

Prof. ÖZLEM ÜNAL UZUN

Personal Information

Email: ozlem.unaluzun@kocaeli.edu.tr

Other Email: unalozlem@gmail.com

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

International Researcher IDs

ORCID: 0000-0001-7937-7721

Yoksis Researcher ID: 168878

Education Information

Post Doctorate of Medicine, Hacettepe University, Tıp Fakültesi (Türkçe), Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, Turkey 2009 - 2012

Postgraduate, Ankara University, Faculty Of Health Sciences, Turkey 2004 - 2007

Post Doctorate of Medicine, Ankara University, Ankara Faculty Of Medicine, Turkey 2002 - 2004

Expertise In Medicine, Ankara University, Ankara Faculty Of Medicine, Turkey 1996 - 2001

Foreign Languages

English, C1 Advanced

Research Areas

Health Sciences

Academic Titles / Tasks

Associate Professor, Kocaeli University, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri, 2020 - Continues

Jury Memberships

Appointment to Academic Staff-Assistant Professorship, Appointment Academic Staff, İstanbul Atlas Üniversitesi, September, 2020

Published journal articles indexed by SCI, SSCI, and AHCI

- Evaluation of clinical, laboratory, and molecular genetic features of patients with biotinidase deficiency.**

Yılmaz B., Ceylan A. C., Gündüz M., Ünal Uzun Ö., Küçükcongür Yavaş A., Bilginer Gürbüz B., Öncül Ü., Güleç Ceylan G., Kasapkara Ç. S.

European journal of pediatrics, vol.183, no.3, pp.1341-1351, 2024 (SCI-Expanded)

- II. **A Mild Skeletal Dysplasia Caused by a Biallelic Missense Variant in the SLC35D1 Gene**
Esen T. E., ÜNAL UZUN Ö., CEYLAN A. C.
MOLECULAR SYNDROMOLOGY, vol.14, pp.498-503, 2023 (SCI-Expanded)
- III. **Difficult to think about but easy to treat: scurvy**
Küçükçongar Yavaş A., Engin Erdal ., Çitak Kurt A. N., Kurt T., Cankurt İ., Ünal Uzun Ö.
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY AND METABOLISM, pp.1-4, 2023 (SCI-Expanded)
- IV. **Two cases of MEGDHEL syndrome diagnosed with hyperammonemia.**
GK M., KAĞNICI M., GÜNLEMEZ A., Yeni Y., ÜNAL UZUN Ö.
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY AND METABOLISM, vol.36, pp.203-206, 2023 (SCI-Expanded)
- V. **Three-Country Snapshot of Ornithine Transcarbamylase Deficiency**
Seker Yilmaz B., Baruteau J., ARSLAN N., Aydin H. I., Barth M., Bozaci A. E., Brassier A., Canda E., Cano A., Chronopoulou E., et al.
LIFE-BASEL, vol.12, no.11, 2022 (SCI-Expanded)
- VI. **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, vol.31, pp.2571-2581, 2022 (SCI-Expanded)
- VII. **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, vol.160, 2022 (SCI-Expanded)
- VIII. **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, vol.28, no.8, pp.702-706, 2021 (SCI-Expanded)
- IX. **Mitochondrial trifunctional protein deficiency as a polyneuropathy etiology in childhood**
ÜNAL UZUN Ö., Cavdarli B., Karalok S.
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, vol.63, no.6, pp.1097-1102, 2021 (SCI-Expanded)
- X. **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, vol.31, pp.1535-1537, 2021 (SCI-Expanded)
- XI. **Molecular and clinical findings of Turkish patients with hereditary fructose intolerance**
Gunduz M., ÜNAL UZUN Ö., Koç N., Ceylaner S., Özyadın E., Kasapkara Ç. S.
Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism, vol.34, pp.1017-1022, 2021 (SCI-Expanded)
- XII. **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), vol.36, pp.2053-2054, 2021 (SCI-Expanded)
- XIII. **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), vol.36, pp.2055-2058, 2021 (SCI-Expanded)
- XIV. **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, vol.64, pp.104197, 2021 (SCI-Expanded)
- XV. **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, vol.125, no.4, pp.460-467, 2020 (SCI-Expanded)
- XVI. **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, vol.33, no.5, pp.665-669, 2020 (SCI-Expanded)
- XVII. **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, vol.62, no.3, pp.487-490, 2020 (SCI-Expanded)

- XVIII. 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., CANDA E., Kucukcongar A., et al.
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, vol.32, no.7, pp.675-681, 2019 (SCI-Expanded)
- XIX. 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, vol.61, no.2, pp.289-291, 2019 (SCI-Expanded)
- XX. 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, vol.61, no.2, pp.261-266, 2019 (SCI-Expanded)
- XXI. A Very Rare Etiology of Hypotonia and Seizures: Congenital Glutamine Synthetase Deficiency**
Unal Ö., Ceylaner S., Akin R.
NEUROPEDIATRICS, vol.50, no.1, pp.51-53, 2019 (SCI-Expanded)
- XXII. 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, vol.7, no.2, pp.732-733, 2019 (SCI-Expanded)
- XXIII. 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, vol.82, no.6, pp.1004-1015, 2017 (SCI-Expanded)
- XXIV. 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, vol.50, no.12, pp.686-689, 2017 (SCI-Expanded)
- XXV. 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, vol.5, no.4, pp.1156-1157, 2017 (SCI-Expanded)
- XXVI. 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, vol.30, no.6, pp.697-702, 2017 (SCI-Expanded)
- XXVII. 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., Schragger N. L., Scholl-Buergi S., Schlune A., Donner M. G., et al.
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, vol.39, no.3, pp.331-340, 2016 (SCI-Expanded)
- XXVIII. 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, vol.29, no.4, pp.481-485, 2016 (SCI-Expanded)
- XXIX. Depression and anxiety among parents of phenylketonuria children**
Gunduz M., Arslan N., Unal Ö., Cakar S., Kuyum P., Bulbul S. F.
NEUROSCIENCES, vol.20, no.4, pp.350-356, 2015 (SCI-Expanded)
- XXX. 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, vol.174, no.8, pp.1077-1084, 2015 (SCI-Expanded)
- XXXI. Two Turkish siblings with MEGDEL syndrome due to novel SERAC1 gene mutation**

