., Mihçi E., Babcock H., Gonzaga-Jauregui C., Overton J. D., El Choubassi N., et al.  
41st Annual Meeting of the Society-for-Inherited-Metabolic-Disorders (SIMD), Washington, United States Of America, 6 - 09 April 2019, vol.126, pp.298-299
- XIX. **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., Mihçi E., Karaüzüm S.  
Erciyes Tıp Genetik Günleri, Kayseri, Turkey, 21 - 23 February 2019
- XX. **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, Turkey, 7 - 11 November 2018, pp.60-61
- XXI. **Osteogenesis Imperfektalı Hastalarda Serum Mirna (MİR-26a, MİR-29a, MİR-133a) Ekspresyon Düzeylerinin Değerlendirilmesi**  
Öz L., Nur B., Toylu A., Nur A. H., Mihçi E.  
Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Antalya, Turkey, 7 - 11 November 2018, pp.331-332
- XXII. **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, United States Of America, 16 - 20 October 2018
- XXIII. **Disease-targeted sequencing:CFTR gene targeted exome sequencing in Turkish cystic fibrosis patients with a novel mutation**  
Yılmaz E., Basaran E., Ertosun M. G., Bingol A., Karadag B., Mihci E., Alper O. M.  
50th European-Society-of-Human-Genetics (ESHG) Conference, Copenhagen, Denmark, 27 - 30 May 2017, vol.26, pp.887-888
- XXIV. **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, Italy, 16 July 2018
- XXV. **Distribution of the common TERT and TP53 Variations in Down Syndrome**  
TOYLU A., NUR B., ALTIOK CLARK Ö., MIHÇI E.  
ESHG 2018, 16 - 19 June 2018
- XXVI. **Distribution of the Common TERT and TP53 Variants in Down Syndrome Children**  
Toylu A., Nur B., Altıok Clark Ö., Mihçi E.  
ESHG2018, Milan, Italy, 16 - 19 June 2018, pp.989
- XXVII. **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, Italy, 16 - 19 June 2018, pp.19
- XXVIII. **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, Denmark, 16 - 19 June 2018
- XXIX. **Targeted exome sequencing analysis in Turkish non-syndromic craniosynostosis patients**

Yılmaz E., Nur B., Mihçi E., Alper Ö.

European Human Genetics Conference, Milan, Italy, 16 - 19 June 2018

- XXX. **Comparison of microRNA profiles in infants born with and without assisted reproduction techniques**  
gözüm b., TOYLU A., NUR B., SAKINCI M., özekinci m., ALTIOK CLARK Ö., MIHÇI E.  
ESHG 2018, 16 - 19 June 2018
- XXXI. **Evaluation of serum miRNA Expression levels in patients with Osteogenesis Imperfecta**  
öz l., NUR B., TOYLU A., Çelmeli G., NUR A. H., MIHÇI E.  
ESHG 2018, 16 June 2018
- XXXII. **Targeted exom squencing analysis in Turkish nonsyndromic craniosynodtosis patients**  
Yılmaz E., NUR B., MIHÇI E., ALPER Ö.  
ESHG 2018, 16 June 2018
- XXXIII. **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, Turkey, 13 - 15 November 2017, pp.107
- XXXIV. **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.Pediatric Endocrinology ve Diyabet Kongresi, Antalya, Turkey, 26 - 30 April 2017
- XXXV. **Dİ GEORGE SENDROMU'xxNDA AĞIZ İÇİ BULGULAR VE TEDAVİ YAKLAŞIMI:4 OLGU**  
GÜNGÖR Ö., YILMAZ K., ÇİFTÇİ Z. Z., MIHÇI E., KARAYILMAZ H.  
TPD 24. BİLİMSEL KONGRESİ, Antalya, Turkey, 19 - 22 October 2017, pp.266-267
- XXXVI. **DiGeorge Sendromu'nda ağız içi bulgular ve tedavi yaklaşımı: 4 Olgu**  
GÜNGÖR Ö., YILMAZ K., ÇİFTÇİ Z. Z., MIHÇI E., KARAYILMAZ H.  
Türk Pedodonti Derneği 24.Bilimsel Kongresi, Antalya, Turkey, 19 - 22 October 2017, pp.266-267
- XXXVII. **DiGeorge Sendromu'nda ağız içi bulgular ve tedavi yaklaşımı: 4 Olgu**  
GÜNGÖR Ö., YILMAZ K., ÇİFTÇİ Z. Z., MIHÇI E., KARAYILMAZ H.  
Türk Pedodonti Derneği 24.Bilimsel Kongresi, Antalya, Turkey, 19 - 22 October 2017, pp.266-267
- XXXVIII. **Rubinstein Taybi Sendromu: İki olgu sunumu**  
GÜNGÖR Ö., ERCAN BEKMEZOĞLU Z., ŞAHİN İ., KARAYILMAZ H., MIHÇI E.  
Türk Pedodonti Derneği 24.Bilimsel Kongresi, Antalya, Turkey, 19 - 22 October 2017, pp.304-305
- XXXIX. **DiGeorge Sendromu'nda ağız içi bulgular ve tedavi yaklaşımı: 4 Olgu**  
GÜNGÖR Ö., YILMAZ K., ÇİFTÇİ Z. Z., MIHÇI E., KARAYILMAZ H.  
Türk Pedodonti Derneği 24.Bilimsel Kongresi, Antalya, Turkey, 19 - 22 October 2017, pp.266-267
- XL. **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, Turkey, 11 - 13 October 2017
- XLI. **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, Turkey, 11 - 13 October 2017, pp.80
- XLII. **A de novo ins(2113) and two interstitial deletions in 13q in a boy with multiple congenital anomalies**  
ALTIOK CLARK Ö., ÇETİN G. O., NUR B., TOYLU A., KARAÜZÜM S., MIHÇI E.  
11th European Cytogenetic Conference, 1 - 04 July 2017, vol.10, pp.32-33
- XLIII. **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, Denmark, 27 - 30 May 2017
- XLIV. **Distribution of Common TP53 and MDM2 Variants Among Down Syndrome Patients with Cardiac Abnormalities**

TOYLU A., NUR B., ALTIOK CLARK Ö., MIHÇI E.  
ESHG 2017, Kopenag, Denmark, 27 - 30 May 2017, pp.1

**XLV. Distribution of Common TP53 and MDM2 Variants Among Down Syndrome Patients with Cardiac Abnormalities**

TOYLU A., NUR B., ALTIOK CLARK Ö., MIHÇI E.  
ESHG 2017, Kopenag, Denmark, 27 - 30 May 2017, vol.26, pp.877

**XLVI. Williams syndrome and hereditary diffuse palmoplantar keratoderma**

Nur B., Ünal B., Başsorgun C. İ., Dicle Ö., Mihçi E.  
European Human Genetic Conference, Kobenhavn, Denmark, 27 - 30 May 2017

**XLVII. Distribution of Common TP53 and MDM2 Variants Among Down Syndrome Patients with Cardiac Abnormalities**

TOYLU A., NUR B., ALTIOK CLARK Ö., MIHÇI E.  
ESHG 2017, Kopenag, Denmark, 27 - 30 May 2017, pp.1

**XLVIII. Evaluation of three patients with Bannayan-Riley-Ruvalcaba Syndrome**

MIHÇI E., MANGUOĞLU AYDEMİR A. E., özüçetin p., algül f., NUR B.  
European Human Genetics Conference, 27 - 30 May 2017

**XLIX. Evaluation of three patients with Bannayan-Riley Ruvalcaba syndrome**

Mihçi E., Manguoğlu Aydemir A. E., Algül F., Özüçetin P., Nur B.  
ESHG 2017, Kobenhavn, Denmark, 27 - 30 May 2017

**L. angelman sendromlu hastaların klinik ve nörolojik bulgularının değerlendirilmesi**

Mihçi E., Nur B., Karaüzüm S., Duman Ö., Haspolat Ş.  
19. ulusal çocuk nörolojisi, Antalya, Turkey, 19 - 23 April 2017

**LI. Nadir bir olgu olarak Pfeiffer Sendromu**

YILMAZ E., NUR B., MIHÇI E., ALPER Ö.  
XII. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İzmir, Turkey, 5 - 09 October 2016, pp.311

**LII. Nadir bir kromozomal anomali: Ring kromozom 6**

NUR B., ALTIOK CLARK Ö., TOYLU A., KARAÜZÜM S., MIHÇI E.  
XII. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İzmir, Turkey, 5 - 09 October 2016, pp.227-228

**LIII. Nadir bir olgu olarak Pfeiffer Sendromu**

Yılmaz E., Nur B., Mihçi E., Alper Ö.  
XII. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İzmir, Turkey, 5 - 09 October 2016, pp.311

**LIV. Nadir bir olgu olarak Pfeiffer Sendromu**

YILMAZ E., NUR B., MIHÇI E., ALPER Ö.  
XII. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İzmir, Turkey, 5 - 09 October 2016, pp.311

**LV. Nadir Bir Kromozomal Anomali: Ring Kromozom 6**

Nur B., Altok Clark Ö., Toylu A., Karaüzüm S., Mihçi E.  
12. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İzmir, Turkey, 5 - 09 October 2016, pp.227-228

**LVI. Nadir Bir Kromozomal Anomali: Ring Kromozom 6**

Nur B., Altok Clark Ö., Toylu A., Karaüzüm S., Mihçi E.  
12. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İzmir, Turkey, 5 - 09 October 2016, pp.227-228

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

ALTIOK CLARK Ö., NUR B., KARAMAN B., TOYLU A., MIHÇI E., KARAÜZÜM S.  
ESHG 2016, Barselona, Spain, 26 - 29 May 2016, pp.335

**LVIII. 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, Spain, 21 - 24 May 2016, pp.335

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

ALTIOK CLARK Ö., NUR B., KAHRAMAN B., TOYLU A., MIHÇI E., KARAÜZÜM S.  
European Society of Human Genetics (ESHG), Barselona, Spain, 21 - 24 May 2016, pp.335

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

Nur B., Karaüzüm S., Mihçi E.

