

Doç.Dr. ÖZLEM ÜNAL UZUN

Kişisel Bilgiler

E-posta: ozlem.unaluzun@kocaeli.edu.tr

Diğer E-posta: unalozlem@gmail.com

Web: <https://avesis.kocaeli.edu.tr/ozlem.unaluzun>

Eğitim Bilgileri

Tıpta Yandal Uzmanlık, Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi (Türkçe), Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, Türkiye 2009 - 2012

Yüksek Lisans, Ankara Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Türkiye 2004 - 2007

Tıpta Yandal Uzmanlık, Ankara Üniversitesi, Ankara Tıp Fakültesi, Türkiye 2002 - 2004

Tıpta Uzmanlık, Ankara Üniversitesi, Ankara Tıp Fakültesi, Türkiye 1996 - 2001

Yabancı Diller

İngilizce, C1 İleri

Araştırma Alanları

Sağlık Bilimleri

Akademik Unvanlar / Görevler

Doç.Dr., Kocaeli Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri, 2020 - Devam Ediyor

Jüri Üyelikleri

Akademik Kadroya Atama, Akademik Kadroya Atama, İstanbul Atlas Üniversitesi, Eylül, 2020

SCI, SSCI ve AHCI İndekslerine Giren Dergilerde Yayınlanan Makaleler

- CAMLG-CDG: a novel congenital disorder of glycosylation linked to defective membrane trafficking.**
Wilson M. P. , Durin Z., Unal Ö., Ng B. G. , Marrecau T., Keldermans L., Souche E., Rymen D., Gündüz M., Köse G., et al.
Human molecular genetics, 2022 (Hakemli Dergi)
- Investigating myelin oligodendrocyte glycoprotein antibodies in hereditary citrullinemia**
Oncel I., Yousefi M., İNCİ A., ARSLAN GÜLTEN Z., TEKE KISA P., Karaca M., Unal O., Gunduz M., KOR D., Mungan N. O. ,
et al.
MEDICAL HYPOTHESES, cilt.160, 2022 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- Frequency and status of depression and anxiety in mothers of children with inborn errors of metabolism with restricted diet, with and without risk of metabolic crises**
Kisa P. T. , ÜNAL UZUN Ö., Gunduz M., Bulbul F. S. , KÖSE E., ARSLAN N.
ARCHIVES DE PEDIATRIE, cilt.28, sa.8, ss.702-706, 2021 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

- IV. **Mitochondrial trifunctional protein deficiency as a polyneuropathy etiology in childhood**
ÜNAL UZUN Ö., Cavdarli B., Karalok S.
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.63, sa.6, ss.1097-1102, 2021 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- V. **Molecular and clinical findings of Turkish patients with hereditary fructose intolerance**
Gunduz M., ÜNAL UZUN Ö., Koç N., Ceylaner S., Özyıldın E., Kasapkara Ç. S.
Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism, cilt.34, ss.1017-1022, 2021 (Hakemli Dergi)
- VI. **Proteinuria and progressive kidney failure due to an inborn error of metabolism: Answers.**
Uzun Ö., Cengiz N., Çavdarlı B., Bayrakçı U., Kiremitçi S., Yavaş A. K.
Pediatric nephrology (Berlin, Germany), cilt.36, ss.2055-2058, 2021 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- VII. **Proteinuria and progressive kidney failure due to an inborn error of metabolism: Questions.**
Uzun Ö., Cengiz N., Çavdarlı B., Bayrakçı U., Kiremitçi S., Yavaş A. K.
Pediatric nephrology (Berlin, Germany), cilt.36, ss.2053-2054, 2021 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- VIII. **Alkaptonuria in Turkey: Clinical and molecular characteristics of 66 patients.**
Kisa P. T. , Gunduz M., Dorum S., Uzun Ö., Cakar N. E. , Yildirim G. K. , Erdol S., Hismi B. O. , Tugsal H. Y. , Ucar U., et al.
European journal of medical genetics, cilt.64, ss.104197, 2021 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- IX. **Malonyl coenzyme A decarboxylase deficiency with a novel mutation**
KASAPKARA Ç. S. , Civelek Ürey B., CEYLAN A. F. , Ünal Uzun Ö., ÇETİN İ. İ.
Cardiology in the Young, 2021 (SCI Expanded İndekslerine Giren Dergi)
- X. **Management of hypersensitivity reactions to enzyme replacement therapy in children with lysosomal storage diseases**
Yagmur I. T. , Uzun Ö., Yavas A. K. , Celik I. K. , Toyran M., Gunduz M., Civelek E., Misirlioglu E. D.
ANNALS OF ALLERGY ASTHMA & IMMUNOLOGY, cilt.125, sa.4, ss.460-467, 2020 (Hakemli Dergi)
- XI. **A novel etiologic factor of highly elevated cholestanol levels: progressive familial intrahepatic cholestasis**
Yavas A. K. , Cavdarli B., Uzun Ö., Uncuoglu A., Gunduz M.
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.33, sa.5, ss.665-669, 2020 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XII. **A mysterious case with abdominal pain and syndrome of inappropriate anti-diuretic hormone secretion**
Aksoy Ö. Y. , Gündüz M., Ünal Ö., Bostancı F., Çaycı F. Ş. , Bayrakçı U. S.
Turkish Journal of Pediatrics, cilt.62, sa.3, ss.487-490, 2020 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XIII. **Clinical and molecular characteristics and time of diagnosis of patients with classical galactosemia in an unscreened population in Turkey**
Kisa P. T. , Kose M., Unal Ö., Er E., Hismi B. O. , Bulbul F. S. , Kose E., Gunduz M., CANDAN E., Kucukcongar A., et al.
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.32, sa.7, ss.675-681, 2019 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XIV. **Alpha methyl acyl CoA racemase deficiency: Diagnosis with isolated elevated liver enzymes**
Gunduz M., Unal Ö., Kucukcongar-Yavas A., Kasapkara C.
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.61, sa.2, ss.289-291, 2019 (Hakemli Dergi)
- XV. **Neonatal form of biotin-thiamine-responsive basal ganglia disease. Clues to diagnosis**
Degerliyurt A., Gunduz M., Ceylaner S., Unal Ö., Unal S.
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.61, sa.2, ss.261-266, 2019 (Hakemli Dergi)
- XVI. **A Very Rare Etiology of Hypotonia and Seizures: Congenital Glutamine Synthetase Deficiency**
Unal Ö., Ceylaner S., Akin R.
NEUROPEDIATRICS, cilt.50, sa.1, ss.51-53, 2019 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XVII. **Successful sebelipase alfa desensitization in a pediatric patient**
Celik I. K. , Yavas A. K. , Uzun Ö., Bilgin B. S. , Misirlioglu E. D. , Gunduz M.
JOURNAL OF ALLERGY AND CLINICAL IMMUNOLOGY-IN PRACTICE, cilt.7, sa.2, ss.732-733, 2019 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XVIII. **Progressive deafness-dystonia due to SERAC1 mutations: A study of 67 cases**
Maas R. R. , Iwanicka-Pronicka K., KALKAN UÇAR S., Alhaddad B., AlSayed M., Al-Owain M. A. , Al-Zaidan H. I. ,

Balasubramaniam S., Baric I., Bubshait D. K. , et al.

ANNALS OF NEUROLOGY, cilt.82, sa.6, ss.1004-1015, 2017 (Hakemli Dergi)

- XIX. Identification of three novel mutations in fourteen patients with citrullinemia type 1**
Kose E., Unal Ö., Bulbul S., Gunduz M., Haeberle J., Arslan N.
CLINICAL BIOCHEMISTRY, cilt.50, sa.12, ss.686-689, 2017 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XX. Successful desensitization of elosulfase alfa-induced anaphylaxis in a pediatric patient with Morquio syndrome**
Guvenir H., Misirlioglu E. D. , Capanoglu M., Buyuktiryaki B., Unal Ö., Toyran M., Kocabas C. N.
JOURNAL OF ALLERGY AND CLINICAL IMMUNOLOGY-IN PRACTICE, cilt.5, sa.4, ss.1156-1157, 2017 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXI. Deoxyguanosine kinase deficiency: a report of four patients**
Unal Ö., ÖZTÜRK HİŞMİ B., KILIÇ M., Gulsen H. H. , COŞKUN T., Sivri S. H. , DURSUN A., YÜCE A., TOKATLI A.
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.30, sa.6, ss.697-702, 2017 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXII. Clinical phenotype, biochemical profile, and treatment in 19 patients with arginase 1 deficiency**
Huemer M., Carvalho D. R. , Brum J. M. , Unal Ö., COŞKUN T., Weisfeld-Adams J. D. , Schragr N. L. , Scholl-Buergi S., Schlune A., Donner M. G. , et al.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.39, sa.3, ss.331-340, 2016 (Hakemli Dergi)
- XXIII. Clinical findings and effect of sodium hydrogen carbonate in patients with glutathione synthetase deficiency**
Gunduz M., Unal Ö., Kavurt S., Turk E., Mungan N. O.
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.29, sa.4, ss.481-485, 2016 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXIV. Depression and anxiety among parents of phenylketonuria children**
Gunduz M., Arslan N., Unal Ö., Cakar S., Kuyum P., Bulbul S. F.
NEUROSCIENCES, cilt.20, sa.4, ss.350-356, 2015 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXV. Detection of biotinidase gene mutations in Turkish patients ascertained by newborn and family screening**
Karaca M., ÖZGÜL R. K. , Unal Ö., Yucel-Yilmaz D., KILIÇ M., ÖZTÜRK HİŞMİ B., TOKATLI A., COŞKUN T., DURSUN A., SİVRİ H. S.
EUROPEAN JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.174, sa.8, ss.1077-1084, 2015 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXVI. Two Turkish siblings with MEGDEL syndrome due to novel SERAC1 gene mutation**
Ünal Uzun Ö., Özgül R. K. , Yücel Yılmaz D., Yalınzoğlu D., Tokath A., Sivri H. S. , Öztürk Hişmi B., Coşkun T., Dursun A.
Turkish Journal Of Pediatrics, cilt.57, sa.4, ss.388-393, 2015 (SCI Expanded İndekslerine Giren Dergi)
- XXVII. Sapropterin dihydrochloride treatment in Turkish hyperphenylalaninemic patients under age four.**
Ünal Ö., Gökmen-Özel H., Coşkun T., Özgül R., Yücel D., Hişmi B., Tokath A., Dursun A., Sivri H.
The Turkish journal of pediatrics, cilt.57, ss.213-8, 2015 (Hakemli Dergi)
- XXVIII. Recurrence of carbamoyl phosphate synthetase 1 (CPS1) deficiency in Turkish patients: Characterization of a founder mutation by use of recombinant CPS1 from insect cells expression**
Hu L., Diez-Fernandez C., Ruefenacht V., Hismi B. O. , Unal Ö., SOYUÇEN E., ÇOKER M., Bayraktar B. T. , Gunduz M., Kiykim E., et al.
MOLECULAR GENETICS AND METABOLISM, cilt.113, sa.4, ss.267-273, 2014 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXIX. Phenotypic and genotypic spectrum of Turkish patients with isovaleric acidemia**
ÖZGÜL R. K. , Karaca M., Kilic M., Kucuk O., Yucel-Yilmaz D., Unal Ö., ÖZTÜRK HİŞMİ B., Aliefendioglu D., Sivri S., TOKATLI A., et al.
EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.57, sa.10, ss.596-601, 2014 (Hakemli Dergi)
- XXX. Vanishing White Matter With Hepatomegaly and Hypertriglyceridemia Attacks**
Unal Ö., Ozgen B., ORHAN D., TOKATLI A., Hismi B. O. , DURSUN A., COŞKUN T., Kalkanoglu-Sivri H. S.
JOURNAL OF CHILD NEUROLOGY, cilt.28, sa.11, ss.1509-1512, 2013 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXXI. A Patient With Pyruvate Carboxylase Deficiency and Nemaline Rods on Muscle Biopsy**
Unal Ö., ORHAN D., Ostergaard E., TOKATLI A., DURSUN A., ÖZTÜRK HİŞMİ B., COŞKUN T., Wibrand F., Kalkanoglu-