- Ünal Uzun Ö., Özgül R. K., Yücel Yılmaz D., Yalnızoğlu D., Tokatlı A., Sivri H. S., Öztürk Hişmi B., Coşkun T., Dursun A.
Turkish Journal Of Pediatrics, vol.57, no.4, pp.388-393, 2015 (SCI-Expanded)
- XXXII. **Sapropterin dihydrochloride treatment in Turkish hyperphenylalaninemic patients under age four.**
Ünal Ö., Gökmen-Özel H., Coşkun T., Özgül R., Yücel D., Hişmi B., Tokatlı A., Dursun A., Sivri H.
The Turkish journal of pediatrics, vol.57, pp.213-8, 2015 (SCI-Expanded)
- XXXIII. **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, vol.113, no.4, pp.267-273, 2014 (SCI-Expanded)
- XXXIV. **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., Aliefendioğlu D., Sivri S., TOKATLI A., et al.
EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, vol.57, no.10, pp.596-601, 2014 (SCI-Expanded)
- XXXV. **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, vol.28, no.11, pp.1505-1508, 2013 (SCI-Expanded)
- XXXVI. **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, vol.28, no.11, pp.1509-1512, 2013 (SCI-Expanded)
- XXXVII. **Turkish Validation of the PICCOLO (Parenting Interactions with Children: Checklist of Observations Linked to Outcomes)**
Bayoğlu B., Unal Ö., Elibol F., KARABULUT E., Innocenti M. S.
INFANT MENTAL HEALTH JOURNAL, vol.34, no.4, pp.330-338, 2013 (SSCI)
- XXXVIII. **Molecular and clinical evaluation of Turkish patients with lysinuric protein intolerance**
Guzel-Ozanturk A., ÖZGÜL R. K., Unal Ö., ÖZTÜRK HİŞMİ B., Aydin H. I., Sivri S., TOKATLI A., COŞKUN T., Aksoz E., DURSUN A.
GENE, vol.521, no.2, pp.293-295, 2013 (SCI-Expanded)
- XXXIX. **Detection of other inborn errors of metabolism in hyperphenylalaninemic babies picked up on narrow-spectrum screening programs.**
Unal Ö., Öztürk-Hişmi B., Coşkun T., Tokatlı A., Dursun A., Sivri H.
The Turkish journal of pediatrics, vol.54, pp.409-12, 2012 (SCI-Expanded)
- XL. **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, vol.29, no.1, pp.92-98, 2012 (SCI-Expanded)
- XLI. **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, vol.5, no.3, pp.196-200, 2009 (SCI-Expanded)
- XLII. **Thrombophilic Risk Factors in Epileptic Children Treated with Valproic Acid**
Uenal Ö., Deda G., Teber S., Ertem M., Akar N.
PEDIATRIC NEUROLOGY, vol.40, no.2, pp.102-106, 2009 (SCI-Expanded)
- XLIII. **Juvenile form of myasthenia gravis presenting as recurrent pulmonary infection with atelectasis**
Unal Ö., Teber S., Kendirli T., Deda G., Anlar B.
PEDIATRICS INTERNATIONAL, vol.49, no.6, pp.1007-1008, 2007 (SCI-Expanded)
- XLIV. **An unusual cause of hydrocephalus: aqueductal developmental venous anomaly**
Yagmurlu B., Fitoz S., Atasoy C., Erden I., Deda G., Unal Ö.
EUROPEAN RADIOLOGY, vol.15, no.6, pp.1159-1162, 2005 (SCI-Expanded)
- XLV. **A case of psychosis with temporal lobe epilepsy: SPECT changes with treatment**

Oner O., Unal Ö., Deda G.

PEDIATRIC NEUROLOGY, vol.32, no.3, pp.197-200, 2005 (SCI-Expanded)