European Society of Human Genetics (ESHG), Barcelona, Spain, 21 - 24 May 2016, pp.649

- LXI. **Clinical features and follow up findings of Williams Beuren syndrome patients** Özet bildiri kabul edildi  
NUR B., KARAÜZÜM S., MIHÇI E.  
European Society of Human Genetics 2016, Barcelona, Spain, 20 - 24 May 2016
- LXII. **An infant with a ring chromosome 11 and 11q24 deletion** Özet bildiri kabul edildi  
ALTIOK CLARK Ö., NUR B., KARAMAN B., TOYLU A., MIHÇI E., KARAÜZÜM S.  
European Society of Human Genetics 2016, Barcelona, Spain, 20 - 24 May 2016
- LXIII. **İnfantil spazm nedeniyle tanı alan Miller Dieker sendromu olgusu** Poster kabul edildi  
NUR B., AYDOĞAN A., KARAÜZÜM S., MIHÇI E.  
52. Türk Pediatri Kongresi, Antalya, Turkey, 15 - 19 May 2016
- LXIV. **İnfantil spazm nedeniyle tanı alan Miller Dieker sendromu olgusu**  
Nur B., Aydoğan A., Karaüzüm S., Mihçi E.  
52. Türk Pediatri Arşivi, Antalya, Turkey, 15 - 19 May 2016, pp.92
- LXV. **Chanarin Dorfman sendromu: genotip-fenotip ilişkisi**  
Nur B., Gençpınar P., Yüzbaşıoğlu A., Dökmeci S., Mihçi E.  
3. Nörometabolik Dismorfoloji Sempozyumu, İstanbul, Turkey, 10 - 12 March 2016, pp.238-242
- LXVI. **Van der Woude sendromlu iki aile sunumu**  
GÜZEL NUR B., KAYA AKÇA Ü., MIHÇI E.  
59. Türkiye Milli Pediatri Kongresi, Antalya, Turkey, 4 - 08 November 2015, pp.34
- LXVII. **Van der Woude sendromlu iki aile sunumu.**  
Nur B., Kaya Akça Ü., Mihçi E.  
59. Milli Pediatri Kongresi, Antalya, Turkey, 4 - 08 November 2015, pp.34
- LXVIII. **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, Turkey, 27 - 30 October 2015, pp.385
- LXIX. **İniensefali ve nöral tüp defekti birlikteliği olan Jarcho Levin sendromlu bir fetus olgusu**  
NUR B., TORU H. S., YÜKSEL N., KARAALÍ K., MIHÇI E.  
2. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Samsun, Turkey, 22 - 24 October 2015
- LXX. **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, Turkey, 22 - 24 October 2015, pp.36
- LXXI. **Mukopolisakkaridoz Tip III hastalarında kemik mineral yoğunluğu**  
Nur B., Nur H., Mihçi E.  
II. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Samsun, Turkey, 22 - 24 October 2015, pp.38
- LXXII. **İniensefali ve nöral tüp defekti birlikteliği olan Jarcho-Levin sendromlu bir fetus**  
NUR B., TORU S., YÜKSEL N., KARAALÍ K., MIHÇI E.  
II. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Samsun, Turkey, 22 - 24 October 2015, pp.72
- LXXIII. **İniensefali ve nöral tüp defekti birlikteliği olan Jarcho-Levin sendromlu bir fetus olgusu.**  
NUR B., TORU H. S., Yuksek N., KARAALÍ K., MIHÇI E.  
2. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Samsun, Turkey, 22 - 24 October 2015, pp.36
- LXXIV. **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, Turkey, 15 - 17 October 2015, pp.251-268
- LXXV. **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, Turkey, 29 July - 01 August 2015, pp.132-133
- LXXVI. **A familial interstitial 4q35 deletion with no discernible clinical effects.**

- ALTIOK CLARK Ö., YAKUT UZUNER S., NUR B., MIHÇI E., KARAÜZÜM S., ÇETİN Z.  
10th European Cytogenetics Conference, Strasbourg, France, 4 - 07 July 2015, pp.51
- LXXVII. **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, France, 4 - 07 July 2015
- LXXVIII. **A familial Interstitial 4q35 deletion with no discernible clinical effects.**  
ALTIOK CLARK Ö., YAKUT UZUNER S., NUR B., MIHÇI E., KARAÜZÜM S., Cetin Z.  
10. European Cytogenetics Conference, Strasbourg, France, 4 - 07 July 2015
- LXXIX. **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, Turkey, 15 - 19 May 2015, pp.223
- LXXX. **Evaluation of ten Poland sequence patients with their clinical findings**  
MIHÇI E., GÜNEY S., NUR B.  
American Collage of Medical Genetics (ACMG) Annual Clinical Genetics Meeting, Salt Lake City, United States Of America, 23 - 28 March 2015, pp.271
- LXXXI. **ALPL geninde homozigot mutasyon saptanan bir infantil Hipofozfatazy olgusu.**  
NUR B., ÇELMELİ G., SOYUÇEN E., BİRCAN İ., MIHÇI E.  
1. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, Doi:10.4274/jcrpe, İzmir, Turkey, 25 - 27 February 2015, pp.22
- LXXXII. **ALPL geninde homozigot mutasyon saptanan bir infantil Hipofozfatazy olgusu.**  
Nur B., Çelmeli G., Soyuçen E., Bircan İ., Mihçi E.  
1. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, Doi:10.4274/jcrpe, İzmir, Turkey, 25 - 27 February 2015, pp.22
- LXXXIII. **Management of generalized gingival fibromatosis in a case with Frank-Ter Haar syndrome. 47th Meeting of Continental**  
KARAYILMAZ H., NUR B., HATİPOĞLU M., MIHÇI E.  
European Division of the International Association for Dental Research, Antalya, Turkey, 15 January 2015 - 17 January 2017, pp.251
- LXXXIV. **EVALUATIONS OF CRANIO-FACIAL AND DENTAL MANIFESTATIONS OF TEN TURKISH PATIENTS WITH KABUKI SYNDROME.**  
GÜNGÖR Ö., NUR B., GÜNGÖR A. Y., MIHÇI E., KARAYILMAZ H.  
8th International Congress of Mediterranean Societies of Pediatric Dentistry & 21st Congress of Turkish Society of Pediatric Dentistry, İstanbul, Turkey, 13 - 15 November 2014
- LXXXV. **EVALUATIONS OF CRANIO-FACIAL AND DENTAL MANIFESTATIONS OF TEN TURKISH PATIENTS WITH KABUKI SYNDROME.**  
GÜNGÖR Ö., NUR B., GÜNGÖR A. Y., MIHÇI E., KARAYILMAZ H.  
8th International Congress of Mediterranean Societies of Pediatric Dentistry & 21st Congress of Turkish Society of Pediatric Dentistry, İstanbul, Turkey, 13 - 15 November 2014
- LXXXVI. **EVALUATIONS OF CRANIO-FACIAL AND DENTAL MANIFESTATIONS OF TEN TURKISH PATIENTS WITH KABUKI SYNDROME.**  
GÜNGÖR Ö., NUR B., GÜNGÖR A. Y., MIHÇI E., KARAYILMAZ H.  
8th International Congress of Mediterranean Societies of Pediatric Dentistry & 21st Congress of Turkish Society of Pediatric Dentistry, İstanbul, Turkey, 13 - 15 November 2014
- LXXXVII. **Cri du Chat sendromu**  
KÖYLÜOĞLU Z. İ., YILDIZ E., NUR B., MIHÇI E., ALTIOK CLARK Ö.  
21.Türk Pedodonti Derneği Kongresi, İstanbul, Turkey, 13 - 15 November 2014, pp.1
- LXXXVIII. **Mukopolisakkaridoz tip III hastalarında kemik mineral yoğunluğu**  
NUR B., NUR A. H., MIHÇI E.  
2. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, 22 - 24 October 2015
- LXXXIX. **Dengeli olduğu düşünülen kromozom aberasyonları ve klinik bulguları bulunan olgularda kırık**

**noktalarının Array CGH yöntemi ile incelenmesi**

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

11. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İstanbul, Turkey, 24 - 26 September 2014