- Sivri H. S.
JOURNAL OF CHILD NEUROLOGY, cilt.28, sa.11, ss.1505-1508, 2013 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXXII. **Turkish Validation of the PICCOLO (Parenting Interactions with Children: Checklist of Observations Linked to Outcomes)**
Bayoglu B., Unal Ö., Elibol F., KARABULUT E., Innocenti M. S.
INFANT MENTAL HEALTH JOURNAL, cilt.34, sa.4, ss.330-338, 2013 (Hakemli Dergi)
- XXXIII. **Molecular and clinical evaluation of Turkish patients with lysinuric protein intolerance**
Guzel-Ozanturk A., ÖZGÜL R. K. , Unal Ö., ÖZTÜRK HİŞMİ B., Aydın H. I. , Sivri S., TOKATLI A., COŞKUN T., Aksoz E., DURSUN A.
GENE, cilt.521, sa.2, ss.293-295, 2013 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXXIV. **Detection of other inborn errors of metabolism in hyperphenylalaninemic babies picked up on narrow-spectrum screening programs.**
Unal Ö., Oztürk-Hişmi B., Coşkun T., Tokatlı A., Dursun A., Sivri H.
The Turkish journal of pediatrics, cilt.54, ss.409-12, 2012 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXXV. **Secondary Hemophagocytosis in 3 Patients With Organic Acidemia Involving Propionate Metabolism**
Gokce M., Unal Ö., ÖZTÜRK HİŞMİ B., GÜMRÜK F., COŞKUN T., BALTA G., ÜNAL S., ÇETİN M., Kalkanoglu-Sivri H. S. , DURSUN A., et al.
PEDIATRIC HEMATOLOGY AND ONCOLOGY, cilt.29, sa.1, ss.92-98, 2012 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXXVI. **EEG and MRI findings and their relation with intellectual disability in pervasive developmental disorders**
Unal Ö., ÖZCAN Ö., Oner O., Akcakin M., Aysev A., Deda G.
WORLD JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.5, sa.3, ss.196-200, 2009 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXXVII. **Thrombophilic Risk Factors in Epileptic Children Treated with Valproic Acid**
Unal Ö., Deda G., Teber S., Ertem M., Akar N.
PEDIATRIC NEUROLOGY, cilt.40, sa.2, ss.102-106, 2009 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXXVIII. **Juvenile form of myasthenia gravis presenting as recurrent pulmonary infection with atelectasis**
Unal Ö., Teber S., Kendirli T., Deda G., Anlar B.
PEDIATRICS INTERNATIONAL, cilt.49, sa.6, ss.1007-1008, 2007 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXXIX. **An unusual cause of hydrocephalus: aqueductal developmental venous anomaly**
Yagmurlu B., Fitoz S., Atasoy C., Erden I., Deda G., Unal Ö.
EUROPEAN RADIOLOGY, cilt.15, sa.6, ss.1159-1162, 2005 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XL. **A case of psychosis with temporal lobe epilepsy: SPECT changes with treatment**
Oner O., Unal Ö., Deda G.
PEDIATRIC NEUROLOGY, cilt.32, sa.3, ss.197-200, 2005 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XLI. **Effects of bone mineral density of gonadotropin releasing hormone analogs used in the treatment of central precocious puberty**
Ünal Ö., Berberoğlu M., Evliyaoğlu O., Adiyaman P., Aycan Z., Öcal G.
Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism, cilt.16, sa.3, ss.407-411, 2003 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

Diğer Dergilerde Yayınlanan Makaleler

- I. **Evaluation of nutritional status in pediatric patients diagnosed with Covid-19 infection**
Karakaya Molla G., Ünal Uzun Ö., Koç N., Özen Yeşil B., Bayhan G. İ.
Clinical Nutrition ESPEN, cilt.44, ss.424-428, 2021 (Hakemli Dergi)
- II. **An altered mental status and hyperammonemia attack in an adolescent girl: Carnitine Palmitoyltransferase Type 1a (CPT1a) deficiency Ergenlik Döneminde Bir Kız Çocuğunda Bilinç Değişikliği ve Hiperamonemi Atağı: Karnitin Palmitoiltransferaz Tip 1a (CPT1A) Eksikliği**
Ünal Uzun Ö., Küçükçongar Yavaş A., Gündüz M.
Türkiye Klinikleri Pediatri, cilt.30, sa.2, ss.165-168, 2021 (Diğer Kurumların Hakemli Dergileri)
- III. **Diagnostic Yield of Neuroimaging and Electroencephalography in Children with Recurrent**

Headaches

Ozturk-Hismi B., Teber S., Ozkan M., Unal Ö., Deda G.

Journal of Pediatric Neurology, cilt.19, ss.76-82, 2021 (ESCI İndekslerine Giren Dergi)

- IV. **Dietary Management of a Patient with Both Maple Syrup Urine Disease and Type I Diabetes**
Gunduz M., Koc N., Unal Ö., Ucakturk S. A.
JOURNAL OF PEDIATRIC RESEARCH, cilt.5, sa.1, ss.44-46, 2018 (ESCI İndekslerine Giren Dergi)
- V. **Dysmorphic Facial Features and Other Clinical Characteristics in Two Patients with PEX1 Gene Mutations**
Gunduz M., ÜNAL UZUN Ö.
CASE REPORTS IN PEDIATRICS, 2016 (ESCI İndekslerine Giren Dergi)
- VI. **Glutaric aciduria type 2 presenting with acute respiratory failure in an adult**
ERSOY ORTAÇ E., RAMA D., ÜNAL Ö., SİVRİ H. S. , TOPELİ İSKİT A.
Respiratory Medicine Case Reports, cilt.15, ss.92-94, 2015 (Diğer Kurumların Hakemli Dergileri)
- VII. **Pregnancy and Lactation Outcomes in a Turkish Patient with Lysinuric Protein Intolerance**
ÜNAL Ö., COŞKUN T., ORHAN D., TOKATLI A., DURSUN A., HİŞMİ B., ÖZYÜNCÜ Ö., SİVRİ H. S.
JIMD Reports, cilt.13, ss.33-36, 2014 (Diğer Kurumların Hakemli Dergileri)
- VIII. **Metabolik hastalıklı çocuklarda göz bulguları**
TAYLAN ŞEKEROĞLU H., ÜNAL Ö.
Selçuk Pediatri, cilt.1, sa.4, ss.312-324, 2014 (Diğer Kurumların Hakemli Dergileri)
- IX. **Erken doğan bebeklerin izleminde ortaya çıkan yeme beslenme sorunları**
ÜNAL Ö., GÜNLEMEZ A.
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi, cilt.55, sa.1, ss.37-41, 2012 (Diğer Kurumların Hakemli Dergileri)
- X. **Multidisipliner beslenme destek ekibi**
ÜNAL Ö., SİVRİ H. S.
Katki Pediatri Dergisi, cilt.34, sa.2, ss.129-135, 2012 (Hakemsiz Dergi)
- XI. **Epileptik ensefalopatiler ve doğuştan metabolizma hastalıkları**
ÜNAL Ö., HALİLOĞLU V. G. , COŞKUN T.
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi, cilt.55, sa.3, ss.141-188, 2012 (Diğer Kurumların Hakemli Dergileri)
- XII. **Enteral beslenme endikasyonları**
ÜNAL Ö., TOKATLI A.
Katki Pediatri Dergisi, cilt.33, sa.5, ss.495-500, 2011 (Hakemsiz Dergi)
- XIII. **Kronik hastalıklarda enteral beslenme**
ÜNAL Ö.
Katki Pediatri Dergisi, cilt.33, sa.5, ss.545-553, 2011 (Hakemsiz Dergi)
- XIV. **Behçet s disease as a cause of sinovenous thrombosis in a pediatric patient**
TEBER S., ÜNAL Ö., DEDA G., FİTÖZ S., UYSAL L. Z. , AKAR N.
Journal of Pediatric Neurology, cilt.4, ss.139-142, 2006 (Diğer Kurumların Hakemli Dergileri)
- XV. **Hyponatremia as a cause of prolonged seizures in a child with sickle cell anemia**
KENDİRLİ T., ÜNAL Ö., İLERİ D. T. , ERTEM M., SPHAKOVA N., DEDA G., EKİM M.
Journal of Pediatric Neurology, cilt.2, sa.4, ss.231-233, 2004 (Diğer Kurumların Hakemli Dergileri)

Kitap & Kitap Bölümleri

- I. **Hipoglisemi**
Ünal Uzun Ö.
Dr. Sami Ulus Pediatri, Zülfikar Akelma, Editör, Nobel Tıp Kitapevi, Ankara, ss.1117-1122, 2021
- II. **Metabolik Asidoz**
Ünal Uzun Ö.
Dr. Sami Ulus Pediatri, Zülfikar Akelma, Editör, Nobel Tıp Kitapevi, Ankara, ss.1122-1124, 2021
- III. **Fosfolipid yeniden modellenme hastalıkları ve hareket bozuklukları**

Ünal Uzun Ö.