XLVI. 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, vol.16, no.3, pp.407-411, 2003 (SCI-Expanded)

Articles Published in Other Journals

- I. **Investigation of the Oxidative Process by Measuring Total Antioxidant Capacity and Total Oxidant Capacity in Patients with Mucopolysaccharidosis: Cross-Sectional Prospective Study**
Mukopolisakkaridoz Hastalarında Total Antioksidan Kapasite ve Total Oksidan Kapasite Ölçümleri Yapılarak Oksidatif Sürecin Araştırılması: Kesitsel Prospektif Çalışma
Kalkan E. Ş., Küçükçongar Yavaş A., ÜNAL UZUN Ö., Gündüz M.
Turkiye Klinikleri Pediatri, vol.33, no.1, pp.1-7, 2024 (Scopus)
- II. **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, vol.44, pp.424-428, 2021 (ESCI)
- III. **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.
Turkiye Klinikleri Pediatri, vol.30, no.2, pp.165-168, 2021 (Scopus)
- IV. **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, vol.19, pp.76-82, 2021 (ESCI)
- V. **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, vol.5, no.1, pp.44-46, 2018 (ESCI)
- VI. **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)
- VII. **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, vol.15, pp.92-94, 2015 (Scopus)
- VIII. **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, vol.13, pp.33-36, 2014 (Scopus)
- IX. **Metabolik hastalıklı çocuklarda göz bulguları**
TAYLAN ŞEKEROĞLU H., ÜNAL Ö.
Selçuk Pediatri, vol.1, no.4, pp.312-324, 2014 (Peer-Reviewed Journal)
- X. **Erken doğan bebeklerin izleminde ortaya çıkan yeme beslenme sorunları**
ÜNAL Ö., GÜNLEMEZ A.
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi, vol.55, no.1, pp.37-41, 2012 (Scopus)
- XI. **Multidisipliner beslenme destek ekibi**
ÜNAL Ö., SİVRİ H. S.
Katki Pediatri Dergisi, vol.34, no.2, pp.129-135, 2012 (Non Peer-Reviewed Journal)
- XII. **Epileptik ensefalopatiler ve doğuştan metabolizma hastalıkları**

ÜNAL Ö., HALİLOĞLU V. G., COŞKUN T.

Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi, vol.55, no.3, pp.141-188, 2012 (Scopus)

XIII. Enteral beslenme endikasyonları

ÜNAL Ö., TOKATLI A.

Katkı Pediatri Dergisi, vol.33, no.5, pp.495-500, 2011 (Non Peer-Reviewed Journal)

XIV. Kronik hastalıklarda enteral beslenme

ÜNAL Ö.

Katkı Pediatri Dergisi, vol.33, no.5, pp.545-553, 2011 (Non Peer-Reviewed Journal)

XV. 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, vol.4, pp.139-142, 2006 (Scopus)

XVI. 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, vol.2, no.4, pp.231-233, 2004 (ESCI)

Books & Book Chapters

I. METABOLİK HASTALIKLAR -PATOGENEZ, TANI VE TEDAVİ YAKLAŞIMLARI

Ünal Uzun Ö.

in: Çocuk-Ergen Sağlığı ve Hastalıkları, Prof. Dr. Cengiz YAKINCI Doç. Dr. Şükrü GÜNGÖR, Editor, Nobel Tıp Kitapevi, İstanbul, pp.731-734, 2023

II. Pirüvat ve Trikarboksilik Asit Döngüsü Bozuklukları

Ünal Uzun Ö.

in: Dr. Behçet Uz Çocuk Hastanesi Pediatri, Mahmut Çoker, Sema Kalkan Uçar, Editor, Nobel Tıp Kitapevi, Ankara, pp.461-465, 2022

III. Nörometabolik Aciller

ÜNAL UZUN Ö., ŞENBİL N.

in: Pediatrik Nörolojik Aciller: Tanı ve Tedavi, Sefer Kumandaş, Mehmet Canpolat, Editor, Akademisyen Yayınevi, Ankara, pp.283-292, 2022

IV. Mitokondriyal Nörogastrointestinal Ensefalomiyopati ve Gastrointestinal Sistem Tutulumu

ÜNAL UZUN Ö.

in: ÇOCUKLUK ÇAĞINDA MİTOKONDRİYAL HASTALIKLAR, Özlem Ünal Uzun, Editor, Türkiye Klinikleri, Ankara, pp.74-79, 2022

V. Nörometabolik Aciller Tanı ve Tedavi Algoritması

Ünal Uzun Ö., Yılmaz Şenbil N.

in: Pediatrik Nöroloji Algoritmalar ve İlaç Rehberi, Sefer Kumandaş, Mehmet Canpolat, Editor, Akademisyen Yayınevi Kitabevi, Ankara, pp.303-310, 2022

VI. Pirüvat Dehidrogenaz Kompleks Eksikliği ve Beslenme Tedavisi.

Eşgi M., Ünal Uzun Ö.

in: Kalıtsal Metabolik Hastalıklarda Beslenme Tedavisi, Fatma Tuba Eminoğlu, Yusuf Kenan Haspolat, Coşkun Çeltik, Kürşat Bora Çarman, Ulaş Emre Akbulut, Taşkın Taş., Editor, Orient Yayınları, Ankara, pp.689-700, 2021

VII. Metabolik Asidoz

Ünal Uzun Ö.

in: Dr. Sami Ulus Pediatri, Zülfikar Akelma, Editor, Nobel Tıp Kitapevi, Ankara, pp.1122-1124, 2021

VIII. Hipoglisemi

Ünal Uzun Ö.

in: Dr. Sami Ulus Pediatri, Zülfikar Akelma, Editor, Nobel Tıp Kitapevi, Ankara, pp.1117-1122, 2021

IX. Phospholipid Remodeling and Movement Disorders

Ünal Uzun Ö.

in: Kalıtsal Metabolik Hastalıklarda Hareket Bozuklukları, Prof. Dr. Ali Dursun, Editor, Türkiye Klinikleri Yayınevi,