- XC. **Dengeli olduğu düşünülen kromozom aberasyonları ve klinik bulguları bulunan olgularda kırık noktalarının array-CGH yöntemi ile incelenmesi**  
Cetin Z., YAKUT UZUNER S., ALTIOK CLARK Ö., NUR B., MIHÇI E., KARAÜZÜM S.  
11. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İstanbul, Turkey, 24 - 27 September 2014, vol.1, no.1, pp.93
- XCII. **Dengeli olduğun düşünülen kromozom aberasyonları ve klinik bulguları bulunan olgularda kırık noktalarının Array-CGH yöntemi ile ilcelenmesi**  
ÇETİN Z., YAKUT S., ALTIOK-CLARK Ö., NUR B., MIHÇI E., BERKER-KARAÜZÜM S.  
11. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İstanbul, Turkey, 24 - 27 September 2014, pp.93
- XCIII. **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, Turkey, 24 - 27 September 2014, pp.93
- XCIII. **CLINICAL EXPRESSION OF FAMILIAL WILLIAMS BEUREN SYNDROME IN A TURKISH FAMILY**  
PARLAK M., NUR B., MIHÇI E., DURMAZ E., KARAÜZÜM S., AKÇURİN S., BİRCAN İ.  
53rd ANNUAL MEETING EUROPEAN SOCIETY FOR PAEDIATRIC ENDOCRINOLOGY, 18 - 20 September 2014
- XCIV. **Infantile Galactosialidosis Presenting with Steroid Resistant Nephrotic Syndrome**  
KAYA AKSOY G., NUR B., KOYUN M., MIHÇI E., AKMAN S.  
47th Annual Scientific Meeting of the European Society for Pediatric Nephrology, Porto, Portugal, 18 - 20 September 2014, pp.1737
- XCV. **Infantile Galactosialidosis Presenting With Steroid Resistant Nephrotic Syndrome**  
KAYA AKSOY G., NUR B., KOYUN M., MIHÇI E., AKMAN S.  
47th Annual Scientific Meeting of the European Society for Paediatric Nephrology, Porto, Portugal, 17 - 20 September 2014, vol.29, pp.1649-1867
- XCVI. **Mesomelic dysplasia mimicking Robert's Syndrome**  
Toru H. S., Nur B. G., Sanhal C. Y., Ayik E., Yakut S., Cetin Z., Semerci N., Mihci E.  
26th European Congress of Pathology, Londra, United Kingdom, 30 August - 03 September 2014, vol.465, pp.202
- XCVII. **Mesomelic dysplasia mimicking Robert's Syndrome.**  
TORU H. S., NUR B., SANHAL C. Y., AYIK E., YAKUT S., Cetin Z., Semerci N., MIHÇI E.  
Virchows Archiv, Londra, United Kingdom, 1 - 05 August 2014, pp.202
- XCVIII. **Neonatal tip Multiple Sülfataz eksikliği olgusu**  
Nur B., Mihçi E., Pepe S., Biberoglu G., Ezgu F. S., Öztekin O., Dursun O.  
2. Nörometabolik Dismorfoloji Sempozyumu, İstanbul, Turkey, 6 - 10 November 2012, vol.56, pp.418-422
- XCIX. **"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 Cyctic Fibrosis Conference, Gothenburg, Sweden, 11 - 14 June 2014, vol.0, no.0, pp.1-3
- C. **A de novo mutation in the SETBP1 leading to Schinzel Giedion syndrome and juvenile myelomocytic leukemia**  
MIHÇI E., HOISCHEN A., VAN BON B. W. M., TEZEL G., NUR B., İLHAN N., YEŞİLİPEK M. A.  
European Society of Human Genetics (ESHG) Conference, ESHG, Nürnberg, Germany, 31 May - 03 June 2014
- CI. **Clinical Features in 17 patients with Mucopolysaccharidosis**  
Nur B., Toylu A., Altok Clark Ö., Mihçi E.  
European Society of Human Genetics (ESHG) Conference, ESHG, Nuremberg, Germany, 31 May - 03 June 2014
- CII. **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, Italy, 31 May - 03 June 2014
- CIII. **Coeliac disease in Williams syndrome**  
MIHÇI E., NUR B., KARAÜZÜM S., YILMAZ A., ARTAN R.  
European Society of Human Genetics (ESHG) Conference, ESHG, Milan, Italy, 31 May - 02 June 2014

- CIV. **Mucopolipidosis II presenting with rickets -like features in a newborn**  
NUR B., MIHÇI E., ERDOĞAN Y., ÇÜREK Y., OYGÜR N., BİRCAN İ.  
European Human Genetics Conference 2014, Milan, Italy, 31 May - 03 June 2014, pp.415
- CV. **Coeliac disease in Williams syndrome**  
MIHÇI E., NUR B., BERKER-KARAÜZÜM S., YILMAZ A., ARTAN R.  
European Human Genetics Conference 2014, Milan, Italy, 31 May - 03 June 2014, pp.236
- CVI. **Poland sendromlu hastalarımızın klinik bulguları**  
NUR GÜZEL B., İBİŞOĞLU Z., MIHÇI E.  
50. Türk Pediatri Kongresi, Türk Pediatri Arşivi Dergisi, Antalya, Turkey, 26 - 30 May 2014, pp.127
- CVII. **BİR OLGUDA PRADER WILLİ SENDROMU VE FSGS BİRLİKTELİĞİ**  
KAYA AKSOY G., KOYUN M., NUR B., MIHÇI E., AKMAN S.  
30. ULUSAL NEFROLOJİ, HİPERTANSİYON, DİYALİZ VE TRANSPLANTASYON KONGRESİ, 13 - 17 November 2013
- CVIII. **Nadir kromozomal bir bozukluk izokromozom 18p li beş olgu sunumu**  
NUR B., ÇETİN Z., ALTIOK CLARK Ö., TOYLU A., MIHÇI E.  
1. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Turkey, 26 - 27 September 2013
- CIX. **Öğrenme güçlüğü ve hiperaktivite bozukluğu ile gelen olguda 10q23 bölgesinde frajilite**  
ALTIOK CLARK Ö., NUR B., TOYLU A., ÇETİN Z., MIHÇI E., KARAÜZÜM S.  
1. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, İzmir, Turkey, 26 - 27 September 2013
- CX. **Miks gonadal disgenezi''**  
MIHÇI E.  
I. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, İzmir, Turkey, 26 - 27 September 2013, pp.13
- CXI. **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, Turkey, 13 - 17 November 2013, vol.22
- CXII. **Prenatal Diagnostic approach to fetal skeletal dysplasia**  
TORU H. S., YILMAZ G. T., ÖZBUDAK İ. H., NUR B., SANHAL C. Y., KARAALİ K., ALPER Ö., MENDİLCİOĞLU İ. İ., MIHÇI E., KARAVELİ F. Ş.  
25th European Congress of Pathology, Lizbon, Portugal, 31 August - 04 September 2013, vol.463, no.2, pp.184
- CXIII. **Prenatal diagnostic approach to fetal skeletal dysplasia**  
TORU S., TAŞOVA YILMAZ G., ÖZBUDAK H., Nur B., SANHAL C., KARAALİ K., ALPER Ö., MENDİLCİOĞLU İ., MIHÇI E., KARAVELİ Ş.  
25 th European Congress of Pathology, Lizbon, Portugal, 31 August - 04 September 2013, vol.463, no.2, pp.184
- CXIV. **Prenatal diagnostic approach to fetal skeletal dysplasia**  
TORU S., YILMAZ G. T., ÖZBUDAK İ. H., NUR B., SANHAL C. Y., KARAALİ K., ALPER O., MENDİLCİOĞLU I., MIHCI E., KARAVELI S.  
25th European Congress of Pathology, Lisbon, Portugal, 31 August - 04 September 2013, pp.184
- CXV. **Prenatal Diagnostic approach to fetal skeletal dysplasia**  
TORU H. S., YILMAZ G. T., ÖZBUDAK İ. H., NUR B., SANHAL C. Y., KARAALİ K., ALPER Ö., MENDİLCİOĞLU İ. İ., MIHÇI E., KARAVELİ F. Ş.  
25th European Congress of Pathology, Lizbon, Portugal, 31 August - 04 September 2013, vol.463, no.2, pp.184
- CXVI. **Patients with 22q11.2 deletion of IL-17A and IL-17 RA Level and Function Evaluation**  
MIHÇI E., BOZBEYİ D., KOCACIK D. F., YEĞİN O.  
ACMG ANNUAL CLINICAL GENETICS MEETING 2013, Phoenix, United States Of America, 19 - 23 March 2013, pp.199
- CXVII. **Kabuki Syndrome: Clinical Features of Twenty two Patients**  
Nur B., Çelmeli G., Taçoş Ş., Mihçi E.  
ACMG ANNUAL CLINICAL GENETICS MEETING 2013, Arizona, United States Of America, 19 - 23 March 2013, pp.154
- CXVIII. **HTR1A ve RNF180 Genlerini İçeren 5q12.1-5q12.3 Bölgesinin Mikrodelesyonuna Sahip Bir Olgu Sunumu.**