Kalıtısal Metabolik Hastalıklarda Hareket Bozuklukları, Prof. Dr. Ali Dursun, Editör, Türkiye Klinikleri Yayınevi, Ankara, ss.63-71, 2020

- IV. **Metabolik Asidoz**
Olgaç M. A. B. , Ünal Uzun Ö.
Birinci Basamakta ve Aile Hekimliğinde Güncel tanı ve Tedavi, Çifci A,Özkara A,Tursun S, Demirel B., Editör, Nobel Tıp Kitapevi, Ankara, ss.2191-2194, 2019
- V. **Organik Asidemiler**
Ünal Uzun Ö., Sivri H. S.
Yenidoğanda Kalıtısal Metabolik Hastalıklar, Turgay Coşkun,Murat Yurdakök, Editör, Güneş Kitabevi, Ankara, ss.97-102, 2014
- VI. **Kolestaz**
Ünal Uzun Ö., Sivri H. S.
Yenidoğanda Kalıtısal Metabolik Hastalıklar, Turgay Coşkun,Murat Yurdakök, Editör, Güneş Kitabevi, Ankara, ss.201-207, 2014
- VII. **Kolesterol Metabolizması Bozuklukları**
Ünal Uzun Ö.
Yenidoğanda Kalıtısal Metabolik Hastalıklar, Turgay Coşkun,Murat Yurdakök, Editör, Güneş Kitabevi, Ankara, ss.157-164, 2014
- VIII. **Epileptik Ensefalopatiler**
Ünal Uzun Ö., Haliloğlu V. G. , Coşkun T.
Yenidoğanda Kalıtısal Metabolik Hastalıklar, Turgay Coşkun,Murat Yurdakök, Editör, Güneş Kitabevi, Ankara, ss.221-261, 2014

Hakemli Kongre / Sempozyum Bildiri Kitaplarında Yer Alan Yayınlar

- I. **Türkiye'de Alkaptonüri: 66 Hastanın Klinik ve Genetik Özellikleri**
Kısa P. T. , Gündüz M., Dorum S., Ünal Uzun Ö., Çakar N. E. , Kılıç Yıldırım G., Erdöl Ş., Yarkan Tuğsal H., Uçar Ü., Görükmez Ö., et al.
Sağlıklı Büyüyen Çocuk Kongresi, İzmir, Türkiye, 18 - 20 Aralık 2020, ss.1
- II. **Successful desensitization of sebelipase alfa-induced infusion related reaction in a pediatric patient with Wolman disease.**
Külhaş Çelik İ., Küçükçongar Yavaş A., Ünal Uzun Ö., Siyah Bilgin B., Dibek Mısırlıoğlu E.
SSIEM 2018: Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Athens, Yunanistan, 4 - 07 Eylül 2018
- III. **Yenidoğan döneminde bulgu veren bir lizinürik protein intoleransı vakası: Olgu sunumu.**
Yarçı E., Arayıcı S., Ünal Uzun Ö., Gündüz M., Alyamaç Dizdar E., Oğuz Ş. S.
24. Ulusal Neonatoloji Kongresi (UNEKO-24) , Antalya, Türkiye, 17 - 20 Nisan 2016, ss.135
- IV. **Evaluation of Elevated Serum Lipoprotein A in Children: Which Options Are Available in Treatment?**
Akbaba B., Kucukcongar Yavaş A., Ünal Uzun Ö.
International Inborn Errors of Metabolism and Nutrition Congress, İstanbul, Türkiye, 10 - 14 Nisan 2019, ss.442
- V. **Essential Fatty Acids in Organic Acidemia and Their Relations with Clinical Findings.**
Kılıç E. K. , Ünal Uzun Ö., Selek Zengin A., Küçükçongar Yavaş A., Gündüz M.
SSIEM 2019: Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Rotterdam, Hollanda, 3 - 06 Eylül 2019, ss.161
- VI. **Efficacy of Ketogenic Diet Therapy in an Adult Patient With Type 3a Glycogen Storage Disease (GSD)**
Koç N., Küçükçongar Yavaş A., Ünal Uzun Ö., Gündüz M.
SSIEM 2019: Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Rotterdam, Hollanda, 3 - 06 Eylül 2019, ss.42
- VII. **Bicytopenia, Diabetes and Cardiac Abnormalities in an Infant**

Ünal Uzun Ö., Küçükçongar Yavaş A., Zabun M., Paç A.

SSIEM 2019: Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Rotterdam, Hollanda, 3 - 06 Eylül 2019, ss.287

- VIII. **Eight-year follow-up of the patients with abetalipoproteinemia.**
Özaydın E., Ünal Uzun Ö., Küçükçongar Yavaş A., Gündüz M.
SSIEM 2019: Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Rotterdam, Hollanda, 3 - 06 Eylül 2019, ss.161
- IX. **Mitochondrial Trifunctional Protein Deficiency as a Polyneuropathy Etiology.**
Ünal Uzun Ö., Karalök Z. S. , Çavdarlı B.
SSIEM 2019: Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Rotterdam, Hollanda, 3 - 06 Eylül 2019, ss.349
- X. **Essential Fatty Acids in Phenylketonuria and Their Relations with Clinical Findings.**
Zengin A., Ünal Uzun Ö., Kılıç E. K. , Küçükçongar Yavaş A., Gündüz M.
SSIEM 2019: Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Rotterdam, Hollanda, 3 - 06 Eylül 2019, ss.324
- XI. **A GSD Type 1b Case with Atipic Clinic Presentation**
Küçükçongar Yavaş A., Ünal Uzun Ö.
International Inborn Errors of Metabolism and Nutrition Congress, İstanbul, Türkiye, 10 - 14 Nisan 2019, ss.444
- XII. **Essential Fatty Acids in Organic Acidemia and Their Relations with Clinical Findings**
Kılıç E. K. , Ünal Uzun Ö., Zengin A., Küçükçongar Yavaş A., Gündüz M.
International Inborn Errors of Metabolism and Nutrition Congress, İstanbul, Türkiye, 10 - 14 Nisan 2019, ss.486
- XIII. **Essential Fatty Acids in Phenylketonuria and Their Relations with Clinical Findings**
Zengin A., Ünal Uzun Ö., Kılıç E. K. , Küçükçongar Yavaş A., Gündüz M.
International Inborn Errors of Metabolism and Nutrition Congress, İstanbul, Türkiye, 10 - 14 Nisan 2019, ss.484
- XIV. **Efficacy and Complications of Plasmapheresis in Two Patients with Familial Homozygous Hyperlipidemia**
Eyican E., Ünal Uzun Ö., Küçükçongar Yavaş A., Şaylı T. R. , Kara A.
International Inborn Errors of Metabolism and Nutrition Congress, İstanbul, Türkiye, 10 - 14 Nisan 2019, ss.492
- XV. **Argininemia: Four Siblings Case Report**
Gümüş M., Ünal Uzun Ö.
International Inborn Errors of Metabolism and Nutrition Congress, İstanbul, Türkiye, 10 - 14 Nisan 2019, ss.344
- XVI. **Mitochondrial Trifunctional Protein Deficiency (MTPD) as a Polyneuropathy Etiology**
Ünal Uzun Ö.
International Inborn Errors of Metabolism and Nutrition Congress, İstanbul, Türkiye, 10 - 14 Nisan 2019, ss.104-105
- XVII. **Hypoglycemia, hyperammonemia and metabolic acidosis attack in an adolescent girl.**
Ünal Uzun Ö.
Middle East Metabolic Group MEMG Meeting 15th, Bayrut, Lübnan, 29 Kasım - 02 Aralık 2018, ss.126
- XVIII. **A mild form adenylosuccinate lyase deficiency with non-specific neurological symptoms**
Küçükçongar Yavaş A., Gündüz M., Ünal Uzun Ö.
SSIEM 2018: Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Athens, Yunanistan, 4 - 07 Eylül 2018
- XIX. **A very rare etiology of hypotonia and seizures: Congenital glutamine deficiency.**
Ünal Uzun Ö., Küçükçongar Yavaş A., Ceylaner S., Akın R.
SSIEM 2018: Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Athens, Yunanistan, 4 - 07 Eylül 2018, ss.112
- XX. **Sebelipase alfa treatment in a patient with Wolman disease.**
Ünal Uzun Ö., Küçükçongar Yavaş A., Gündüz M., Siyah Bilgin B., Gönülal D., Ünal S.
SSIEM 2018: Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Athens, Yunanistan, 4 - 07 Eylül 2018
- XXI. **A rare cause of neuromotor regression: COG4-CDG.**

Küçükçongar Yavaş A., Has S., Ünal Uzun Ö., Gündüz M.

SSIEM 2018: Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Athens, Yunanistan, 4 - 07 Eylül 2018

- XXII. **A novel etiologic factor of highly elevated cholestanol levels: Progressive famial intrahepatic cholestasis.**
Küçükçongar Yavaş A., Gündüz M., Uncuoğlu A., Ünal Uzun Ö.
SSIEM 2018: Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Athens, Yunanistan, 4 - 07 Eylül 2018
- XXIII. **Lizozomal depo hastalıklarında kemik mineral yoğunluğunun değerlendirilmesi.**
Has S., Küçükçongar Yavaş A., Ünal Uzun Ö., Gündüz M.
VI. Uluslararası katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Antalya, Türkiye, 11 - 15 Nisan 2018, ss.65
- XXIV. **Wolman Hastalığı Tanısı ile İzlenen Bir Vakada Sebelipaz Alfa ile Enzim Replasman Tedavisi.**
Ünal Uzun Ö., Gündüz M., Küçükçongar Yavaş A., Siyah Bilgin B., Gönülal D., Ünal S.
VI. Uluslararası katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Antalya, Türkiye, 11 - 15 Nisan 2018, ss.79
- XXV. **Wolman Hastalığı Olan Çocuk Olguda Sebelipaz-Alfa İle İnfüzyon-İlişkili Reaksiyon Ve Başarılı Desensitizasyonu.**
Külhaş Çelik İ., Küçükçongar Yavaş A., Ünal Uzun Ö., Siyah Bilgin B., Dibek Mısırlıoğlu E., Gündüz M.
VI. Uluslararası katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Antalya, Türkiye, 11 - 15 Nisan 2018, ss.122
- XXVI. **Lizozomal depo hastalıklarında moleküler tanı: Klinik tanı ve mutasyon spektrumu korelasyonu.**
Ünal Uzun Ö., Çavdarlı B., Topçu V., Kasapkara Ç. S. , Gündüz M., Kılıç M., Olgaç A., Küçükçongar Yavaş A.
VI. Uluslararası katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Antalya, Türkiye, 11 - 15 Nisan 2018, ss.79
- XXVII. **The effect of home visiting to the ketogenic diet compliance in multidrug resistant epilepsy.**
Koç N., Gündüz M., Ünal Uzun Ö., Küçükçongar Yavaş A., Değerliyurt A.
ICIEM 2017: 13th International Congress of Inborn Errors of Metabolism., Rio De Janeiro, Brezilya, 5 - 08 Eylül 2017, ss.72
- XXVIII. **Maternal depression and anxiety of patients under restricted diet and having risk of metabolic decompensation.**
Teke Kısa P., Köse E., Ünal Uzun Ö., Bülbül S. F. , Gündüz M., Arslan N.
ICIEM 2017: 13th International Congress of Inborn Errors of Metabolism. September 5-8, 2017 Rio de Janeiro, Brazil. , Rio De Janeiro, Brezilya, 5 - 08 Eylül 2017, ss.72
- XXIX. **Evaluation of clinical and genetic findings of patients with galactosemia.**
Teke Kısa P., Köse E., Ünal Uzun Ö., Köse M., Öztürk Hişmi B., Bülbül S. F. , Gündüz M., Küçükçongar Yavaş A., Arslan N.
ICIEM 2017: 13th International Congress of Inborn Errors of Metabolism, Rio De Janeiro, Brezilya, 5 - 08 Eylül 2017, ss.201
- XXX. **A rare cause of newborn hypoglycemia and hyperammonemia: CACT deficiency.**
Ünal Uzun Ö., Küçükçongar Yavaş A., Gündüz M.
ICIEM 2017: 13th International Congress of Inborn Errors of Metabolism, Rio De Janeiro, Brezilya, 5 - 08 Eylül 2017, ss.234
- XXXI. **Would congenital disorders of glycosylation incidence be higher than expected?**
Küçükçongar Yavaş A., Gürkaş E., Ünal Uzun Ö., Gündüz M., Jaeken J.
ICIEM 2017: 13th International Congress of Inborn Errors of Metabolism, Rio De Janeiro, Brezilya, 5 - 08 Eylül 2017, ss.375
- XXXII. **Koma Riski Olan Metabolik Hastalık Tanılı Çocukların Annelerinde Depresyon ve Anksiyete Sıklığı.**
Teke Kısa P., Köse E., Ünal Uzun Ö., Bülbül S. F. , Gündüz M., Arslan N.
XIV. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Muğla, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017, ss.16
- XXXIII. **Alfa Metil Açıl-CoA Rasemaz Eksikliği: Vaka Sunumu.**
Gündüz M., Mutlu S., Ünal Uzun Ö., Küçükçongar Yavaş A.
XIV. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Muğla, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017, ss.147
- XXXIV. **Galaktozemili hastaların klinik ve genetik bulgularının değerlendirilmesi.**
Teke Kısa P., Köse E., Ünal Uzun Ö., Öztürk Hişmi B., Bülbül S. F. , Gündüz M., Küçükçongar Yavaş A., Arslan N.