Ankara, pp.63-71, 2020

- X. **Metabolik Asidoz**
Olgaç M. A. B., Ünal Uzun Ö.
in: Birinci Basamakta ve Aile Hekimliğinde Güncel tanı ve Tedavi, Çifci A,Özkara A,Tursun S,Demirel B., Editor, Nobel Tıp Kitabevi, Ankara, pp.2191-2194, 2019
- XI. **Kolesterol Metabolizması Bozuklukları**
Ünal Uzun Ö.
in: Yenidoğanda Kalıtsal Metabolik Hastalıklar, Turgay Coşkun,Murat Yurdakök, Editor, Güneş Kitabevi, Ankara, pp.157-164, 2014
- XII. **Kolestaz**
Ünal Uzun Ö., Sivri H. S.
in: Yenidoğanda Kalıtsal Metabolik Hastalıklar, Turgay Coşkun,Murat Yurdakök, Editor, Güneş Kitabevi, Ankara, pp.201-207, 2014
- XIII. **Epileptik Ensefalopatiler**
Ünal Uzun Ö., Haliloğlu V. G., Coşkun T.
in: Yenidoğanda Kalıtsal Metabolik Hastalıklar, Turgay Coşkun,Murat Yurdakök, Editor, Güneş Kitabevi, Ankara, pp.221-261, 2014
- XIV. **Organik Asidemiler**
Ünal Uzun Ö., Sivri H. S.
in: Yenidoğanda Kalıtsal Metabolik Hastalıklar, Turgay Coşkun,Murat Yurdakök, Editor, Güneş Kitabevi, Ankara, pp.97-102, 2014

Refereed Congress / Symposium Publications in Proceedings

- I. **Eklem yakınmaları ile başvurup Farber hastalığı tanısı alan bir olgu**
BAYRAK Y. E., ÜNAL UZUN Ö., KARAKAYA MOLLA G., ŞAHİN N., SÖNMEZ H. E.
2.Romatoloji'ye Panoramik Bakış Sempozyumu, Sapanca, Turkey, 4 - 07 May 2023, pp.134
- II. **Taliglucerase-alfa experience with 34 Gaucher disease patients from Turkey**
Mungan N. O., ÇOKER M., KILIÇ YILDIRIM G., ÜNAL UZUN Ö., Ersoy M., Zeybek A. C. A., Gunes S., ARSLAN N., TÜMER L., Kilic M., et al.
19th Annual World Symposium, Florida, United States Of America, 21 - 26 February 2023, pp.98
- III. **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, Turkey, 18 - 20 December 2020, pp.1
- IV. **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, Greece, 4 - 07 September 2018
- V. **Yenidoğan döneminde bulgu veren bir lizinürik protein intoleransı vakası: Olgu sunumu.**
Yarç E., Arayıcı S., Ünal Uzun Ö., Gündüz M., Alyamaç Dizdar E., Oğuz Ş. S.
24. Ulusal Neonatoloji Kongresi (UNEKO-24) , Antalya, Turkey, 17 - 20 April 2016, pp.135
- VI. **Evaluation of Elevated Serum Lipoprotein A in Children: Which Options Are Available in Treatment?**
Akbaba B., Kucukçongar Yavaş A., Ünal Uzun Ö.
International Inborn Errors of Metabolism and Nutrition Congress, İstanbul, Turkey, 10 - 14 April 2019, pp.442
- VII. **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, Netherlands, 3 - 06 September 2019, pp.42

- VIII. **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, Netherlands, 3 - 06 September 2019, pp.349
- IX. **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, Netherlands, 3 - 06 September 2019, pp.324
- X. **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, Netherlands, 3 - 06 September 2019, pp.161
- XI. **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, Netherlands, 3 - 06 September 2019, pp.161
- XII. **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, Netherlands, 3 - 06 September 2019, pp.287
- 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, Turkey, 10 - 14 April 2019, pp.484
- XIV. **Mitochondrial Trifunctional Protein Deficiency (MTPD) as a Polyneuropathy Etiology**
Ünal Uzun Ö.
International Inborn Errors of Metabolism and Nutrition Congress, İstanbul, Turkey, 10 - 14 April 2019, pp.104-105
- XV. **A GSD Type 1b Case with Atipic Clinic Presentation**
Küçükçongar Yavaş A., Ünal Uzun Ö.
International Inborn Errors of Metabolism and Nutrition Congress, İstanbul, Turkey, 10 - 14 April 2019, pp.444
- XVI. **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, Turkey, 10 - 14 April 2019, pp.486
- XVII. **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, Turkey, 10 - 14 April 2019, pp.492
- XVIII. **Argininemia: Four Siblings Case Report**
Gümüş M., Ünal Uzun Ö.
International Inborn Errors of Metabolism and Nutrition Congress, İstanbul, Turkey, 10 - 14 April 2019, pp.344
- XIX. **Hypoglycemia, hyperammonemia and metabolic acidosis attack in an adolescent girl.**
Ünal Uzun Ö.
Middle East Metabolic Group MEMG Meeting 15th, Bayrut, Lebanon, 29 November - 02 December 2018, pp.126
- XX. **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, Greece, 4 - 07 September 2018
- XXI. **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, Greece, 4 - 07 September 2018, pp.112