- Cetin Z., YAKUT S., ALTIOK CLARK Ö., MIHÇI E., BERKER S., Luleci G.  
10. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Bursa, Turkey, 19 - 23 December 2012, pp.54
- CXIX. **HTR1A ve RNF180 Genlerini İçeren 5q12.1 -5q12.3 Bölgesinin Mikrodelesyonuna Sahip Bir Olgu Sunumu**  
Cetin Z., Yakut Uzuner S., Altiook Clark Ö., Mihçi E., Karaüzüm S., Lüleci G.  
10. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Bursa, Turkey, 19 - 23 December 2012, pp.54
- CXX. **Klinefelter Sendromu ve Konjenital Katarakt Birlikteliği**  
Nur B., Altiook Clark Ö., İlhan H. D., Sayar E., Mihçi E.  
10. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Bursa, Turkey, 19 - 23 December 2012, pp.274
- CXXI. **Klinefelter sendromu ve konjenital katarakt birlikteliği**  
GÜZEL NUR B., ALTIOK CLARK Ö., DENİZ İLHAN H., SAYAR E., MIHÇI E.  
10. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Bursa, Turkey, 19 - 23 December 2012, pp.274
- CXXII. **Klinefelter Sendromu ve Konjenital Katarakt Birlikteliği**  
NUR B., ALTIOK CLARK Ö., İLHAN H. D., SAYAR E., MIHÇI E.  
10. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Bursa, Turkey, 19 - 23 December 2012, pp.274
- CXXIII. **AİLESEL WILLIAMS BEUREN SENDROMU VE ENDOKRİN SORUNLARI**  
Parlak M., Nur B., Durmaz E., Mihçi E., Akçurum S., Bircan İ.  
16. ULUSAL PEDIATRİK ENDOKRİN VE DİYABET KONGRESİ, Samsun, Turkey, 6 - 10 November 2012
- CXXIV. **Ailesel Williams-Beuren Sendromu ve Endokrin Sorunları.**  
PARLAK M., Güzel B. N., Durmaz E., Mihçi E., Akçurum S., Bircan İ.  
16. Ulusal Pediatrik Endokrin ve Diyabet Kongresi, Samsun, Turkey, 6 - 10 October 2012, pp.301
- CXXV. **Hallermann –Streiff Sendromu**  
KARAYILMAZ H., GÜZEL NUR B., ERKEN GÜNGÖR Ö., YALÇIN H., MIHÇI E.  
19. Türk Pedodonti Derneği Kongresi, Antalya, Turkey, 4 - 07 October 2012, pp.165
- CXXVI. **Hallerman-Streiff Sendromu: Olgu Sunumu.**  
KARAYILMAZ H., NUR B., GÜNGÖR Ö., YALÇIN H., MIHÇI E.  
19. Türk Pedodonti Derneği Kongresi, Belek-ANTALYA, Antalya, Turkey, 4 - 07 October 2012, pp.165
- CXXVII. **Hallerman-Streiff Sendromu: Olgu Sunumu.**  
KARAYILMAZ H., NUR B., GÜNGÖR Ö., YALÇIN H., MIHÇI E.  
19. Türk Pedodonti Derneği Kongresi, Belek-ANTALYA, Antalya, Turkey, 4 - 07 October 2012, pp.165
- CXXVIII. **Hallerman-Streiff Sendromu: Olgu Sunumu.**  
KARAYILMAZ H., NUR B., GÜNGÖR Ö., YALÇIN H., MIHÇI E.  
19. Türk Pedodonti Derneği Kongresi, Belek-ANTALYA, Antalya, Turkey, 4 - 07 October 2012, pp.165
- CXXIX. **Clinical features in 17 patients with mucopolysaccharidosis**  
Nur B., Toylu A., Altiook-Clark Ö., Mihçi E.  
European Human Genetics Conference 2012, Nuremberg, Germany, 23 - 26 June 2012, pp.349
- CXXX. **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, Germany, 23 - 26 June 2012, pp.96
- CXXXI. **The diagnosis and the clinical features of a rare disease; Alpha-mannosidosis**  
BANU N., MIHÇI E.  
European Human Genetics Conference 2012, Nürnberg, Germany, 23 - 26 June 2012, pp.412
- CXXXII. **Serebellar herniasyon nedeniyle tanı alan Crouzon Sendromu**  
NUR B., GEVREK G., MIHÇI E.  
Türk Pediatri Kongresi, Türk Pediatri Arşivi, Antalya, Turkey, 15 - 19 May 2012
- CXXXIII. **Mukopolisakkaridozis Tip III C ve Ağır Osteoporoz Birlikteliği: Olgu Sunumu**  
GÜZEL NUR B., DURMAZ E., BİRCAN İ., MIHÇI E.  
III. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Depo Hastalıkları Kongresi, Antalya, Turkey, 14 - 18 May 2012, vol.4
- CXXXIV. **Multipl Kranial Sinir Nöropatisi ve Lenfoma Birlikteliği**  
KIZILAY F., UYSAL H., ÖZKAYNAK S. S., GÜZELAY N., MIHÇI E.

- 28.Ulusal Klinik Nörofizyoloji ve EEG-EMG Kongresi, Antalya, Turkey, 1 - 04 April 2012, pp.85
- CXXXV. **Multipl Kranial Sinir Nöropatisi ve Lenfoma Birlikteliği**  
KIZILAY F., UYSAL H., ÖZKAYNAK S. S., GÜZELAY N., MIHÇI E.  
28.Ulusal Klinik Nörofizyoloji ve EEG-EMG Kongresi, Antalya, Turkey, 1 - 04 April 2012, pp.85
- CXXXVI. **Erişkin Başlangıçlı Myotonik Distrofi Olgularında P 300 ve Uyumsuzluk Negativitesi**  
KIZILAY F., UYSAL H., ÖZKAYNAK S. S., MIHÇI E., GÖKSU E.  
47. Ulusal Nöroloji Kongresi konferansı, Antalya, Turkey, 1 - 04 November 2011, pp.261
- CXXXVII. **Erişkin Başlangıçlı Myotonik Distrofi Olgularında P 300 ve Uyumsuzluk Negativitesi**  
KIZILAY F., UYSAL H., ÖZKAYNAK S. S., MIHÇI E., GÖKSU E.  
47. Ulusal Nöroloji Kongresi konferansı, Antalya, Turkey, 1 - 04 November 2011, pp.261
- CXXXVIII. **Down Sendromu Olgusunda Gözlenen de novo Rekombinant Kromozom 21**  
Cetin Z., YAKUT S., MANGUOĞLU A. E., MIHÇI E., BERKER S., KESER İ., Luleci G.  
XII.Ulusal Tıbbi Biyoloji ve Genetik Kongresi, Antalya, Turkey, 27 - 30 October 2011, pp.158-159
- CXXXIX. **Down Sendromu Olgusunda Gözlenen de novo Rekombinant Kromozom 21**  
Cetin Z., YAKUT S., MANGUOĞLU A. E., MIHÇI E., BERKER S., KESER İ., Luleci G.  
XII.Ulusal Tıbbi Biyoloji ve Genetik Kongresi, Antalya, Turkey, 27 - 30 October 2011, pp.158-159
- CXL. **Down Sendromu Olgusunda Gözlenen de novo Rekombinant Kromozom 21**  
Cetin Z., YAKUT S., MANGUOĞLU A. E., MIHÇI E., BERKER S., KESER İ., Luleci G.  
XII.Ulusal Tıbbi Biyoloji ve Genetik Kongresi, Antalya, Turkey, 27 - 30 October 2011, pp.158-159
- CXLI. **NCF Geninde Yeni Bir Mutasyon İle Kronik Granülatöz Hastalığı Olan Bir Ailede Prenatal Tanı**  
MANGUOĞLU E., Çelmeli F., MIHÇI E., Yeğın O., BİNGÖL BOZ A., Lüleci G.  
XII.Ulusal Tıbbi Biyoloji ve Genetik Kongresi, Antalya, Turkey, 27 - 30 October 2011, pp.185
- CXLII. **Down sendromu olgusunda gözlenen de novo Rekombinant Kromozom 21**  
ÇETİN Z., YAKUT S., MIHÇI E., MANGUOĞLU A. E., BERKER-KARAÜZÜM S., KESER İ., LÜLECİ G.  
XII. Ulusal Tıbbi Biyoloji ve Genetik Kongresi, Antalya, Turkey, 27 - 30 October 2011
- CXLIII. **A Down Syndrome Patient with a de novo Recombinant Chromosome**  
Luleci G., Cetin Z., YAKUT S., MIHÇI E., MANGUOĞLU E., BERKER S., KESER İ.  
International Congress of Human Genetics and the American Society of Human Genetics 61th Annual Meeting, Montreal, Canada, 11 - 15 October 2011, pp.273
- CXLIV. **A Down Syndrome Patient with a de novo Recombinant Chromosome**  
Luleci G., Cetin Z., YAKUT S., MIHÇI E., MANGUOĞLU E., BERKER S., KESER İ.  
International Congress of Human Genetics and the American Society of Human Genetics 61th Annual Meeting, Montreal, Canada, 11 - 15 October 2011, pp.273
- CXLV. **A Down Syndrome Patient with a de novo Recombinant Chromosome**  
Luleci G., Cetin Z., YAKUT S., MIHÇI E., MANGUOĞLU E., BERKER S., KESER İ.  
International Congress of Human Genetics and the American Society of Human Genetics 61th Annual Meeting, Montreal, Canada, 11 - 15 October 2011, pp.273
- CXLVI. **Neonatal Tip Multiple Sülfataz eksikli bir olgu sunumu**  
MIHÇI E., ÖZTEKİN O., DURSUN O., BİBEROĞLU G., EZGÜ F. S.  
Uluslararası Katılımlı XI. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, İzmir, Turkey, 14 - 16 April 2011, pp.137
- CXLVII. **Two Cases with Rare Chromosomal Abnormality of Chromosome 12p Presenting Pallister-Killian Syndrome Phenotype.**  
YAKUT S., Lüleci G., MIHÇI E., Cetin Z., KESER İ., BERKER S.  
IX. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İstanbul, Turkey, 1 - 05 December 2010, pp.21
- CXLVIII. **Two cases with rare chromosomal abnormality of chromosome 12p presenting Pallister-Killian syndrome phenotype**  
YAKUT S., LÜLECİ G., MIHÇI E., ÇETİN Z., KESER İ., BERKER-KARAÜZÜM S.  
9 th National Genetics Congress of Turkish Medical Genetics Society with International Participation, İstanbul, Turkey, 1 - 05 December 2010, pp.21
- CXLIX. **Homozygosity mapping and mutation analysis of the HPSE2 gene support genetic homogeneity in urofacial syndrome**

MIHÇI E., UZ E., AKMAN S., YÜCEL S., CAGNAN I., AKARSU N.