- XIV. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Muğla, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017, ss.139
- XXXV. **Biotinidaz eksikliği hastalarının genetik ve biyokimyasal profillerinin değerlendirilmesi.**
Köse E., Onay H., Ünal Uzun Ö., Teke Kısa P., Gündüz M., Bülbül S. F. , Arslan N.
XIV. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Muğla, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017, ss.8
- XXXVI. **Ketojenik Diyet Tedavisi Uygulanan Dirençli Epilepsili Çocuklarda Evde Takibin Rolü.**
Koç N., Gündüz M., Ünal Uzun Ö., Küçükçongar Yavaş A.
XIV. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Muğla, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017, ss.173
- XXXVII. **Yeni bir veziküler trafik bozukluğu; AP3B2 gen defektine bağlı epileptik ensefalopati.**
Yücel Yılmaz D., Özgül R. K. , Yalınzoğlu D., Öztürk Hişmi B., Ünal Uzun Ö., Serdaroğlu E., Dursun A.
XIV. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Muğla, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017, ss.158
- XXXVIII. **Smith Lemli Opitz Sendromu: 4 yıllık izlem.**
Koç N., Gündüz M., Karadepe F. N. , Ünal Uzun Ö., Küçükçongar Yavaş A.
XIV. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Muğla, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017, ss.174
- XXXIX. **Savaş ve malnütrisyon: Suriyeli iki kardeş olgu.**
Koç N., Gündüz M., Aksoy A. B. , Ünal Uzun Ö., Küçükçongar Yavaş A.
XIV. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Muğla, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017, ss.180
- XL. **Ağır Kolestaz ve Hızlı Seyir ile Erken Dönemde Kaybedilen Niemann Pick Tip A Vakası**
Ünal Uzun Ö., Yiğit M., Küçükçongar Yavaş A., Ceylaner S., Gündüz M.
XIV. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Muğla, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017, ss.145
- XLII. **Araç içi trafik kazası sonrası servikal kord hasarı olan hastada beslenme desteği**
Koç N., Gündüz M., Yarar A., Aldemir E. S. , Ballı F., Ünal Uzun Ö., Küçükçongar Yavaş A.
XIV. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Muğla, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017, ss.190
- XLII. **Doğumsal Glikozilasyon Bozukluklarını Tahminimizden Daha mı Sık Görüyoruz?**
Küçükçongar Yavaş A., Gürkaş E., Ünal Uzun Ö., Gündüz M.
XIV. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Muğla, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017, ss.177
- XLIII. **Evaluation of genetic and biochemical profiles of patients with biotinidase deficiency.**
Köse E., Onay H., Ünal Uzun Ö., Gündüz M., Bülbül S. F. , Arslan N.
SSIEM 2016: Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Rome, İtalya, 6 - 09 Eylül 2016, ss.233
- XLIV. **The multiple faces of lysinuric protein intolerance with a novel mutation.**
Özaydın E., Gündüz M., Tural D., Altan H., Ünal Uzun Ö.
SSIEM 2016: Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Rome, İtalya, 6 - 09 Eylül 2016, ss.251
- XLV. **Influenza A (H1N1) virus associated acute pancreatitis and posterior reversible encephalopathy syndrome (PRES) in a patient with mut0 methylmalonic acidemia (MMA)**
Ünal Uzun Ö., Gündüz M., Koç N., Bayrakci U. S. , Genç H., Yaman A., Ademhan D.
SSIEM 2016: Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Rome, İtalya, 6 - 09 Eylül 2016, ss.255
- XLVI. **Identification of three novel mutations in patients with citrullinemia type 1.**
Arslan N., Köse E., Ünal Uzun Ö., Gündüz M., Haberle J., Bülbül S. F.
SSIEM 2016: Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Rome, İtalya, 6 - 09 Eylül 2016, ss.254
- XLVII. **GNAL gene mutation and dystonia in Two Turkish siblings diagnosed by exome sequencing.**
Gündüz M., Ünal Uzun Ö., Özgül R. K. , Dursun A.
SSIEM 2016: Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Rome, İtalya, 6 - 09 Eylül 2016, ss.279
- XLVIII. **Dysmorphic Facial Features and Other Clinical Characteristics in Two Patients with PEX1 Gene Mutations.**
Ünal Uzun Ö., Gündüz M.
SSIEM 2016: Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Rome, İtalya, 6 - 09 Eylül 2016, ss.264

- XLIX. Yenidoğan döneminde mTOR inhibitörlerinin tedavide kullanımı.**
Gönülal D., Siyah Bilgin B., Gündüz M., Ünal Uzun Ö., Ünal S.
24. Ulusal Neonatoloji Kongresi (UNEKO-24), Antalya, Türkiye, 17 - 20 Nisan 2016, ss.263
- L. Konjenital laktik asidozlu olgu sunumu.**
Siyah Bilgin B., Gönülal D., Gündüz M., Ünal Uzun Ö., Ünal S.
24. Ulusal Neonatoloji Kongresi (UNEKO-24) , Antalya, Türkiye, 17 - 20 Nisan 2016, ss.248
- LI. Çok erken dönemde enzim replasman tedavisi başlanan Hunter sendromlu bir vakada klinik gidiş.**
Gündüz M., Ünal Uzun Ö., Sucaklı İ., Seçer S.
V. Uluslararası katımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Muğla, Türkiye, 14 - 17 Nisan 2016, ss.263
- LII. Non-klasik infantil pompe hastalığı: Vaka sunumu.**
Ünal Uzun Ö., Gündüz M., Değerliyurt A., Sucaklı İ., Çatak A., Talim B.
V. Uluslararası katımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Muğla, Türkiye, 14 - 17 Nisan 2016, ss.79
- LIII. Mutation screening study in Turkish patients with L 2 hydroxyglutaric aciduria**
YÜCEL YILMAZ D., ÖZGÜL R. K. , ÜNAL Ö., COŞKUN T., SİVRİ H. S. , TOKATLI A., DURSUN A.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 1 - 04 Eylül 2015
- LIV. Desensitization protocol for galsulfase in two patients after anaphylaxis**
ÜNAL Ö., HAFIZOĞLU D.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 1 - 04 Eylül 2015
- LV. A patient with a novel mutation in the GALT gene and initially misdiagnosed with a Congenital Glycolysation Defect**
GÜNDÜZ M., ÖZAYDIN E., KOÇ N., KIRSAÇLIOĞLU C., ÜNAL S., ÜNAL Ö.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 1 - 04 Eylül 2015
- LVI. A rare metabolic disease succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency**
TOKATLI A., PEKTAŞ E., YILDIZ Y., ÜNAL Ö., DURSUN A., SİVRİ H. S. , COŞKUN T.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 1 - 04 Eylül 2015
- LVII. Two patients with cobalamin A deficiency and novel mutations**
GÜNDÜZ M., ÖZAYDIN E., KOÇ N., ÜNAL Ö.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 1 - 04 Eylül 2015
- LVIII. A patient with isovaleric acidemia with novel mutations in two alleles accompanying with hypoparathyroidism**
GÜNDÜZ M., KOÇ N., ÜNAL Ö.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 1 - 04 Eylül 2015
- LIX. Clinical and laboratory findings of four patients with glutathion synthetase deficiency and effect of natrium hydrogen carbonate**
ÜNAL Ö., GÜNDÜZ M., ÖNENLİ MÜNGAN H. N. , SUMRU K., EMRECAN T.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 1 - 04 Eylül 2015
- LX. Do the depression and anxiety levels of parents differ in different Inherited Metabolic Disorders IMD**
BÜLBÜL S. F. , ARSLAN N., GÜNDÜZ M., ÜNAL Ö.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 1 - 04 Eylül 2015
- LXI. Splicing mutation in aminophospholipid transporter protein ATP8A2 in a Turkish family**
DURSUN A., YALNIZOĞLU D., YÜCEL YILMAZ D., SERDAROĞLU E., ÜNAL Ö., GÖRMEZ Z., DEMİRCİ H., SAĞIROĞLU M., ÖZGÜL R. K.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 1 - 04 Eylül 2015
- LXII. Hyperlysinemia in a child and his mother**
PEKTAŞ E., HİŞMİ B., ÜNAL Ö., DURSUN A., SİVRİ H. S. , TOKATLI A., COŞKUN T.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 1 - 04 Eylül 2015
- LXIII. A patient with Fanconi Bickel syndrome and a novel mutation**
GÜNDÜZ M., GÜRBÜZ F., ÜNAL Ö.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 1 - 04 Eylül 2015
- LXIV. Two new Turkish sibilings with MEGDEL syndrome and novel mutation**

ÜNAL Ö., GÜNDÜZ M., ÜNAL S., YÜCEL YILMAZ D., ÖZGÜL R. K.

Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 1 - 04 Eylül 2015

- LXV. **Süt çocukluğu döneminde malnütrisyon**
KOÇ N., GÜNDÜZ M., ÜNAL Ö., ÖZAYDIN E.
Hacettepe Beslenme ve Diyetetik günleri. V. Mezuniyet sonrası eğitim kursu, Türkiye, 25 - 27 Haziran 2015
- LXVI. **MSUD ve tip 1 DM birlikteliği olan bir olgunun diyet yönetimi**
KOÇ N., GÜNDÜZ M., ÜNAL Ö., UÇAKTÜRK S. A. , DEMİREL F.
Hacettepe Beslenme ve Diyetetik günleri. V. Mezuniyet sonrası eğitim kursu, Türkiye, 25 - 27 Haziran 2015
- LXVII. **Yeni mutasyon saptanan Fanconi Bickel sendromlu bir vaka**
GÜNDÜZ M., GÜRBÜZ F., ÜNAL Ö.
XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 14 - 18 Nisan 2015
- LXVIII. **İdrar organik asit analizinde piroglutamik asit saptanan yedi hastanın klinik ve laboratuvar bulgularının incelenmesi**
GÜNDÜZ M., ÜNAL Ö., ÖNENLİ MÜNGAN H. N. , KAVURT S., TÜRK E.
XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 14 - 18 Nisan 2015
- LXIX. **Galsulfase tedavisi altında ağır allerjik reaksiyon gelişen iki hastada başarılı desensitizasyon protokolü**
ÜNAL Ö., HAFIZOĞLU D.
XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 14 - 18 Nisan 2015
- LXX. **Kobalamin A geninde yeni mutasyon saptanan iki vaka**
GÜNDÜZ M., ÖZAYDIN E., KOÇ N., ÜNAL Ö., TÜRK E.
XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 14 - 18 Nisan 2015
- LXXI. **Türk hastalarda biyotinidaz gen mutasyonlarının moleküler karakterizasyonu**
KARACA M., ÖZGÜL R. K. , ÜNAL Ö., YÜCEL YILMAZ D., KILIÇ M., HİŞMİ B., TOKATLI A., COŞKUN T., DURSUN A., SİVRİ H. S.
XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 14 - 18 Nisan 2015
- LXXII. **Hipoparatiroidinin eşlik ettiği yeni mutasyon saptanan izovalerik asidemili vaka**
GÜNDÜZ M., KOÇ N., ÜNAL Ö., TÜRK E.
XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 14 - 18 Nisan 2015
- LXXIII. **Nadir bir metabolik hastalık süksinik semialdehid dehidrogenaz eksikliği**
PEKTAŞ E., COŞKUN T., SİVRİ H. S. , DURSUN A., ÜNAL Ö., YILDIZ Y., TOKATLI A.
XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 14 - 18 Nisan 2015
- LXXIV. **Büyük nötral amino asit LNAA takviyesi yapılan ergen fenilketonüri hastalarında yönetici işlevlerin araştırılması**
HİŞMİ B., TÜZÜN Z., GÖKMEN ÖZEL H., ÜNAL Ö., SİVRİ H. S. , COŞKUN T., DURSUN A., TOKATLI A.
XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 14 - 18 Nisan 2015
- LXXV. **GALT geninde yeni mutasyon saptanan galaktozsuz diyete gereksinim göstermeyen ve konjenital glikozilasyon defektleri ile karışan bir vaka**
GÜNDÜZ M., ÖZAYDIN E., KOÇ N., KIRSAÇLIOĞLU C., ÜNAL S., ÜNAL Ö.
XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 14 - 18 Nisan 2015
- LXXVI. **Güncel klinik çalışmalar yayınlar**
ÜNAL Ö.
PKU'da yenilikler III, Türkiye, 20 - 21 Şubat 2015
- LXXVII. **Üre döngüsü enzim defektlerinde klinik bulgular tanı ve ayırıcı tanı**
ÜNAL Ö., SİVRİ H. S.
XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 14 Nisan - 18 Şubat 2015
- LXXVIII. **Anxiety and depression in parents of children with inborn errors of metabolism on a restricted diet**
GÜNDÜZ M., ARSLAN N., ÜNAL Ö., BÜLBÜL S. F.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 2 - 05 Eylül 2014
- LXXIX. **Clinical and laboratory features of phenylalanine hydroxylase deficient phenylketonuria patients developing secondary unresponsiveness to sapropterin treatment**

- COŞKUN T., ÜNAL Ö., GÖKMEN ÖZEL H., ÖZGÜL R. K. , YÜCEL YILMAZ D., DURSUN A., TOKATLI A., SİVRİ H. S.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 2 - 05 Eylül 2014
- LXXX. **Neonatal liver failure due to deoxyguanosine kinase deficiency a report of 4 patients**
TOKATLI A., KILIÇ M., ÜNAL Ö., HİŞMİ B., SİVRİ H. S. , DURSUN A., COŞKUN T.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 2 - 05 Eylül 2014
- LXXXI. **Does diet liberalization impact anthropometric measures in PKU patients on relatively long term BH4 treatment**
GÖKMEN ÖZEL H., ÜNAL Ö., DURSUN A., TOKATLI A., COŞKUN T., SİVRİ H. S.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 2 - 05 Eylül 2014
- LXXXII. **Characterization of the only frequently recurrent mutation in carbamoyl phosphate synthetase 1 deficiency**
LIYAN H., DIEZFERNANDEZ C., VERONIQUE R., SOYUÇEN E., ÇOKER M., BAYRAKTAR T., HİŞMİ B., ÜNAL Ö., PEREZTUR J., RUBIO V., et al.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 2 - 05 Eylül 2014
- LXXXIII. **Hastanemizin Diyaliz Merkezinde Fabry Hastalığı Taraması Sonuçları**
ÜNAL Ö., ULUDAĞ K.
IV. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Türkiye, 17 - 20 Nisan 2014
- LXXXIV. **Karaciğer Tutulumu Gösteren Bietti Korneoretinal Kristal Distrofisi Yeni Bir Sistemik Lizozomal Hastalık mı**
SİVRİ H. S. , ÖZMERT E., ÜNAL Ö., AKÇÖREN Z., ÖZGÜL R. K. , KAYMAZ F. F. , TOKATLI A., DURSUN A., COŞKUN T.
IV. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Türkiye, 17 - 20 Nisan 2014
- LXXXV. **Molibden kofaktör eksikliği altı tip B ve bir tip A hastasının klinik biyokimyasal radyolojik ve moleküler bulguları iki yeni MOCS2 mutasyonu**
HİŞMİ B., ÜNAL Ö., SASS J. O. , ICHIDA K., BEERMAN F., DURSUN A., SİVRİ H. S. , TOKATLI A., KARLI OĞUZ H. K. , COŞKUN T.
Uluslararası Katılımlı XI. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 01 Mayıs 2013 - 04 Nisan 2014
- LXXXVI. **Double trouble in an encephalopathic newborn citrullinemia and profound biotinidase deficiency**
MÜMİNOĞLUTAHTA N., HİŞMİ B., ÜNAL Ö., SİVRİ H. S. , DURSUN A., TOKATLI A., COŞKUN T.
12th International Congress of Inborn Errors of Metabolism, 3 - 06 Eylül 2013
- LXXXVII. **Functional assessment in patients with maple syrup urine disease with pediatric evaluation of disability inventory scale**
ÜNAL Ö., KEREM GÜNEL M., MUTLU A., KAYA KARA Ö., HİŞMİ B., DURSUN A., COŞKUN T., SİVRİ H. S.
12th International Congress of Inborn Errors of Metabolism, 3 - 06 Eylül 2013
- LXXXVIII. **Lesch Nyhan syndrome a case complicated by recurrent xanthine hypoxanthine stones due to allopurinol**
HİŞMİ B., ÜNAL Ö., SİVRİ H. S. , DURSUN A., TOKATLI A., COŞKUN T.
12th International Congress of Inborn Errors of Metabolism, 3 - 06 Eylül 2013
- LXXXIX. **Two Turkish siblings with Megdel syndrome due to SERAC1 mutation**
DURSUN A., ÜNAL Ö., TOKATLI A., ÖZGÜL R. K. , YÜCEL YILMAZ D., COŞKUN T., HİŞMİ B., YALNIZOĞLU D., SİVRİ H. S.
12th International Congress of Inborn Errors of Metabolism, 3 - 06 Eylül 2013
- XC. **Alpers Huttenlocher syndrome a case with cerebral folate deficiency and a novel POLG1 mutation**
HİŞMİ B., ÜNAL Ö., GENÇ SEL Ç., DURSUN A., SİVRİ H. S. , COŞKUN T., CEYLANER S., TOKATLI A.
12th International Congress of Inborn Errors of Metabolism, 3 - 06 Eylül 2013
- XCII. **Large neutral aminoacid supplementation improves executive functions in diet non adherant phenylketonuria adolescents**
HİŞMİ B., TÜZÜN Z., GÖKMEN ÖZEL H., ÜNAL Ö., SİVRİ H. S. , DURSUN A., COŞKUN T., TOKATLI A.
12th International Congress of Inborn Errors of Metabolism, 3 - 06 Eylül 2013
- XCIII. **Bietti crystalline corneoretinal dystrophy with liver involvement a new inborn error of metabolism**
SİVRİ H. S. , ÖZMERT E., ÜNAL Ö., AKÇÖREN Z., ÖZGÜL R. K. , KAYMAZ F. F. , TOKATLI A., DURSUN A., COŞKUN T.
12th International Congress of Inborn Errors of Metabolism, 3 - 06 Eylül 2013
- XCIII. **Sepiapterin reductase deficiency case report a monoamine neurotransmitter disorder mimicking**

cerebral palsy

SİVRİ H. S. , HİŞMİ B., ÜNAL Ö., KONUŞKAN B., TOPÇU M., DURSUN A., TOKATLI A., THÖNY B., COŞKUN T.
12th International Congress of Inborn Errors of Metabolism, 3 - 06 Eylül 2013

XCIV. A case with hemolytic uremic syndrome related to cobalamin C defect

TOKATLI A., ÜNAL Ö., SİVRİ H. S. , DURSUN A., HİŞMİ B., DÜZOVA A., TALİM B., COŞKUN T.
12th International Congress of Inborn Errors of Metabolism, 3 - 06 Eylül 2013

XCIV. Sapropterin dihydrochloride treatment in Turkish patients under four years old with hyperphenylalaninemia

ÜNAL Ö., GÖKMEN ÖZEL H., COŞKUN T., TOKATLI A., HİŞMİ B., DURSUN A., SİVRİ H. S.
12th International Congress of Inborn Errors of Metabolism, 3 - 06 Eylül 2013