- XXII. **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, Greece, 4 - 07 September 2018
- XXIII. **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, Greece, 4 - 07 September 2018
- XXIV. **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, Greece, 4 - 07 September 2018
- 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 katımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Antalya, Turkey, 11 - 15 April 2018, pp.122
- XXVI. **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 katımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Antalya, Turkey, 11 - 15 April 2018, pp.79
- XXVII. **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 katımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Antalya, Turkey, 11 - 15 April 2018, pp.79
- XXVIII. **Lizozomal depo hastalıklarında kemik mineral yoğunluğunun değerlendirilmesi.**
Has S., Küçükçongar Yavaş A., Ünal Uzun Ö., Gündüz M.
VI. Uluslararası katımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Antalya, Turkey, 11 - 15 April 2018, pp.65
- XXIX. **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, Brazil, 5 - 08 September 2017, pp.234
- XXX. **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, Brazil, 5 - 08 September 2017, pp.72
- 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, Brazil, 5 - 08 September 2017, pp.375
- XXXII. **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, Brazil, 5 - 08 September 2017, pp.201
- XXXIII. **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, Brazil, 5 - 08 September 2017, pp.72
- XXXIV. **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, Turkey, 26 - 30 April 2017, pp.177

- XXXV. **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, Turkey, 26 - 30 April 2017, pp.173
- XXXVI. **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, Turkey, 26 - 30 April 2017, pp.180
- XXXVII. **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, Turkey, 26 - 30 April 2017, pp.145
- XXXVIII. **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, Turkey, 26 - 30 April 2017, pp.139
- XXXIX. **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, Turkey, 26 - 30 April 2017, pp.16
- XL. **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, Turkey, 26 - 30 April 2017, pp.147
- XLI. **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, Turkey, 26 - 30 April 2017, pp.190
- XLII. **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, Turkey, 26 - 30 April 2017, pp.8
- XLIII. **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, Turkey, 26 - 30 April 2017, pp.174
- XLIV. **Yeni bir veziküler trafik bozukluğu; AP3B2 gen defektine bağlı epileptik ensefalopati.**
Yücel Yılmaz D., Özgül R. K., Yalnızoğlu D., Öztürk Hişmi B., Ünal Uzun Ö., Serdaroğlu E., Dursun A.
XIV. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Muğla, Turkey, 26 - 30 April 2017, pp.158
- 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, Italy, 6 - 09 September 2016, pp.255
- XLVI. **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, Italy, 6 - 09 September 2016, pp.264
- XLVII. **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, Italy, 6 - 09 September 2016, pp.251
- XLVIII. **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, Italy, 6 - 09 September 2016, pp.254
- XLIX. **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, Italy, 6 - 09

September 2016, pp.233

- L. **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, Italy, 6 - 09 September 2016, pp.279
- LI. **Konjenital laktik asidozlu olgu sunumu.**
Siyah Bilgin B., Gönülal D., Gündüz M., Ünal Uzun Ö., Ünal S.
24. Ulusal Neonatoloji Kongresi (UNEKO-24) , Antalya, Turkey, 17 - 20 April 2016, pp.248
- LII. **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, Turkey, 17 - 20 April 2016, pp.263
- LIII. **Çok erken dönemde enzim replasman tedavisi başlanan Hunter sendromlu bir vakada klinik gidiş.**
Gündüz M., Ünal Uzun Ö., Sucaklı İ., Seçer S.
V. Uluslararası katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Muğla, Turkey, 14 - 17 April 2016, pp.263
- LIV. **Non-klasik infantil pompe hastalığı: Vaka sunumu.**
Ünal Uzun Ö., Gündüz M., Değerliyurt A., Sucaklı İ., Çatak A., Talim B.
V. Uluslararası katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Muğla, Turkey, 14 - 17 April 2016, pp.79
- LV. **Cobalamin C Deficiency: Case Report of Two Different Clinical Presentation**
COŞKUN T., GÜNDÜZ M., ÜNAL UZUN Ö., TAŞKIN B., KOÇ N.
Aewiem/ KSIMD. KSMG JOINT MEETING, SEUL, South Korea, 29 - 30 March 2016
- LVI. **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 September 2015
- LVII. **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 September 2015
- LVIII. **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 September 2015
- LIX. **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 September 2015
- LX. **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 September 2015
- LXI. **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 September 2015
- LXII. **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 September 2015
- LXIII. **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 September 2015
- LXIV. **Two new Turkish siblings 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 September 2015

- LXV. **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 September 2015
- LXVI. **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 September 2015
- LXVII. **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 September 2015
- LXVIII. **Süt çocukluğu döneminde malnütrisyon**
KOÇ N., GÜNDÜZ M., ÜNAL Ö., ÖZAYDIN E.
Hacettepe Beslenme ve Diyetetik günleri. V. Mezuniyet sonrası eğitim kursu, Turkey, 25 - 27 June 2015
- LXIX. **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, Turkey, 25 - 27 June 2015
- LXX. **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, Turkey, 14 - 18 April 2015
- LXXI. **Hipoparatiroidinin eşlik ettiği yeni mutasyon saptanan izovalerik asidemili vaka**
GÜNDÜZ M., KOÇ N., ÜNAL Ö., TÜRK E.
XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Turkey, 14 - 18 April 2015
- LXXII. **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, Turkey, 14 - 18 April 2015
- LXXIII. **Galsulfase tedavisi altında ağır allerjik reaksiyon gelişen iki hastada başarılı desensitizasyon protokolü**
ÜNAL Ö., HAFIZOĞLU D.
XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Turkey, 14 - 18 April 2015
- LXXIV. **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, Turkey, 14 - 18 April 2015
- LXXV. **Yeni mutasyon saptanan Fanconi Bickel sendromlu bir vaka**
GÜNDÜZ M., GÜRBÜZ F., ÜNAL Ö.
XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Turkey, 14 - 18 April 2015
- LXXVI. **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, Turkey, 14 - 18 April 2015
- LXXVII. **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, Turkey, 14 - 18 April 2015
- LXXVIII. **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, Turkey, 14 - 18 April 2015
- LXXIX. **Güncel klinik çalışmalar yayınlar**
ÜNAL Ö.
PKU'da yenilikler III, Turkey, 20 - 21 February 2015