9 th National Genetics Congress of Turkish Medical Genetics Society with International Participation, İstanbul, Turkey, 1 - 05 December 2010, pp.24

- CL. **Co-inheritance of Beta-Thalassemia and Fragile-X syndrome in a Turkish family**  
BİLGEN T., ARIKAN Y., MIHÇI E., DUMAN Ö., YEŞİLİPEK A., HASPOLAT Ş., KESER İ.  
9 th National Genetics Congress of Turkish Medical Genetics Society with International Participation, İstanbul, Turkey, 1 - 05 December 2010, pp.48
- CLII. **Molecular diagnosis of Fragile X syndrome and distribution of CGG repeats number in 5-UTR of FMR1 gene in Antalya province**  
ARIKAN Y., BİLGEN T., MIHÇI E., DUMAN Ö., HASPOLAT Ş., KESER İ.  
9 th National Genetics Congress of Turkish Medical Genetics Society with International Participation, İstanbul, Turkey, 1 - 05 December 2010, pp.97
- CLIII. **Co-Inheritance of beta-thalassemia and fragile X syndrome in a Turkish family**  
KESER İ., BİLGEN T., ARIKAN Y., MIHÇI E., DUMAN Ö., YEŞİLİPEK A., HASPOLAT Ş.  
ASHG-2010, Washington, United States Of America, 2 - 06 November 2010, pp.2362
- CLIV. **Myotonik Distrofi ve Normal basınçlı Hidrosefali birlikteliği**  
KIZILAY F., UYSAL H., MIHÇI E., Gürbüz M.  
46. Ulusal Nöroloji Kongresi, Antalya, Turkey, 1 - 04 November 2010, pp.461
- CLV. **Myotonik Distrofi ve Normal basınçlı Hidrosefali birlikteliği**  
KIZILAY F., UYSAL H., MIHÇI E., Gürbüz M.  
46. Ulusal Nöroloji Kongresi, Antalya, Turkey, 1 - 04 November 2010, pp.461
- CLVI. **Two cases with rare chromosomal abnormality of chromosome 12p presenting Pallister-Killian syndrome phenotype.**  
Lüleci G., MIHÇI E., Cetin Z., YAKUT S., KESER İ., BERKER S.  
The American Society of Human Genetics Annual Meeting, Washington, United States Of America, 2 - 06 October 2010
- CLVII. **Two cases with rare chromosomal abnormality of chromosome 12p presenting Pallister-Killian syndrome phenotype.**  
Lüleci G., MIHÇI E., Cetin Z., YAKUT S., KESER İ., BERKER S.  
The American Society of Human Genetics Annual Meeting, Washington, United States Of America, 2 - 06 October 2010, pp.382
- CLVIII. **Molecular Diagnosis of Fragile X Syndrome and distribtion ofCGG repeats number in 5'UTR of FMR1 Gene in Antalya Province**  
ARIKAN Y., BILGEN T., MIHÇI E., DUMAN Ö., HASPOLAT Ş., KESER İ.  
9th National Medical Genetics Congress of Turkish Medical Genetics Society with International participation, İstanbul, Turkey, 1 - 05 October 2010, pp.97
- CLIX. **Co-Inheritance of Beta Thalassemia and Fragile -X Syndrome in Turkish Family**  
BİLGEN T., ARIKAN Y., MIHÇI E., DUMAN Ö., YEŞİLİPEK A., HASPOLAT Ş., KESER İ.  
9th National Medical Genetics Congress of Turkish Medical Genetics Society with International participation, İstanbul, Turkey, 1 - 05 October 2010, pp.48
- CLX. **Further evidence of genetic homogeneity in Urofacial (Ochoa) syndrome**  
MIHÇI E., UZ E., YÜCEL S., AKARSU N.  
European Human Genetics Conference 2010, Gothenburg, Sweden, 12 - 15 June 2010, pp.100
- CLXI. **Homozygous inactivating mutations in the NKX3-2 gene result in spondylo-megaepiphyseal-metaphyseal dysplasia**  
MORTIER G., SIMON M., DHEEDENE A., MIHÇI E., RIFAÏ L., ALANAY Y., SEFİANİ A., van BEREVER Y., MERADJİ M., SUPERTİ-FURGA A., et al.  
European Human Genetics Conference 2010, Gothenburg, Sweden, 12 - 15 June 2010, pp.25
- CLXII. **Evaluation of clinical findings in 20 patients with Bardet-Biedl syndrome**  
ALTIOK-CLARK Ö., MIHÇI E., AKMAN S.  
European Human Genetics Conference 2010, Gothenburg, Sweden, 12 - 15 June 2010, pp.64

- CLXII. **Neonatal diabetes tanısı alan Wolcott-Rallison sendromlu bir olgu**  
MIHÇI E., ELLARD S., TÜRKKAHRAMAN D., AKÇURİN S., BİRCAN İ.  
XIII.Ulusal Pediatrik Endokrin ve Diyabet Kongresi, Antalya, Turkey, 17 - 21 November 2009
- CLXIII. **Nadir Bir T hücre yetersizliği ve İskelet displazisi birlikteliği : Cartilage-Hair Hipoplazi Sendromu**  
İşlek A., KOCACIK UYGUN D. F., MIHÇI E., BİNGÖL A., Yeğin O.  
XVII. Ulusal Alerji ve Klinik İmmünoloji Kongresi, Turkey, 3 - 07 November 2009
- CLXIV. **Homozygous inactivating mutations in the NKX3-2 gene result in spondylo-megaepiphyseal-metaphyseal dysplasia**  
HELLESMANS J., SİMON M., ALANAY Y., MIHÇI E., RIFAI L., SEFİANİ A., DHEEDENE A., van BEVER Y., MERADJİ M., SUPERTİ-FURGA A., et al.  
International Skeletal Dysplasia Society 9th Biennial Meeting, Boston, United States Of America, 16 - 19 July 2009, pp.27
- CLXV. **Progressive pseudorheumatoid dysplasia in Mediterranean/Middle Eastern families: further evidence supporting a common ancestor mutation**  
ALANAY Y., MİTTAZ CRRETTOL L., UTİNE E., ÖZEN S., MIHÇI E., SUPERTİ-FURGA A., BONAFE L.  
International Skeletal Dysplasia Society 9th Biennial Meeting, Boston, United States Of America, 16 - 19 July 2009, pp.108
- CLXVI. **Evaluation of clinical findings in 17 Children with 22q11.2 deletion syndrome with/without congenital hearth defects**  
MIHÇI E., USLU A., KARDELEN F., BERKER-KARAÜZÜM S., TAÇOY Ş.  
European Human Genetics Conference 2009, Viyana, Austria, 23 - 26 May 2009, pp.139
- CLXVII. **Variation of collagen fibrils size by electron microscopy in patients with connective tissue disorders**  
BABOVİC-VUKSANOVİC D., MIHÇI E., JENKİNS S., LİNDOR N., TARARA J., PARİSİ J.  
American Society of Human Genetics 58 th Annual Meeting, Philadelphia, United States Of America, 11 - 15 November 2008, pp.392
- CLXVIII. **The phenotypic spectrum of trisomy 2: A case with full and a case with mosaic trisomy 2**  
MIHÇI E., VELAGALETİ G., ENSENAUER R., BABOVİC-VUKSANOVİC D.  
American Society of Human Genetics 58 th Annual Meeting, Philadelphia, United States Of America, 11 - 15 November 2008, pp.120
- CLXIX. **VACTERL association with potter sequence**  
Akcan B., Erişir Oygucu S., MIHÇI E., OCAK G. A., OYGÜR N.  
21.European congress of perinatal medicine, İstanbul, Turkey, 10 September 2008, pp.229
- CLXX. **VACTERL association with potter sequence**  
Akcan B., Erişir Oygucu S., MIHÇI E., OCAK G. A., OYGÜR N.  
21.European congress of perinatal medicine, İstanbul, Turkey, 10 September 2008, pp.229
- CLXXI. **FGFR2 Mutations in Turkish patients with craniosynostosis syndrome by DHPLC**  
Pehlivanoglu S., Mihçi E., Kayserili H., Çalışkan M., Taçoy Ş., Lüleci G., ALPER Ö.  
European Human Genetics Conference, Barcelona, Spain, 31 May - 03 June 2008
- CLXXII. **Fgfr2 Mutations In Turkish Patients With Craniosynostosis Syndrome By Dhplc**  
Pehlivanoğlu S., MIHÇI E., Kayserili H., ÖZCAN M., Taçoy Ş., Lüleci G.  
European Human Genetics Conference, Barselona, Spain, 31 May - 03 June 2008, pp.100
- CLXXIII. **The role of TBX1 mutation in Del22q11.2 syndrome phenotype**  
MIHÇI E., İMİR N., TAÇOY Ş., BERKER-KARAÜZÜM S., KARDELEN F., YEĞİN O., YAVUZER U.  
15 th ANNUAL CLINICALGENETICS MEETING 2008, Phoenix, United States Of America, 12 - 16 March 2008, pp.269
- CLXXIV. **VACTERL Association with Potter Sequence**  
AKCAN A., OYGUCU S. E., MIHÇI E., GOKHAN G. A., OYGÜR N.  
21st European Congress of Perinatal Medicine, İstanbul, Turkey, 10 - 13 September 2008, pp.63-65
- CLXXV. **FGFR2 Mutations in Turkish patients with craniosynostosis syndrome**  
ALPER Ö., Mihçi E., Kayserili H., Çalışkan M. Ö., Taçoy Ş., Wong L., Lüleci G.  
57th American Human Genetics Congress, San Diego, United States Of America, 23 - 27 October 2007
- CLXXVI. **Fgfr2 Mutations In Turkish Patients With Craniosynostosis Syndrome**