XCVI. Pregnancy and lactation outcomes in a Turkish patient with lysinuric protein intolerance

COŞKUN T., ÜNAL Ö., ORHAN D., TOKATLI A., DURSUN A., HİŞMİ B., ÖZYÜNCÜ Ö., SİVRİ H. S.
12th International Congress of Inborn Errors of Metabolism, 3 - 06 Eylül 2013

XCVII. The mutation spectrum of phenylalanine hydroxylase gene in Turkish patients with phenylketonuria six novel mutations

YÜCEL YILMAZ D., ÖZGÜL R. K. , SİVRİ H. S. , ÜNAL Ö., COŞKUN T., TOKATLI A., DURSUN A.
12th International Congress of Inborn Errors of Metabolism, 3 - 06 Eylül 2013

XCVIII. Large neutral aminoacid supplementation in the treatment of phenylketonuria Hacettepe experience

GÖKMEN ÖZEL H., HİŞMİ B., ÜNAL Ö., SİVRİ H. S. , DURSUN A., TOKATLI A., COŞKUN T.
12th International Congress of Inborn Errors of Metabolism, 3 - 06 Eylül 2013

XCIX. A case with mitochondrial seryl t RNA synthetase gene SARS2 defect a novel mutation and a different phenotype from HUPRA syndrome

HİŞMİ B., BELOSTOTSKY R., ÜTİNE G. E. , TALİM B., ÜNAL Ö., DURSUN A., SİVRİ H. S. , COŞKUN T., TOKATLI A., ÖZALTIN F., et al.
12th International Congress of Inborn Errors of Metabolism, 3 - 06 Eylül 2013

C. Maple syrup idrar hastalığı MSUD tanısı olan çocuklarda pediatric evaluation of disability inventory PEDI ölçeği ile işlevsel değerlendirme

ÜNAL Ö., KEREM GÜNEL M., MUTLU A., KAYA KARA Ö., HİŞMİ B., DURSUN A., TOKATLI A., COŞKUN T., SİVRİ H. S.
XV. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi, Türkiye, 22 - 25 Mayıs 2013

CI. Propiyonik asidemili hastalarda kalp hızına göre düzeltilmiş QT intervali ve QT dispersiyonu

AYKAN H. H. , HİŞMİ B., AKIN A., KARAGÖZ T., ÜNAL Ö., DURSUN A., SİVRİ H. S. , TOKATLI A., ÖZER S., COŞKUN T.
Uluslararası Katılımlı XI. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 1 - 04 Mayıs 2013

CII. Yenidoğan döneminde asit ile başvuran ve sialidozis tanısı alan bir vaka

ÜNAL Ö., HİŞMİ B., DURSUN A., SİVRİ H. S. , TOKATLI A., COŞKUN T.

Uluslararası Katılımlı XI. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 1 - 04 Mayıs 2013

CIII. Alpers Huttenlocher sendromu Hepatopati olmaksızın dirençli nöbet psikomotor regresyon serebral folat eksikliği ile prezente olan bir olgu ve yeni bir POLG1 mutasyonu

HİŞMİ B., ÜNAL Ö., GENÇ SEL Ç., DURSUN A., SİVRİ H. S. , COŞKUN T., CEYLANER S., TOKATLI A.

Uluslararası Katılımlı XI. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 1 - 04 Mayıs 2013

CIV. Dört yaş altında sapropterin dihidroklorid tedavisi başlanan hiperfenilalaninemili çocukların izlemi

ÜNAL Ö., GÖKMEN ÖZEL H., COŞKUN T., TOKATLI A., HİŞMİ B., DURSUN A., SİVRİ H. S.

Uluslararası Katılımlı XI. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 1 - 04 Mayıs 2013

CV. Lizinürik protein intoleransı tanısı ile izlenen bir vakada gebelik ve emzirme dönemi izlemi

ÜNAL Ö., ORHAN D., COŞKUN T., TOKATLI A., DURSUN A., HİŞMİ B., ÖZYÜNCÜ Ö., SİVRİ H. S.

Uluslararası Katılımlı XI. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 1 - 04 Mayıs 2013

CVI. Hemolitik üremik sendrom gelişen kobalamin C defekti vakası

ÜNAL Ö., SİVRİ H. S. , DURSUN A., HİŞMİ B., TOKATLI A., COŞKUN T.

Uluslararası Katılımlı XI. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 1 - 04 Mayıs 2013

CVII. SERAC1 mutasyonu gösterilen ve MEGDEL sendromu tanısı alan iki kardeş hasta

ÜNAL Ö., TOKATLI A., ÖZGÜL R. K. , YÜCEL YILMAZ D., COŞKUN T., HİŞMİ B., SİVRİ H. S. , DURSUN A.

Uluslararası Katılımlı XI. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 1 - 04 Mayıs 2013

CVIII. Organik asidemiler Olgu Tartışması 1 MSUD

ÜNAL Ö., ÖRS S.

XII. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 1 - 04 Mayıs 2013

CIX. Mitokondriyal seril tRNA sentetaz gen SARS2 defekti saptanan bir olgu yeni bir mutasyon ve HUPRA sendromundan farklı bir fenotip

HİŞMİ B., BELOSTOTSKY R., FRISHBERG Y., ÜTİNE G. E. , TALİM B., ÜNAL Ö., DURSUN A., SİVRİ H. S. , ÖZALTIN F., GÖNÇ E. N. , et al.

Uluslararası Katılımlı XI. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 1 - 04 Mayıs 2013

CX. Lesch Nyhan sendromu allopürinol kullanımına bağlı tekrarlayan ksantin hipoksantin taşları ile komplike olan bir olgu

HİŞMİ B., ÜNAL Ö., KILIÇ M., DURSUN A., SİVRİ H. S. , TOKATLI A., COŞKUN T.

Uluslararası Katılımlı XI. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 1 - 04 Mayıs 2013

CXI. Sepiapterin redüktaz eksikliği olan bir olgu serebral palsiyi taklit eden monoamin nörotransmitter bozukluğu

HİŞMİ B., ÜNAL Ö., KONUSKAN B., TOPÇU M., DURSUN A., TOKATLI A., COŞKUN T., THÖNY B.

Uluslararası Katılımlı XI. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 1 - 04 Mayıs 2013

CXII. Fenilketonürlü bireylerde büyük nötral amino asitlerin kullanımı Hacettepe deneyimi

GÖKMEN ÖZEL H., HİŞMİ B., ÜNAL Ö., KÖKSAL G., SİVRİ H. S. , DURSUN A., TOKATLI A., COŞKUN T.

Uluslararası Katılımlı XI. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 1 - 04 Mayıs 2013

CXIII. A patient with pyruvate carboxylase deficiency and nemaline rods on muscle biopsy

ÜNAL Ö., HİŞMİ B., DURSUN A., TOKATLI A., COŞKUN T., WIBRAND F.

Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 4 - 07 Eylül 2012

CXIV. Severe azotemia and hypernatremic dehydration in an infant with phenylketonuria

ÜNAL Ö., DÜZÖVA A., HİŞMİ B., DURSUN A., TOKATLI A., COŞKUN T., SİVRİ H. S.

Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 4 - 07 Eylül 2012

CXV. The 48 hour tetrahydrobiopterin BH4 loading test and long term outcome of patients with BH4 treatment in Turkish phenylketonuria PKU patients

ÜNAL Ö., GÖKMEN ÖZEL H., COŞKUN T., HİŞMİ B., TOKATLI A., DURSUN A., ÖZGÜL R. K. , SİVRİ H. S.

Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 4 - 07 Eylül 2012

CXVI. Enzyme replacement therapy ERT results of patients with mucopolysaccharidosis type II Hunter syndrome

ÜNAL Ö., DOĞRU ERSÖZ D., ALEHAN D., SAĞLAM M., HİŞMİ B., DURSUN A., TOKATLI A., COŞKUN T., SİVRİ H. S.

Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 4 - 07 Eylül 2012

CXVII. Fever of unknown origin in a young adult with end stage renal disease premature coronary artery disease and polyneuropathy

HİŞMİ B., YAŞAR Y., ÜNAL Ö., KILIÇ L., TÜRKMEN E., ERDEM Y., DURSUN A., SİVRİ H. S. , COŞKUN T.

Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 4 - 07 Eylül 2012

CXVIII. Molybdenum cofactor MOCO deficiency type B clinical biochemical and neuroimaging features of five patients with two novel mutations

HİŞMİ B., ÜNAL Ö., SASS J. O. , BEERMAN F., ICHIDA K., DURSUN A., SİVRİ H. S. , TOKATLI A., COŞKUN T.

Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 4 - 07 Eylül 2012

CXIX. Dietary management and growth of tetrahydrobiopterin responsive Turkish PKU patients

GÖKMEN ÖZEL H., ÜNAL Ö., SİVRİ H. S. , KÖKSAL G., DURSUN A., TOKATLI A., COŞKUN T.

Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 4 - 07 Eylül 2012

CXX. Propionic acidemia presenting with persistent pulmonary hypertension in two neonates

HİŞMİ B., TEKŞAM Ö., ÜNAL Ö., TAKÇI Ş., ERTUĞRUL İ., SİVRİ H. S. , DURSUN A., TOKATLI A., COŞKUN T.

Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 4 - 07 Eylül 2012

CXXI. Audiological outcomes of MPSII before and after enzyme replacement therapy

YİĞİT DURAN Ö., ÜNAL Ö., GENÇ G. A. , HİŞMİ B., DURSUN A., TOKATLI A., COŞKUN T., SİVRİ H. S.

Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 4 - 07 Eylül 2012

CXXII. Mukopolisakkaridoz Tip VI Tanısı ile İzlenen Bir Hastada Enzim Replasman Tedavisi Altında Göz

Bulgularında İlerleme

ÜNAL Ö., MOCAN M. C. , TOKATLI A., DURSUN A., COŞKUN T., HIŞMI B., SİVRİ H. S.

III. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Türkiye, 26 - 29 Nisan 2012

CXXIII. Mukopolisakkaridoz Tip II Hunter Sendromu Tanısı ile İzlenen Hastaların Enzim Replasman Tedavisi Sonuçları

ÜNAL Ö., DOĞRU ERSÖZ D., ALEHAN D., SAĞLAM M., HIŞMI B., DURSUN A., TOKATLI A., COŞKUN T., SİVRİ H. S.

III. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Türkiye, 26 - 29 Nisan 2012

CXXIV. Mukopolisakkaridoz Tip II Hunter Sendromu Tanısı ile İzlenen Hastaların Enzim Replasman Tedavisi Altında Odyolojik Bulgularının Değerlendirilmesi

GENÇ G. A. , ÜNAL Ö., YİĞİT DURAN Ö., HIŞMI B., DURSUN A., TOKATLI A., COŞKUN T., SİVRİ H. S.

III. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Türkiye, 26 - 29 Nisan 2012

CXXV. Fabry Hastalığı Tanısı ile İzlenen Üç Yetişkin Hastanın Endokrinolojik Değerlendirme Sonuçları

ÜNAL Ö., DAĞDELEN S., COŞKUN T., TOKATLI A., HIŞMI B., DURSUN A., SİVRİ H. S.

III. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Türkiye, 26 - 29 Nisan 2012

CXXVI. Üre döngüsü bozukluklarına ikincil neonatal hiperamonemik koma tedavisinde ammonul sodyum benzoat ve sodyum fenilasetat kullanımı

ÜNAL Ö., HIŞMI B., SÜRMEİ ONAY Ö., TOKATLI A., SİVRİ H. S. , DURSUN A., YİĞİT Ş., COŞKUN T.

20. Ulusal Neonatoloji Kongresi (UNEKO-20), Türkiye, 15 - 18 Nisan 2012

CXXVII. Challenges in the treatment of a patient affected by both argininosuccinic aciduria and methylmalonic aciduria

ÜNAL Ö., HIŞMI B., COŞKUN T., TOKATLI A., DURSUN A., SİVRİ H. S.

Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 30 Ağustos - 02 Eylül 2011

CXXVIII. Hemophagocytosis in three patients with organic acidemia involving propionate metabolism

GÖKÇE M., ÜNAL Ö., HIŞMI B., GÜMRÜK F., COŞKUN T., DURSUN A., TOKATLI A., SİVRİ H. S.

Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 30 Ağustos - 02 Eylül 2011

CXXIX. Acute respiratory distress syndrome in two patients with organic acidemia involving propionate metabolism

ÜNAL Ö., HIŞMI B., SİVRİ H. S. , DURSUN A., TOKATLI A., COŞKUN T.

Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 30 Ağustos - 02 Eylül 2011

CXXX. Türk homosistinüri hastalarındaki sistatyonin beta sentaz gen mutasyonları genotip fenotip ilişkilerinin ortaya konulması

HIŞMI B., KARACA M., ÖZGÜL R. K. , ÜNAL Ö., SİVRİ H. S. , TOKATLI A., COŞKUN T., DURSUN A.

Uluslararası Katılımlı XI. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 14 - 16 Nisan 2011

CXXXI. Türkiye de akraba evliliklerinin sıklığına dayanılarak hesaplanan bazı metabolik hastalıkların insidansı

ÜNAL Ö., DURSUN A., ÖZGÜL R. K. , KOÇ İ.

Uluslararası Katılımlı XI. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 14 - 16 Nisan 2011

CXXXII. Doğuştan metabolik hastalığı olan çocuklarda karaciğer tutulumu ve ağır seyirli H1N1 enfeksiyonu

ÜNAL Ö., SİVRİ H. S. , DURSUN A., TOKATLI A., HIŞMI B., CENGİZ A. B. , KARA A., COŞKUN T.

Uluslararası Katılımlı XI. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 14 - 16 Nisan 2011

CXXXIII. Tirozinemi tip 1 hastalarında fumarilasetoasetat hidrolaz gen mutasyonu spektrumu ve klinik özellikler

ÜNAL Ö., HIŞMI B., ÖZGÜL R. K. , SİVRİ H. S. , TOKATLI A., COŞKUN T., DURSUN A.

Uluslararası Katılımlı XI. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 14 - 16 Nisan 2011

CXXXIV. Aminoaçilaz 1 eksikliği Türkiye den bildirilen ilk olgular

HIŞMI B., ÜNAL Ö., AYDIN H. İ. , SİVRİ H. S. , TOKATLI A., COŞKUN T., ÖZGÜL R. K. , İMAMOĞLU Y., UZGÖREN A., SASS J. O. , et al.

Uluslararası Katılımlı XI. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 14 - 16 Nisan 2011

CXXXV. Karbamil fosfat sentetaz eksikliği tanısı alan bir vaka

ÜNAL Ö., COŞKUN T., TOKATLI A., SİVRİ H. S. , DURSUN A., HIŞMI B.

Uluslararası Katılımlı XI. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 14 - 16 Nisan 2011

- CXXXVI. **Mitokondriyal solunum zinciri kompleks I eksikliği tanısı alan bir vaka**
SİVRİ H. S. , ÜNAL Ö., TOKATLI A., DURSUN A., HİŞMİ B., COŞKUN T.
Uluslararası Katılımlı XI. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 14 - 16 Nisan 2011
- CXXXVII. **Sapropterin dihidroklorid BH4 yükleme testine yanıt veren hiperfenilalaninemili bireylerde diyet düzenlemesi 15 hastanın sonuçları**
GÖKMEN ÖZEL H., ÜNAL Ö., SİVRİ H. S. , KÖKSAL G., DURSUN A., TOKATLI A., COŞKUN T.
Uluslararası Katılımlı XI. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 14 - 16 Nisan 2011
- CXXXVIII. **Sekonder hemofagositozun eşlik ettiği organik asidemili vakalarımız**
GÖKÇE M., ÜNAL Ö., HİŞMİ B., GÜMRÜK F., SİVRİ H. S. , DURSUN A., TOKATLI A., COŞKUN T.
Uluslararası Katılımlı XI. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 14 - 16 Nisan 2011
- CXXXIX. **Yeni novel mutasyon saptanan bir Sjogren Larsson sendromu vakası**
ÜNAL Ö., DURSUN A., COŞKUN T., HİŞMİ B., TOKATLI A., SİVRİ H. S.
Uluslararası Katılımlı XI. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 14 - 16 Nisan 2011
- CXL. **Yenidoğan döneminde tanı alan bir Smith Lemli Opitz vakası**
ER İ., KAVAS N., DEMİRBAŞ F., ORUÇ M., ÜNAL Ö., KARA B., GÜNLEMEZ A.
Uluslararası Katılımlı XI. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 14 - 16 Nisan 2011
- CXLI. **Tanısı nedir 3 olgu**
ÜNAL Ö.
I. Nörometabolik Dismorfoloji Sempozyumu, Türkiye, 25 - 26 Şubat 2011
- CXLII. **Molibden kofaktör eksikliği tanısı alan iki olgu**
KILIÇ M., HALILOĞLU V. G. , SİVRİ H. S. , TOKATLI A., DURSUN A., ÜNAL Ö., COŞKUN T.
54. Türkiye Milli Pediatri Kongresi, Türkiye, 20 - 24 Ekim 2010
- CXLIII. **A novel mutation in beta ketothiolase deficiency**
ÜNAL Ö., HİŞMİ B., KILIÇ M., DURSUN A., SİVRİ H. S. , TOKATLI A., COŞKUN T., SASS O.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 31 Ağustos - 03 Eylül 2010
- CXLIV. **Polyneuropathy as the main presenting symptom in PDH deficiency**
ÜNAL Ö., HİŞMİ B., KILIÇ M., DURSUN A., SİVRİ H. S. , TOKATLI A., COŞKUN T., ZEVIANI M.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 31 Ağustos - 03 Eylül 2010
- CXLV. **Molecular and structural analysis of six nonsense mutations in mut methylmalonic acidemia patients including two novel nonsense mutations**
DÜNDAR H., ÖZGÜL R. K. , ÜNAL Ö., KARACA M., AYDIN H. İ. , TOKATLI A., SİVRİ H. S. , COŞKUN T., DURSUN A.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 31 Ağustos - 03 Eylül 2010
- CXLVI. **The spectrum and frequency of Aldolase B gene mutations in Turkish patients with hereditary fructose intolerance**
YÜCEL YILMAZ D., ÖZGÜL R. K. , YILMAZ A., SİVRİ H. S. , COŞKUN T., ÜNAL Ö., TOKATLI A., DURSUN A.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 31 Ağustos - 03 Eylül 2010
- CXLVII. **Mutation profile of BCKDHA BCKDHB and DBT genes for maple syrup urine disease in Turkey**
ÖZGÜL R. K. , GÜZEL A., DÜNDAR H., YÜCEL YILMAZ D., YILMAZ A., ÜNAL Ö., TOKATLI A., SİVRİ H. S. , COŞKUN T., DURSUN A.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 31 Ağustos - 03 Eylül 2010
- CXLVIII. **Six novel mutations in Turkish patients with isovaleric acidemia**
KÜÇÜK O., ÖZGÜL R. K. , KARACA M., SİVRİ H. S. , COŞKUN T., TOKATLI A., HATİPOĞLU E., ÜNAL Ö., AKÇELİK M., DURSUN A.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 31 Ağustos - 03 Eylül 2010
- CXLIX. **Detection assessment and management of developmental difficulties in young children A survey of processes around the world**
ERTEM İ., ÜNAL Ö., DOĞAN D., BİNGÖLER PEKÇİCİ E. B. , CABRAL DEMELLO M.
Society for Developmental and Behavioral Pediatrics Annual Meeting, 18 - 20 Ekim 2008
- CL. **Evaluation of developmental outcomes of very low birth weight infants at school age**
ÜNAL Ö., KILIÇ B. G. , ERGÜN H., ERDEN H. G. , ATASAY F. B. , ARSAN S., ERTEM İ.
XXI European Congress of Perinatal Medicine, 10 - 13 Eylül 2008