- LXXX. **Üre döngüsü enzim defektlerinde klinik bulgular tanı ve ayırıcı tanı**
ÜNAL Ö., SİVRİ H. S.
XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Turkey, 14 April - 18 February 2015
- LXXXI. **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 September 2014
- LXXXII. **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 September 2014
- LXXXIII. **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 September 2014
- LXXXIV. **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 September 2014
- LXXXV. **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 September 2014
- LXXXVI. **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, Turkey, 17 - 20 April 2014
- LXXXVII. **Hastanemizin Diyaliz Merkezinde Fabry Hastalığı Taraması Sonuçları**
ÜNAL Ö., ULUDAĞ K.
IV. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Turkey, 17 - 20 April 2014
- LXXXVIII. **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, Turkey, 01 May 2013 - 04 April 2014
- LXXXIX. **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 September 2013
- XC. **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 September 2013
- XCI. **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 September 2013
- XCII. **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 September 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 September 2013

- XCIV. 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 September 2013
- XCv. 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 September 2013
- XCvI. 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 September 2013
- XCvII. 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 September 2013
- XCvIII. 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 September 2013
- XCIX. 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 September 2013
- C. 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 September 2013
- CI. 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 September 2013
- CII. 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 September 2013
- CIII. 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, Turkey, 22 - 25 May 2013
- CIV. 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, Turkey, 1 - 04 May 2013
- CV. 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, Turkey, 1 - 04 May 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, Turkey, 1 - 04 May 2013
- CVII. Organik asidemiler Olgu Tartışması 1 MSUD**
ÜNAL Ö., ÖRS S.
XII. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Turkey, 1 - 04 May 2013
- CVIII. 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, Turkey, 1 - 04 May 2013

- CIX. **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, Turkey, 1 - 04 May 2013
- CX. **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, Turkey, 1 - 04 May 2013
- CXI. **Fenilketonüri 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, Turkey, 1 - 04 May 2013
- CXII. **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, Turkey, 1 - 04 May 2013
- CXIII. **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, Turkey, 1 - 04 May 2013
- CXIV. **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, Turkey, 1 - 04 May 2013
- CXV. **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, Turkey, 1 - 04 May 2013
- CXVI. **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 September 2012
- CXVII. **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 September 2012
- CXVIII. **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 September 2012
- CXIX. **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 September 2012
- CXX. **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 September 2012
- CXXI. **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 September 2012
- CXXII. **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 September 2012
- CXXXIII. **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 September 2012
- CXXXIV. **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 September 2012
- CXXXV. **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., HİŞMİ B., SİVRİ H. S.
III. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Turkey, 26 - 29 April 2012
- CXXXVI. **Mukopolisakkaridoz Tip II Hunter Sendromu Tanısı ile İzlenen Hastaların Enzim Replasman Tedavisi Altında Odyolojik Bulgularının Değerlendirilmesi**
GENÇ G. A., ÜNAL Ö., YİĞİT DURAN Ö., HİŞMİ B., DURSUN A., TOKATLI A., COŞKUN T., SİVRİ H. S.
III. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Turkey, 26 - 29 April 2012
- CXXXVII. **Fabry Hastalığı Tanısı ile İzlenen Üç Yetişkin Hastanın Endokrinolojik Değerlendirme Sonuçları**
ÜNAL Ö., DAĞDELEN S., COŞKUN T., TOKATLI A., HİŞMİ B., DURSUN A., SİVRİ H. S.
III. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Turkey, 26 - 29 April 2012
- CXXXVIII. **Mukopolisakkaridoz Tip II Hunter Sendromu Tanısı ile İzlenen Hastaların Enzim Replasman Tedavisi Sonuçları**
ÜNAL Ö., DOĞRU ERSÖZ D., ALEHAN D., SAĞLAM M., HİŞMİ B., DURSUN A., TOKATLI A., COŞKUN T., SİVRİ H. S.
III. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Turkey, 26 - 29 April 2012
- CXXXIX. **Üre döngüsü bozukluklarına ikincil neonatal hiperamonemik koma tedavisinde ammonul sodyum benzoat ve sodyum fenilasetat kullanımı**
ÜNAL Ö., HİŞMİ B., SÜRMEİ ONAY Ö., TOKATLI A., SİVRİ H. S., DURSUN A., YİĞİT Ş., COŞKUN T.
20. Ulusal Neonatoloji Kongresi (UNEKO-20), Turkey, 15 - 18 April 2012
- CXXX. **Challenges in the treatment of a patient affected by both argininosuccinic aciduria and methylmalonic aciduria**
ÜNAL Ö., HİŞMİ B., COŞKUN T., TOKATLI A., DURSUN A., SİVRİ H. S.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 30 August - 02 September 2011
- CXXXI. **Hemophagocytosis in three patients with organic acidemia involving propionate metabolism**
GÖKÇE M., ÜNAL Ö., HİŞMİ 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 August - 02 September 2011
- CXXXII. **Acute respiratory distress syndrome in two patients with organic acidemia involving propionate metabolism**
ÜNAL Ö., HİŞMİ B., SİVRİ H. S., DURSUN A., TOKATLI A., COŞKUN T.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 30 August - 02 September 2011
- CXXXIII. **Tirozinemi tip 1 hastalarında fumarilasetoasetat hidrolaz gen mutasyonu spektrumu ve klinik özellikler**
ÜNAL Ö., HİŞMİ B., ÖZGÜL R. K., SİVRİ H. S., TOKATLI A., COŞKUN T., DURSUN A.
Uluslararası Katılımlı XI. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Turkey, 14 - 16 April 2011
- CXXXIV. **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, Turkey, 14 - 16 April 2011
- CXXXV. **Doğuştan metabolik hastalığı olan çocuklarda karaciğer tutulumu ve ağır seyirli H1N1 enfeksiyonu**
ÜNAL Ö., SİVRİ H. S., DURSUN A., TOKATLI A., HİŞMİ B., CENGİZ A. B., KARA A., COŞKUN T.
Uluslararası Katılımlı XI. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Turkey, 14 - 16 April 2011
- CXXXVI. **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, Turkey, 14 - 16 April 2011