- ALPER Ö., MIHÇI E., Kayserili H., ÖZCAN M., Taçoy Ş.  
57th American Human Genetics Congress, San Diego, United States Of America, 23 - 27 October 2007, pp.100
- CLXXVII. **De novo duplication dup(4)(q27q31.3) in a patient with charge association**  
ÇETİN Z., MIHÇI E., BERKER-KARAÜZÜM S., KESER İ., TAÇOY Ş., LÜLECİ G.  
6th European Cytogenetics Conference, İstanbul, Turkey, 7 - 10 July 2007, vol.15, pp.71
- CLXXVIII. **Screening of 22q11.2 microdeletion and microduplications in 110 patients with clinical findings of Di George/Velocardiofacial syndrome**  
LÜLECİ G., ÇETİN Z., MIHÇI E., YAKUT S., KARDELEN F., TAÇOY Ş., BERKER-KARAÜZÜM S.  
European Human Genetics Conference 2007, Nice, France, 16 - 19 June 2007, vol.15, pp.97
- CLXXIX. **Screening of 22q11.2 Microdeletion and Microduplications in 110 Patients With Clinical Findings of Digeorge/Velocardiofacial Syndrome.**  
Lüleci G., Cetin Z., MIHÇI E., YAKUT S., KARDELEN F., Tacoy S., BERKER S.  
European Human Genetics Conference, Nice, France, 16 - 19 June 2007, pp.97
- CLXXX. **Choanal atresia and mega-cisterna magna in a case with interstitial deletion of 13q22-q32**  
Keser I., ÇETİN Z., Mihci E., TAÇOY S., LÜLECİ G.  
6th European Cytogenetics Conference, İstanbul, Turkey, 7 - 10 July 2007, vol.15, pp.104
- CLXXXI. **Prenatal diagnosis of partial trisomy 18 (18p11.2-qter) in a fetus associated with increased nuchal translucency**  
DEMİR D., MENDİLCIOĞLU I., PESTERELİ E., Mihci E., CALISKAN M. O., LULECI G.  
6th European Cytogenetics Conference, İstanbul, Turkey, 7 - 10 July 2007, vol.15, pp.129
- CLXXXII. **Noonan sendromu ve inne**  
BARCIN N. E., Uçak M., Mihçi E., Aktekin B.  
42. Ulusal Nöroloji Kongresi, Antalya, Turkey, 12 - 17 November 2006, pp.170
- CLXXXIII. **Noonan Sendromu ve inne: Bir olgu sunumu**  
MIHÇI E., UÇAK M., MIHÇI E., AKTEKİN B.  
42. Ulusal Nöroloji Kongresi, Antalya, Turkey, 12 - 17 November 2006, pp.170
- CLXXXIV. **Freeman-Sheldon sendromlu bir olgu sunumu**  
TAÇOY Ş., İSLAMOĞLU K., KOCACIK D. F., MIHÇI E.  
50. Milli Pediatri Kongresi, Antalya, Turkey, 8 - 12 November 2006, pp.156
- CLXXXV. **Frajil X sendromlu olguların klinik bulgularının değerlendirilmesi**  
MIHÇI E., TAÇOY Ş., BİLGİN T., KESER İ., DUMAN Ö., LÜLECİ G.  
50. Milli Pediatri Kongresi, Antalya, Turkey, 8 - 12 November 2006, pp.157
- CLXXXVI. **Kraniosinostozis sendromlu Türk olgularında FGFR2 gen Mutasyonları**  
ALPER Ö., MIHÇI E., KAYSERİLİ H., ÖZCAN ÇALIŞKAN M., TAÇOY Ş., WONG C. L., LÜLECİ G.  
VII. Ulusal Prenatal Tanı ve Tıbbi Genetik Kongresi, Kayseri, Turkey, 17 - 20 May 2006, pp.122
- CLXXXVII. **Cockayne sendromu ve kolonik adenokarsinom birlikteliği bulunan nadir bir olgu**  
TAÇOY Ş., MIHÇI E., BONEVAL C., KESER İ., ELPEK Ö., YILMAZ A., KARAALİ K.  
42. Türk Pediatri Kongresi, Antalya, Turkey, 15 - 20 May 2006, pp.15-20
- :LXXXVIII. **22q11.2 delesyon sendromu fenotipinin oluşmasında TBX1 mutasyonunun rolü**  
MIHÇI E., İMİR N., TAÇOY Ş., BERKER-KARAÜZÜM S., KARDELEN F., YEĞİN O., YAVUZER U.  
42. Türk Pediatri Kongresi, Antalya, Turkey, 15 - 20 May 2006, pp.506
- CLXXXIX. **22q11.2 Delesyon Sendromu Fenotipinin Olusmasinda TBX1 Mutasyonunun Rolu**  
Mihçi E., İMİR N., Taçoy Ş., Berker Karaüzüm S., Kardelen F., Yeğın O., Yavuzer U.  
42. Turk Pediatri Kongresi, Antalya, Turkey, 1 - 04 May 2006
- CXC. **Progresif Simetrik Eritrokeratoderma'li Bir Olgu**  
AKMAN A., MASSE M., MIHÇI E., RICHARD G., M. CHRISTIANO A., ÇİFTÇİOĞLU M.  
XVII. Prof. Dr. A. Lütfi Tat Sempozyumu, Ankara, Turkey, 15 - 19 November 2005, pp.199
- CXCI. **Klival bölgeden kaynaklanan primer atipik teratoid-rabdoid tümör,olgu sunumu**  
GÖKSU E. T., Ermol C., MIHÇI E., GÜRER İ. E., KAZAN M. S.  
TND 19. Bilimsel Kongresi, Antalya, Turkey, 27 - 31 May 2005, pp.196
- CXCII. **Detection of subtelomeric chromosomal rearrangements by FISH analysis in cases with idiopathic**

**mental retardation with dysmorphic features.**

ÖZCAN M., KARAÜZÜM S., MIHÇI E., TAÇOY Ş., LÜLECI G.

European Human Genetics Conference, Prag, Czech Republic, 7 - 10 May 2005, pp.100

**CXCIII. Antenatal Diagnosis and Treatment of a case of primary congenital hypothyroidism**

ŞİMŞEK M., MENDİLCİOĞLU İ., MIHÇI E., KURŞUN S., AKAR M., TAŞKIN Ö.

Fetal Tıp; Prenatal Tanı 2005, Antalya, Turkey, 30 April - 02 May 2005

**CXCIV. Ağız içinde kitle şikayeti ile başvuran Oral-Fasiyal-Digital sendrom Tip-1'li bir olgu sunumu**

TAÇOY Ş., MIHÇI E., ÖZGENTAŞ E.

40. Türk Pediatri Kongresi, İstanbul, Turkey, 21 - 25 June 2004, pp.365

**CXCV. Aarskog sendromlu ve renal agenezili bir olgu sunumu**

MIHÇI E., TAÇOY Ş., KARAGÜZEL G., ÇEKEN K., BİRCAN İ.

40. Türk Pediatri Kongresi, İstanbul, Turkey, 21 - 25 June 2004, pp.364

**CXCVI. Detection of subtelomeric chromosomal rearrangements by FISH analysis in patients with idiopathic mental retardation with dysmorphic features.**

ÖZCAN M., KARAÜZÜM S., MIHÇI E., TAÇOY Ş.

European Human Genetics Conference, Münih, Germany, 12 - 15 June 2004, pp.100

**CXCVII. Evaluation of clinical findings in our patients with Williams syndrome.**

MIHÇI E., TAÇOY S., CETİN Z., YAKUT S., KARDELEN F., BERKER S., LÜLECI G.

European Human Genetics Conference, Munich, Germany, 12 - 15 June 2004, pp.288

**CXCVIII. Evaluation of clinical findings in four patients with Williams syndrome**

MIHÇI E., TAÇOY Ş., ÇETİN Z., YAKUT S., KARDELEN F., BERKER-KARAÜZÜM S., LÜLECI G.

European Human Genetics Conference 2004, Münih, Germany, 12 - 15 June 2004, vol.12, pp.111

**CXCIX. Detection of subtelomeric chromosomal rearrangements by FISH analysis in cases with idiopathic mental retardation with dysmorphic features**

ÖZCAN ÇALIŞKAN M., BERKER-KARAÜZÜM S., MIHÇI E., TAÇOY Ş., LÜLECI G.

European Human Genetics Conference 2004, Münih, Germany, 12 - 15 June 2004, vol.12, pp.142

**CC. Derin perineal fissür ve genitoüriner anomalilere sahip Currarino sendromlu nadir bir olgu**

ASLAN A., KARAGÜZEL G., ÇAĞLAR M., MIHÇI E., MELİKOĞLU M.

Çocuk cerrahisi toplantısı, Bursa, Turkey, 9 - 12 June 2004, vol.18, pp.273

**CCI. Tandem duplikasyon ve parsiyel trizomilerde parental orijinin belirlenmesi**

YAKUT S., BERKER-KARAÜZÜM S., ÇETİN Z., MIHÇI E., BAUMER A., WEY E., SCHİNZEL A., LÜLECI G.

VI. Ulusal Prenatal Tanı ve Tıbbi Genetik Kongresi, Antalya, Turkey, 21 - 24 April 2004, pp.70

**CCII. Hallermann-Streiff sendromu: Bir olgu sunumu**

MIHÇI E., TAÇOY Ş., DURAN A.

VI. Ulusal Prenatal Tanı ve Tıbbi Genetik Kongresi, Antalya, Turkey, 21 - 24 April 2004, pp.152

**CCIII. Dismorfik Özelliklere Sahip İdiopatik Mental Retardasyonlu Olgularda Subtelomerik Kromozomal Yeniden Düzenlenmelerin FISH Yöntemi ile Gösterilmesi.**

ÖZCAN M., KARAÜZÜM S., MIHÇI E.

VI. Ulusal Prenatal Tanı ve Tıbbi Genetik Kongresi, Antalya, Turkey, 21 - 24 April 2004, pp.100

**CCIV. Tandem Duplikasyon ve Parsiyel Trizomilerde Parental Orijinin Belirlenmesi.**

YAKUT S., BERKER S., CETİN Z., MIHÇI E., BAUMER A., WEY E., SCHİNZEL A., LÜLECI G.