- CLI. **The Guide for monitoring child development during school age and detection of psychopathology**
ÜNAL Ö., KILIÇ B. G. , HOŞRIK H., ERDEN H. G. , ERTEM İ.
18th World Congress of The International Association for Child and Adolescent Psychiatry and Allied Professions (IACAPAP), 30 Nisan - 03 Mayıs 2008
- CLII. **Çok düşük doğum ağırlıklı prematüre bebeklerin okul çağında gelişimlerinin değerlendirilmesi**
ÜNAL Ö., KILIÇ B. G. , ERGÜN H., ERDEN H. G. , ATASAY F. B. , ARSAN S., ERTEM İ.
16.Ulusal Neonatoloji Kongresi, Türkiye, 9 - 12 Nisan 2008
- CLIII. **Engelin tıbbi nedenleri Çocuk hekimi yönünden**
ÜNAL Ö.
Engelin tıbbi nedenleri konulu panel, Türkiye, 12 Mayıs 2007
- CLIV. **Gelişimin desteklenmesi**
ÜNAL Ö.
Uluslararası Çocuk Merkezi (ICC) Erbil "Çocuk Sağlığına Bütüncül Yaklaşım" Eğitimi, Türkiye, 26 - 30 Mart 2007
- CLV. **Taburculuk sonrası gelişimsel izlem ve destek**
ÜNAL Ö.
Dr. Zekai Tahir Burak Kadın Sağlığı Eğitim ve Araştırma Hastanesi Yenidoğan Günleri, Türkiye, 20 - 21 Mart 2007
- CLVI. **Çocuk hastanelerinde aile merkezli sağlık hizmeti uygulamaları**
BİNGÖLER PEKİCİ E. B. , ÜNAL Ö., DOĞAN D., ERTEM İ.
41. Türk Pediatri Kongresi, Türkiye, 22 - 25 Haziran 2005
- CLVII. **Tortikollis ve hipoglossal sinir paralizisi ile prezante olan nazofaringeal kitleli bir çocuk**
ÖZTÜRK B., TEBER S., ÜNAL Ö., DEDA G.
VI. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi, Türkiye, 12 - 15 Mayıs 2004
- CLVIII. **Hiperhomosisteinemiye bağlı venöz trombozlu bir olgu**
UÇAR Y., TEBER S., ÜNAL Ö., AZIK F. M. , UYSAL L. Z. , AKAR N., DEDA G.
VI. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi, Türkiye, 12 - 15 Mayıs 2004
- CLIX. **Behçet Hastalığı Sinüs ven trombozu tanısı alan bir olgu**
ÇALTIK A., TEBER S., ÜNAL Ö., DEDA G.
VI. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi, Türkiye, 12 - 15 Mayıs 2004
- CLX. **Lösemili çocuklarda nöropatolojik bulgular**
AZIK F. M. , ÖZDEMİR H., İLERİ D. T. , UYSAL L. Z. , ERTEM M., DEDA G., ÜNAL Ö., TEBER S., GÖZDAŞOĞLU S., CİN Ş.
VI. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi, Türkiye, 12 - 15 Mayıs 2004
- CLXI. **Multipl skleroz Olgu sunumu**
DERELLİ E., ÜNAL Ö., TEBER S., ERDEN E., DEDA G.
VI. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi, Türkiye, 12 - 15 Mayıs 2004
- CLXII. **Çocukluk çağı inmelerinde uzun süreli profilaksi gerekli mi**
ÜNAL Ö., UYSAL L. Z. , ÖCAL G., AKAR N., DEDA G.
VI. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi, Türkiye, 12 - 15 Mayıs 2004
- CLXIII. **Valproik asit tedavisi alan epileptik çocuklarda trombofilik risk faktörleri**
ÜNAL Ö., DEDA G., AKAR N., ERTEM M.
VI. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi, Türkiye, 12 - 15 Mayıs 2004
- CLXIV. **Pediatric Stroke The evaluation of 27 patients**
ÜNAL Ö., TEBER S., AKAR N., DEDA G.
5th International Congress of The European Pediatric Neurology Society, 22 - 25 Ekim 2003
- CLXV. **Multiple thrombotic risk factors in a child with congenital adrenal hyperplasia To start prophylaxis or not**
TEBER S., ÜNAL Ö., DEDA G., AKAR N., BERBEROĞLU M., ÖCAL G.
5th International Congress of The European Pediatric Neurology Society, 22 - 25 Ekim 2003
- CLXVI. **Rekürren ateletazi ile prezente olan juvenil myastenia gravisli bir olgu**
ÖRGERİN Z., ÜNAL Ö., TEBER S., KENDİRLİ T., DEDA G., ANLAR F. B.
47. Milli Pediatri Kongresi, Türkiye, 21 - 23 Ekim 2003
- CLXVII. **Orak hücreli anemi olan bir hastada tekrarlayan nöbetlerin nedeni**

- SPAKOVA N., KENDİRLİ T., ÜNAL Ö., İLERİ D. T. , ERTEM M., DEDA G., EKİM M.
39. Türk Pediatri Kongresi, Türkiye, 17 - 22 Haziran 2003
- CLXVIII. **Pediyatrik Yoğun Bakım Ünitemizde izlem sırasında koma tablosu gelişen hastaların değerlendirilmesi**
ÖZDEMİR H., DERELLİ E., KENDİRLİ T., ÜNAL Ö., DEDA G., CİN Ş.
39. Türk Pediatri Kongresi, Türkiye, 17 - 22 Haziran 2003
- CLXIX. **Friedreich ataksili iki kardeşte eşlik eden hipertrofik kardiyomyopati**
AYBERKİN E., ATALAY S., DEDA G., ÜNAL Ö., TUTAR H. E. , EKİCİ F., NAÇAR N.
39. Türk Pediatri Kongresi, Türkiye, 17 - 22 Haziran 2003
- CLXX. **Yüksek doz busulfan kullanan pediyatrik kök hücre transplantasyon olgularında EEG değişiklikleri**
ERTEM M., İLERİ D. T. , DEDA G., ÜNAL Ö.
Türk Hematoloji Derneği 29.Ulusal Kongresi, Türkiye, 25 - 28 Ekim 2002
- CLXXI. **The effect of valproic acid on bone mineral metabolism and bone density**
İÇAĞASIOĞLU D. F. , ÜNAL Ö., DEDA G.
The 9th International Child Neurology Congress, 20 - 25 Eylül 2002
- CLXXII. **Alanine aminotransferase levels during chronic use of anticonvulsant drugs**
İÇAĞASIOĞLU D. F. , ÜNAL Ö., DEDA G.
The 9th International Child Neurology Congress, 20 - 25 Eylül 2002
- CLXXIII. **Valproik asit kullanımı ve kemik mineral dansitesi**
İÇAĞASIOĞLU D. F. , ÜNAL Ö., DEDA G., BERBEROĞLU M.
4. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi, Türkiye, 8 - 10 Mayıs 2002
- CLXXIV. **Epilepsi 1725 olgunun değerlendirmesi**
ÜNAL Ö., İÇAĞASIOĞLU D. F. , DEDA G.
4. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi, Türkiye, 8 - 10 Mayıs 2002
- CLXXV. **Antiepileptik ilaç kullanımı ve alanin aminotransferaz düzeyleri**
İÇAĞASIOĞLU D. F. , ÜNAL Ö., DEDA G.
4. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi, Türkiye, 8 - 10 Mayıs 2002
- CLXXVI. **Gerçek Puberte Prekozda kullanılan GnRH analoglarının yan etkileri**
ÜNAL Ö., BERBEROĞLU M., EVLİAYOĞLU S. O. , BİLİR P., AYCAN Z., ÖCAL G.
6.Ulusal Pediyatrik Endokrinoloji Kongresi, Türkiye, 27 - 29 Eylül 2001
- CLXXVII. **Gerçek Puberte Prekozda kullanılan GnRH analoglarının kemik mineral dansitesi üzerine etkileri ve sağlıklı Türk Çocuklarında normal BMD değerleri**
ÜNAL Ö., BERBEROĞLU M., EVLİAYOĞLU S. O. , BİLİR P., AYCAN Z., ÖCAL G.
6.Ulusal Pediyatrik Endokrinoloji Kongresi, Türkiye, 27 - 29 Eylül 2001
- CLXXVIII. **Çocukluk çağında otoimmün hepatit**
ZEYNEP Ü., ÜNAL Ö., TANCA A., KALAYCI A. G. , ERDEN E., GİRGİN N.
4. Pediyatrik Gastroenteroloji ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 10 - 13 Mayıs 2000
- CLXXIX. **Yenidoğan otopsislerinin klinik önemi**
ATASAY F. B. , KENDİRLİ T., ÜNAL Ö., ENSARİ A., KUZU I., ARSAN S., ERTOĞAN F.
10.Ulusal Neonatoloji Kongresi, Türkiye, 26 - 30 Mart 2000
- CLXXX. **Çok düşük doğum ağırlıklı bebeklerde TPN komplikasyonları**
ARSAN S., ÜNAL Ö., GÜMÜŞOK A., ÜNAL S., GÜNLEMEZ A., ATASAY F. B. , ERTOĞAN F.
10.Ulusal Neonatoloji Kongresi, Türkiye, 26 - 30 Mart 2000
- CLXXXI. **İleri yaşta portal hipertansiyon bulguları ile başvuran bir Niemann Pick olgusu**
ÜNAL Ö., TANCA A., KALAYCI A. G. , ERTEM M., TAÇYILDIZ N., YAVUZ L. G. , GİRGİN N.
35.Ulusal Pediyatri Kongresi, Türkiye, 19 - 23 Mayıs 1999

Bilimsel Kuruluşlardaki Üyelikler / Görevler

Çocuk Beslenme ve Metabolizma Derneği, Üye, 2012 - Devam Ediyor , Türkiye

Bilimsel Hakemlikler

TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Şubat 2021
EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, SCI Kapsamındaki Dergi, Şubat 2021
Balkan Journal of Medical genetics, Diğer İndekslerce Taranan Dergi, Şubat 2021
Oman Medical Journal, Diğer İndekslerce Taranan Dergi, Aralık 2020
TÜRKİYE ÇOCUK HASTALIKLARI DERGİSİ, Hakemli Bilimsel Dergi, Kasım 2020
Case Reports in Pediatrics, Diğer Dergiler, Ekim 2020
TÜRKİYE KLİNİKLERİ PEDIATRİ DERGİSİ, Hakemli Bilimsel Dergi, Temmuz 2020
Annals of Medical Research, Diğer İndekslerce Taranan Dergi, Haziran 2020
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, SCI Kapsamındaki Dergi, Haziran 2020
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, SCI Kapsamındaki Dergi, Mayıs 2020
Turkish Journal Of Pediatrics, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Şubat 2020
Turkish Journal Of Pediatrics, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Ocak 2020
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, SCI Kapsamındaki Dergi, Aralık 2019
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, SCI Kapsamındaki Dergi, Temmuz 2019
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Mart 2019
WORLD JOURNAL OF PEDIATRICS, SCI-E Kapsamındaki Dergi, Şubat 2019
EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, SCI Kapsamındaki Dergi, Şubat 2018
The Journal of Pediatric Research , Diğer İndekslerce Taranan Dergi, Ocak 2018
Journal of Child Science, Diğer İndekslerce Taranan Dergi, Mayıs 2017
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, SCI Kapsamındaki Dergi, Ekim 2016

Etkinlik Organizasyonlarındaki Görevler

Ünal Uzun Ö., International Inborn Errors of Metabolism and Nutrition Congress, Bilimsel Kongre / Sempozyum Organizasyonu, İstanbul, Türkiye, Nisan 2019
Ünal Uzun Ö., XIV. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Bilimsel Kongre / Sempozyum Organizasyonu, Muğla, Türkiye, Nisan 2017

Metrikler

Yayın: 246
Atıf (WoS): 277
Atıf (Scopus): 329
H-İndeks (WoS): 10
H-İndeks (Scopus): 12

Ödüller

Kısa P. T. , Gündüz M., Dorum S., Ünal Uzun Ö., Çakar N. E. , Kılıç Yıldırım G., Erdöl Ş., Öztürk Hişmi B., Yarkan Tuğsal H., Uçar Ü., et al., Türkiye'de Alkaptonüri: 66 Hastanın Klinik ve Genetik Özellikleri, Sağlıklı Büyüyen Çocuk Kongresi, Aralık 2020