- CXXXVII. **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, Turkey, 14 - 16 April 2011
- CXXXVIII. **Türk homosistinüri hastalarındaki sistatyonin beta sentaz gen mutasyonları genotip fenotip ilişkilerinin ortaya konulması**
HİŞMİ 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, Turkey, 14 - 16 April 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, Turkey, 14 - 16 April 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, Turkey, 14 - 16 April 2011
- CXLI. **Aminoaçilaz 1 eksikliği Türkiye den bildirilen ilk olgular**
HİŞMİ 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, Turkey, 14 - 16 April 2011
- CXLII. **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, Turkey, 14 - 16 April 2011
- CXLIII. **Karbamil fosfat sentetaz eksikliği tanısı alan bir vaka**
ÜNAL Ö., COŞKUN T., TOKATLI A., SİVRİ H. S., DURSUN A., HİŞMİ B.
Uluslararası Katılımlı XI. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Turkey, 14 - 16 April 2011
- CXLIV. **Tanısı nedir 3 olgu**
ÜNAL Ö.
I. Nörometabolik Dismorfoloji Sempozyumu, Turkey, 25 - 26 February 2011
- CXLV. **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, Turkey, 20 - 24 October 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 August - 03 September 2010
- CXLVII. **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 August - 03 September 2010
- CXLVIII. **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 August - 03 September 2010
- CXLIX. **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 August - 03 September 2010
- CL. **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 August - 03 September 2010
- CLI. **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 August - 03 September 2010

- CLII. **Detection asesment and management of developmental difficulties in young children A survey of processes around the world**
ERTEM İ., ÜNAL Ö., DOĞAN D., BİNGÖLER PEKCİCİ E. B., CABRAL DEMELLO M.
Society for Developmental and Behavioral Pediatrics Annual Meeting, 18 - 20 October 2008
- CLIII. **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 September 2008
- CLIV. **The Guide for monitoring child development during school age and detection of psychopathology**
ÜNAL Ö., KILIÇ B. G., HOŞRİK H., ERDEN H. G., ERTEM İ.
18th World Congress of The International Association for Child and Adolescent Psychiatry and Allied Professions (IACAPAP), 30 April - 03 May 2008
- CLV. **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, Turkey, 9 - 12 April 2008
- CLVI. **Engelin tbbi nedenleri Çocuk hekimi yönünden**
ÜNAL Ö.
Engelin tbbi nedenleri konulu panel, Turkey, 12 May 2007
- CLVII. **Gelişimin desteklenmesi**
ÜNAL Ö.
Uluslararası Çocuk Merkezi (ICC) Erbil "Çocuk Sağlığına Bütüncül Yaklaşım" Eğitimi, Turkey, 26 - 30 March 2007
- CLVIII. **Taburculuk sonrası gelişimsel izlem ve destek**
ÜNAL Ö.
Dr. Zekai Tahir Burak Kadın Sağlığı Eğitim ve Araştırma Hastanesi Yenidoğan Günleri, Turkey, 20 - 21 March 2007
- CLIX. **Çocuk hastanelerinde aile merkezli sağlık hizmeti uygulamaları**
BİNGÖLER PEKCİCİ E. B., ÜNAL Ö., DOĞAN D., ERTEM İ.
41. Türk Pediatri Kongresi, Turkey, 22 - 25 June 2005
- 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, Turkey, 12 - 15 May 2004
- CLXI. **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, Turkey, 12 - 15 May 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, Turkey, 12 - 15 May 2004
- CLXIII. **Multipl skleroz Olgu sunumu**
DERELLİ E., ÜNAL Ö., TEBER S., ERDEN E., DEDA G.
VI. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi, Turkey, 12 - 15 May 2004
- CLXIV. **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, Turkey, 12 - 15 May 2004
- CLXV. **Valproik asit tedavisi alan epileptik çocuklarda trombofilik risk faktörleri**
ÜNAL Ö., DEDA G., AKAR N., ERTEM M.
VI. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi, Turkey, 12 - 15 May 2004
- CLXVI. **Behçet Hastalığı Sinüs ven trombozu tanısı alan bir olgu**
ÇALTIK A., TEBER S., ÜNAL Ö., DEDA G.
VI. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi, Turkey, 12 - 15 May 2004
- CLXVII. **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 October 2003

CLXVIII. 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 October 2003

CLXIX. Rekürren atelektazi 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, Turkey, 21 - 23 October 2003

CLXX. Pediatrik 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, Turkey, 17 - 22 June 2003

CLXXI. 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, Turkey, 17 - 22 June 2003

CLXXII. 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, Turkey, 17 - 22 June 2003

CLXXIII. Yüksek doz busulfan kullanan pediatrik kök hücre transplantasyon olgularında EEG değişiklikleri

ERTEM M., İLERİ D. T., DEDA G., ÜNAL Ö.