VI. Ulusal Tıbbi Genetik Ve Prenatal Tanı Kongresi, Antalya, Turkey, 21 - 24 April 2004, pp.70

**CCV. Williams sendromlu dört olgunun klinik bulgularının değerlendirilmesi**

TAÇOY Ş., MIHÇI E., ÇETİN Z., YAKUT S., KARDELEN F., BERKER-KARAÜZÜM S., LÜLECI G.

VI. Ulusal Prenatal Tanı ve Tıbbi Genetik Kongresi, Antalya, Turkey, 21 - 24 April 2004, pp.69

**CCVI. Williams Sendromlu Dört Olgunun Klinik Bulgularının Değerlendirilmesi.**

Taçoş S., MIHÇI E., Cetin Z., YAKUT S., KARDELEN F., BERKER S., Lüleci G.

VI. Ulusal Prenatal Tanı ve Tıbbi Genetik Kongresi, Antalya, Turkey, 21 - 24 April 2004, pp.69

**CCVII. Aarskog Sendromlu ve renal agenezli bir olgu sunumu.**

MIHÇI E., TAÇOY D. Ş., KARAGÜZEL G., ÇEKEN K., BİRCAN İ.

47. Milli Pediatri Kongresi, İstanbul, Turkey, 21 - 23 October 2003

- CCVIII. **Sternal malformation/vascular dysplasia association with aplasia cutis congenita: a new association?**  
DURUSOY Ç., MIHÇI E., TAÇOY Ş., ÖZAYDIN E., ALPSOY E.  
12 th Congress of the European Academy of Dermatology and Venereology, Barcelona, Spain, 15 - 18 October 2003, pp.280
- CCIX. **Lowe sendromunun MRG'de tigroid patern bulgusu**  
ONUR R., ŞENOL U., MIHÇI E., LÜLECI E.  
24. Ulusal Radyoloji Kongresi, Ankara, Turkey, 8 - 11 October 2003
- CCX. **UNILATERAL PULMONARY AGENESIS ASSOCIATED WITH COLLOIDAL GOITER IN A NEWBORN INFANT A CASE REPORT**  
Gökhan G. A., Özbilim G., Bozova S., Güra A., Ongun H., Mihçi E.  
17th ASIA PACIFIC CONGRESS ON DISEASES OF CHEST, İstanbul, Turkey, 29 August - 01 September 2003, pp.181-182
- CCXI. **Unilateral pulmonary agenesis associated with colloidal goiter in a new born infant: a case report**  
Gökhan G., Özbilim G., Bozova S., Güra A., Ongun H., Mihçi E.  
17 th Asia Pacific Congress on Disease of the Chest, İstanbul, Turkey, 29 August - 01 September 2003, pp.181-182
- CCXII. **Ellis-Van Creveld Sendromlu bir olgu sunumu**  
MIHÇI E., Ö. ÇIĞ H., TAÇOY Ş.  
39. Türk Pediatri Kongresi, Nevşehir, Turkey, 17 - 22 June 2003, pp.563
- CCXIII. **Moyamoya Hastalığı olan Down sendromlu bir infant**  
DUMAN Ö., HASPOLAT Ş., SİNDEL T., ŞENOL U., MIHÇI E.  
V. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi, Adana, Turkey, 20 - 23 May 2003, pp.193
- CCXIV. **Serebral İnfarklarda Erken Subakut Dönemdeki Glisemi Seyri ve Prognoz Üzerindeki Etkileri**  
DORA B., MIHÇI E., ESER A., ÖZDEMİR C., ÇAKIR M., BALCI M. K., BALKAN S.  
38. Ulusal Nöroloji Kongresi, Antalya, Turkey, 19 - 23 October 2002, pp.45
- CCXV. **Epidermolizis Büllöza' lı bir olgu sunumu**  
MIHÇI E., TAÇOY Ş., VELİPAŞAOĞLU S., ALPSOY E.  
46. Milli Pediatri Kongresi, Mersin, Turkey, 15 - 19 October 2002, pp.219
- CCXVI. **Frontometafiziel diplazili bir olgu sunumu**  
TAÇOY Ş., MIHÇI E., KARAALİOĞLU K.  
46. Milli Pediatri Kongresi, Mersin, Turkey, 15 - 19 October 2002, pp.230
- CCXVII. **Frajil X sendromunda nonradyoaktif moleküller genetik çalışmalar**  
MIHÇI E.  
5. Ulusal Prenatal Tanı ve Tıbbi Genetik Kongresi, Konya, Turkey, 9 - 12 October 2002, pp.191
- CCXVIII. **İdiopatik mental retardasyon ve dismorfik özelliklere sahip olgularda subtelemorik kromozomal düzensizlikler**  
ÖZCAN M., BERKER-KARAÜZÜM S., MIHÇI E., TAÇOY Ş., LÜLECI G.  
5. Ulusal Prenatal Tanı ve Tıbbi Genetik Kongresi, Konya, Turkey, 9 - 12 October 2002, pp.89
- CCXIX. **Bacakta şişlik nedeniyle başvuran Klippel-Trenaunay sendromlu olgu sunumu**  
TAÇOY Ş., MIHÇI E., KARDELEN F.  
5. Ulusal Prenatal Tanı ve Tıbbi Genetik Kongresi, Konya, Turkey, 9 - 12 October 2002, pp.75
- CCXX. **İdiopatik Mental Retardasyon ve Dismorfik Özelliklere Sahip Olgularda Subtelomerik Kromozomal Düzensizlikler.**  
ÖZCAN M., KARAÜZÜM S., MIHÇI E.  
V. Ulusal Prenatal Tanı ve Tıbbi Genetik Kongresi, Konya, Turkey, 9 - 12 October 2002, pp.100
- CCXXI. **Frajil X sendromunda nonradyoaktif moleküller genetik çalışmalar**  
BİLGEN T., KESER İ., TAÇOY Ş., MIHÇI E., HASPOLAT Ş., LÜLECI G.  
5. Ulusal Prenatal Tanı ve Tıbbi Genetik Kongresi, Konya, Turkey, 9 - 12 October 2002, pp.191
- CCXXII. **Down sendromlu olgularda tiroid bezi fonksiyonunun denetlenmesi**  
AKÇURİN S., MIHÇI E., KARAGÜZEL G., TAÇOY Ş.  
7. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji Kongresi, Trabzon, Turkey, 9 - 11 October 2002, pp.135
- CCXXIII. **Multiple ptergium (Escobar) sendromlu bir olgu sunumu**

- MIHÇI E., TAÇOY Ş.  
5. Ulusal Prenatal Tanı ve Tıbbi Genetik Kongresi, Konya, Turkey, 9 - 12 October 2002, pp.208
- CCXXIV. **Subtelomeric rearrangements detected by FISH in patients with unexplained mental retardation and dysmorphic features**  
OZCAN M., KARAUZUM S., Mihci E., Tacoy S., Luleci G.  
British Human Genetics Conference 2002, York, Sierra Leone, 23 - 25 September 2002, vol.39
- CCXXV. **Screening of the FMR1 gene (CCG)n expansion by expand long PCR in families with fragile X syndrome in antalya province.**  
BILGEN T., KESER İ., Mihci E., Tacoy S., HASPOLAT S., Luleci G.  
British Human Genetics Conference 2002, York, Sierra Leone, 23 - 25 September 2002, vol.39
- CCXXVI. **Early operation of the dislocated knee in Larsen's syndrome: a report of 2 cases**  
SÖYÜNCÜ Y., ÜRGÜDEN M., AKYILDIZ F., GÜR S., MIHÇI E.  
10 th Congress European Society of Sports Traumatology Knee Surgery and Arthroscopy, Roma, Italy, 23 - 27 April 2002, pp.347
- CCXXVII. **Alagille Sendromu (Olgu Sunumu)**  
ARTAN R., MIHÇI E., TAÇOY Ş., GELEN T., TEZCAN G., YEĞİN O.  
45. Milli Pediatri Kongresi, Erzurum, Turkey, 30 September - 05 October 2001, pp.72
- CCXXVIII. **Trizomi 22' li bir yenidoğan (Olgu Sunumu)**  
MIHÇI E., TAÇOY Ş., BAĞCI G., GÜRA A.  
45. Milli Pediatri Kongresi, Erzurum, Turkey, 30 September - 05 October 2001, pp.23
- CCXXIX. **Down Sendromlu olguların kongenital kalp hastalığı yönünden değerlendirilmesi**  
KARDELEN F., MIHÇI E., AKÇURİN G., ERTUĞ H., TAÇOY Ş.  
45. Milli Pediatri Kongresi, Erzurum, Turkey, 30 September - 05 October 2001, pp.133
- CCXXX. **Cutis laxa sendromunda supravavuler aort stenozu: Olgu Sunumu**  
KARDELEN F., MIHÇI E., AKÇURİN G., ERTUĞ H., TAÇOY Ş.  
45. Milli Pediatri Kongresi, Erzurum, Turkey, 30 September - 05 October 2001, pp.137
- CCXXXI. **Trisomi 13 (Patau Sendromu): Olgu Sunumu**  
MIHÇI E., TAÇOY Ş., BAĞCI G., KARDELEN F.  
45. Milli Pediatri Kongresi, Erzurum, Turkey, 30 September - 05 October 2001, pp.19
- CCXXXII. **De novo duplication of Xq in a girl with some clinical features.**  
BERKER S., YAKUT S., Cetin Z., MIHÇI E., Lüleci G.  
Third European Cytogenetics Conference, Paris, France, 7 - 10 July 2001, pp.181
- CCXXXIII. **De novo duplication of Xq in a girl with some clinical features.**  
BERKER S., YAKUT S., Cetin Z., MIHÇI E., Lüleci G.  
Third European Cytogenetics Conference, Paris, France, 7 - 10 July 2001, pp.181
- CCXXXIV. **Antley-Bixler sendromlu bir olgu sunumu**  
MIHÇI E., TAÇOY Ş., KESER İ., LÜLECİ G.  
4. Ulusal Prenatal Tanı ve Tıbbi Genetik Kongresi, İzmir, Turkey, 3 - 06 May 2000, pp.142
- CCXXXV. **Floresan in situ hibridizasyon yöntemiyle marker kromozomun tanımlanması**  
BAĞCI G., D.TORAMAN A., AYTAN M., MIHÇI E., LÜLECİ G.  
4. Ulusal Prenatal Tanı ve Tıbbi Genetik Kongresi, İzmir, Turkey, 3 - 06 May 2000, pp.205
- CCXXXVI. **Lacrimo-Auriculo-Dento-Dijital Sendrom kliniği olan Dup, Inv(2) (q35- qter)' lu bir olgu sunumu**  
TAÇOY Ş., BERKER-KARAUZUM S., MIHÇI E., LÜLECİ G., DURANOĞLU Y., FİŞENK F.  
4. Ulusal Prenatal Tanı ve Tıbbi Genetik Kongresi, İzmir, Turkey, 3 - 06 May 2000, pp.185
- CCXXXVII. **Maternal 7q11.23 delesyonu ile Williams Sendromu düşünülen olgu**  
BERKER KARAUZUM S., ESRA MANGUOĞLU A., MIHÇI E., TAÇOY Ş., LÜLECİ G.  
4. Ulusal Prenatal Tanı ve Tıbbi Genetik Kongresi, İzmir, Turkey, 3 - 06 May 2000, pp.186
- CCXXXVIII. **Maternal 7q11.23 delesyonu ile Williams Sendromu düşünülen olgu**  
BERKER S., MANGUOĞLU A. E., MIHÇI E., Taçoy Ş., Lüleci G.  
IV. Ulusal Prenatal Tanı ve Tıbbi Genetik Kongresi, İzmir, Turkey, 3 - 06 May 2000, pp.186
- CCXXXIX. **Maternal 7q11.23 delesyonu ile Williams Sendromu düşünülen olgu**