Türk Hematoloji Derneği 29.Ulusal Kongresi, Turkey, 25 - 28 October 2002

CLXXIV. Alanine aminotransferase levels during chronic use of anticonvulsant drugs

İÇAĞASIOĞLU D. F., ÜNAL Ö., DEDA G.

The 9th International Child Neurology Congress, 20 - 25 September 2002

CLXXV. 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 September 2002

CLXXVI. Valproik asit kullanımı ve kemik mineral dansitesi

İÇAĞASIOĞLU D. F., ÜNAL Ö., DEDA G., BERBEROĞLU M.

4. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi, Turkey, 8 - 10 May 2002

CLXXVII. Antiepileptik ilaç kullanımı ve alanin aminotransferaz düzeyleri

İÇAĞASIOĞLU D. F., ÜNAL Ö., DEDA G.

4. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi, Turkey, 8 - 10 May 2002

CLXXVIII. Epilepsi 1725 olgunun değerlendirmesi

ÜNAL Ö., İÇAĞASIOĞLU D. F., DEDA G.

4. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi, Turkey, 8 - 10 May 2002

CLXXIX. Gerçek Puberte Prekozda kullanılan GnRH analoglarının yan etkileri

ÜNAL Ö., BERBEROĞLU M., EVLİYAOĞLU S. O., BİLİR P., AYCAN Z., ÖCAL G.

6.Ulusal Pediatrik Endokrinoloji Kongresi, Turkey, 27 - 29 September 2001

CLXXX. Gerçek Puberte Prekozda kullanılan GnRH analoglarının kemik mineral dansitesi üzerine etkileri ve sağlıklı Türk Çocuklarında normal BMD değerleri

ÜNAL Ö., BERBEROĞLU M., EVLİYAOĞLU S. O., BİLİR P., AYCAN Z., ÖCAL G.

6.Ulusal Pediatrik Endokrinoloji Kongresi, Turkey, 27 - 29 September 2001

CLXXXI. Çocukluk çağında otoimmün hepatit

ZEYNEP Ü., ÜNAL Ö., TANCA A., KALAYCI A. G., ERDEN E., GİRGİN N.

4. Pediatrik Gastroenteroloji ve Beslenme Kongresi, Turkey, 10 - 13 May 2000

CLXXXII. Yenidoğan otopsilerinin klinik önemi

ATASAY F. B., KENDİRLİ T., ÜNAL Ö., ENSARİ A., KUZU I., ARSAN S., ERTOGAN F.

10.Ulusal Neonatoloji Kongresi, Turkey, 26 - 30 March 2000

CLXXXIII. Çok düşük doğum ağırlıklı bebeklerde TPN komplikasyonları

ARSAN S., ÜNAL Ö., GÜMÜŞOK A., ÜNAL S., GÜNLEMEZ A., ATASAY F. B., ERTOGAN F.

10.Ulusal Neonatoloji Kongresi, Turkey, 26 - 30 March 2000

CLXXXIV. 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 Pediatri Kongresi, Turkey, 19 - 23 May 1999

Memberships / Tasks in Scientific Organizations

Member, 2012 - Continues, Turkey

Scientific Refereeing

TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, Journal Indexed in SCI-E, February 2021
EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, SCI Journal, February 2021
Balkan Journal of Medical genetics, Other Indexed Journal, February 2021
Oman Medical Journal, Other Indexed Journal, December 2020
TÜRKİYE ÇOCUK HASTALIKLARI DERGİSİ, National Scientific Refreed Journal, November 2020
Case Reports in Pediatrics, Other journals, October 2020
TÜRKİYE KLİNİKLERİ PEDIATRİ DERGİSİ, National Scientific Refreed Journal, July 2020
Annals of Medical Research, Other Indexed Journal, June 2020
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, SCI Journal, June 2020
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, SCI Journal, May 2020
Turkish Journal Of Pediatrics, Journal Indexed in SCI-E, February 2020
Turkish Journal Of Pediatrics, Journal Indexed in SCI-E, January 2020
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, SCI Journal, December 2019
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, SCI Journal, July 2019
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, Journal Indexed in SCI-E, March 2019
WORLD JOURNAL OF PEDIATRICS, Journal Indexed in SCI-E, February 2019
EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, SCI Journal, February 2018
The Journal of Pediatric Research , Other Indexed Journal, January 2018
Journal of Child Science, Other Indexed Journal, May 2017
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, SCI Journal, October 2016

Tasks In Event Organizations

Ünal Uzun Ö., International Inborn Errors of Metabolism and Nutrition Congress, Scientific Congress, İstanbul, Turkey, Nisan 2019

Ünal Uzun Ö., XIV. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Scientific Congress, Muğla, Turkey, Nisan 2017

Metrics

Publication: 261

Citation (WoS): 323

Citation (Scopus): 425

H-Index (WoS): 11

H-Index (Scopus): 13

Awards

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, December 2020

Non Academic Experience

Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji Eğitim ve Araştırma Hastanesi
Erzurum Bölge Eğitim ve Araştırma Hastanesi