- BERKER S., MANGUOĞLU A. E., MIHÇI E., Taçoy Ş., Lüleci G.  
IV.Ulusal Prenatal Tanı ve Tıbbi Genetik Kongresi, İzmir, Turkey, 3 - 06 May 2000, pp.186
- CCXL. **Yenidoğan ve infantın kalıcı hiperinsülinemik hipoglisemisi (Olgu Sunumu)**  
SEMİZ S., BİRCAN İ., AKÇURİN S., MIHÇI E., MELİKOĞLU M., KARAGÜZEL G., KARPUZOĞLU G.  
IV. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji Kongresi ve Pediatrik Endokrinolojide Aciller Eğitim Kursu, Ankara, Turkey, 8 - 10 September 1999, pp.199
- CCXLI. **Santral Hipogonadizmlı bir Costello sendromu Olgusu**  
MIHÇI E., AKÇURİN S., SEMİZ S., BİRCAN İ.  
IV.Ulusal Pediatrik Endokrinoloji Kongresi ve Pediatrik Endokrinolojide Aciller Eğitim Kursu, Ankara, Turkey, 8 - 10 September 1999, pp.205
- CCXLII. **Hiperglisemik ketoasidoz tablosu ile başvuran bir metilmalonik asidemi olgusu**  
AKÇURİN S., DURMAZ Ş., SEMİZ S., MIHÇI E., HAZAR V., BİRCAN İ., YEĞİN O.  
III. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji Kongresi, Adana, Turkey, 21 - 24 October 1998, pp.247
- CCXLIII. **İdiopatik primer hiperaldosteronizm**  
AKÇURİN S., KARAYALÇIN B., GÜNGÖR F., AKMAN S., MIHÇI E., AKÇURİN G., SEMİZ S., BİRCAN İ., GÜR GÜVEN A.  
II.Ulusal Pediatrik Endokrinoloji Kongresi, İzmir, Turkey, 8 - 10 October 1997, pp.45
- CCXLIV. **Çölyak hastalığı olan çocuklarda periferik kanda akım sitometrisi ile gamma delta pozitif T lenfosit alt kümesi**  
ARTAN R., MIHÇI E., KARADOĞAN İ., ÜNDAR L.  
XLI. Milli Pediatri Kongresi, Van, Turkey, 27 - 30 June 1997
- CCXLV. **Geç Tip K vitamini eksikliği**  
YEŞİLİPEK M., OYGÜR N., MIHÇI E., YEĞİN O.  
XL. Milli Pediatri Kongresi, Gaziantep, Turkey, 14 - 17 October 1996, pp.61

## Other Publications

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

## Supported Projects

- ALPER Ö., NUR B., MIHÇI E., DEMİR EKŞİ D., BİNGÖL A., BAŞARAN A. E., YILMAZ E., ÖZBUDAK Ö., Project Supported by Higher Education Institutions, Primer Siliyer Diskinezi Türk Olgularında Hastalıkla İlişkili Genetik Profilin Belirlenmesi ve Fenotiple İlişkisinin Değerlendirilmesi, 2018 - 2020
- MIHÇI E., NUR B., TOYLU A., ÖZÜDOĞRU P., ÇEVİKOL C., Project Supported by Higher Education Institutions, Herediter Multiple Ekzostozis tanısı alan olguların EXT1 ve EXT2 Geni mutasyonları açısından değerlendirilmesi, 2018 - 2020
- NUR B., MIHÇI E., NUR A. H., Project Supported by Higher Education Institutions, Bone mineral density in patients with mucopolysaccharidosis type III, 2018 - 2020
- BAŞARICI İ., TOYLU A., MIHÇI E., ALTIOK CLARK Ö., Project Supported by Higher Education Institutions, Pulmoner Arter Hipertansiyonu Hastalarında DNA Varyantları Dağılımının Belirlenmesi, 2018 - 2019
- YAKUT UZUNER S., MIHÇI E., ALTIOK CLARK Ö., NUR B., BAŞI P., Project Supported by Higher Education Institutions, Prader-Willi Sendromu Bulgularını Taşıyan Normal Karyotipe Sahip Olgularında Metilasyon ve Uniparental Dizomi (UPD) Profillerinin Araştırılması, 2017 - 2019
- TOYLU A., NUR B., KÜPESİZ O. A., YALÇIN K., MIHÇI E., ALTIOK CLARK Ö., Project Supported by Higher Education Institutions, DOWN SENDROMU HASTALARINDA JAK2 P53 MDM2 GEN VARYANLARI DAĞILIMININ BELİRLENMESİ, 2016 - 2019
- KARAÜZÜM S., NUR B., ALTIOK CLARK Ö., YAKUT UZUNER S., MIHÇI E., OYGÜR N., Project Supported by Higher Education

Institutions, Sezin Yakut ,Ozden 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., Project Supported by Higher Education Institutions, Caglar M Karagüzel G GokhanOcak G Yasar D Berker S Gelen T et al Multidirectional and simultaneous evaluation of gastroschisisrelated intestinal damage in chick embryos JOURNAL OF PEDIATRIC SURGERY vol49 pp15771584 2014(2 yayın), 2016 - 2019

ALPER Ö., YILMAZ E., MIHÇI E., NUR B., Project Supported by Higher Education Institutions, Sendromik olmayan kraniyosinostozlu pediatrik olgularda olası aday genlerin tüm ekzom dizileme yöntemi ile incelenerek genotip fenotip ilişkisinin değerlendirilmesi, 2015 - 2019

MIHÇI E., TOYLU A., SAKINCI M., NUR B., ÖZEKİNCİ M., GÖZÜM B., Project Supported by Higher Education Institutions, Yardımcı Üreme Teknikleri kullanılarak ve kullanılmadan doğan bebeklerde MikroRNA profillerinin karşılaştırılması, 2016 - 2018

NUR B., BİRCAN İ., MIHÇI E., TOYLU A., NUR A. H., AKÇURİN S., ÖZ L., Çelmeli G., Project Supported by Higher Education Institutions, OSTEOGENEZİS İMPERFEKTALİ HASTALARDA SERUM miRNA (miR26a, miR29a, miR133a) EKSPRESYON DÜZEYLERİNİN DEĞERLENDİRİLMESİ, 2016 - 2018

NUR B., ERTUĞ M. H., TOYLU A., MIHÇI E., ALTIÖK CLARK Ö., SALLAKÇI N., TAMBURACI Z. D., Project Supported by Higher Education Institutions, DOWN SENDROMLU HASTALARDA ENDOKARDİYAL YASTIK DEFEKTİ İLE NKX2-5 GENİ İLİŞKİSİNİN DEĞERLENDİRİLMESİ, 2015 - 2018

GÜNGÖR Ö., YALÇIN H., NUR B., KARAYILMAZ H., MIHÇI E., Project Supported by Higher Education Institutions, Comprehensive dental management in a HallermannStreiff syndrome patient with unusual radiographic appearance of teeth, 2015 - 2018

MANGUOĞLU A. E., KOÇAK G., MIHÇI E., NUR B., Project Supported by Higher Education Institutions, Osteopetrozis tanılı hastalarda TCIRG1 ve SNX10 gen mutasyonlarının araştırılması, 2016 - 2017

## Metrics

Publication: 410

Citation (WoS): 789

Citation (Scopus): 978

H-Index (WoS): 13

H-Index (Scopus): 15

## Awards

MIHÇI E., AKDENİZ ÜNİVERSİTESİ 2010 YILI BİLİM TEŞVİK ÖDÜLÜ, AKDENİZ ÜNİVERSİTESİ, December 2010