

## Asst. Prof. Ayşegül Yılmaz

### Personal Information

**Email:** aysegul.yilmaz@omu.edu.tr

**Web:** <https://avesis.omu.edu.tr/aysegul.yilmaz>

### International Researcher IDs

ScholarID: 91eHBWQAAAAJ

ORCID: 0000-0002-3949-8665

Publons / Web Of Science ResearcherID: JAA-9782-2023

ScopusID: 57197367744

Yoksis Researcher ID: 157641

### Education Information

Post Doctorate of Medicine, Ondokuz Mayıs University, Turkey 2010 - 2014

Expertise In Medicine, Erciyes University, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, Turkey 2002 - 2008

Undergraduate, Erciyes University, Tıp Fakültesi, Tıp Pr., Turkey 1993 - 1999

### Dissertations

Expertise In Medicine, İntrauterin büyüme geriligi oluşturulan ratlarda maternal glukokortikoidlerin böbrek fonksiyonları üzerine olan etkileri, Erciyes University, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bil., 2008

### Research Areas

Health Sciences

### Academic Titles / Tasks

Assistant Professor, Ondokuz Mayıs University, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2019 - Continues

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

- I. The clinical phenotype of Koolen-de Vries syndrome in Turkish patients and literature review**  
KARAMIK G., TÜYSÜZ B., IŞIK E., Yılmaz A., ALANAY Y., ÇİFÇİ SUNAMAK E., Durmusalioglu E. A., ÖZKINAY F. F., ÇETİN G. O., ÖZTÜRK N., et al.  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, vol.191, pp.1814-1825, 2023 (SCI-Expanded)
- II. Effectiveness of Canakinumab Treatment in Colchicine Resistant Familial Mediterranean Fever Cases**  
Yucel B. B., Aydog O., Nalçacıoğlu H., Yılmaz A.  
FRONTIERS IN PEDIATRICS, vol.9, 2021 (SCI-Expanded)
- III. Novel MTTP gene mutation in a case of abetalipoproteinemia with central hypothyroidism**  
Ustkoyuncu P. S., Gokay S., Eren E., Dogan D., Yildiz G., Yılmaz A., Mutlu F. T.  
JCRPE Journal of Clinical Research in Pediatric Endocrinology, vol.12, no.4, pp.427-431, 2020 (SCI-Expanded)

- IV. **Vesicourethral Reflux-Induced Renal Failure in a Patient with ICF Syndrome Due to a Novel DNMT3B Mutation**  
Kutlug S., Ogur G., Yilmaz A., Thijssen P. E., Abur Ü., Yıldiran A.  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, vol.170, no.12, pp.3253-3257, 2016 (SCI-Expanded)
- V. **Premature ovarian failure due to tetrasomy X in an adolescent girl**  
Kara C., Utyol A., Yilmaz A., Altundağ E., Ogur G.  
EUROPEAN JOURNAL OF PEDIATRICS, vol.173, no.12, pp.1627-1630, 2014 (SCI-Expanded)

## Articles Published in Other Journals

- I. **Evaluation of The Renal Function in The Intrauterine Growth Restricted Rats and The Effect of Maternal Glucocorticoids**  
YILMAZ A., SOYLU ÜSTKOYUNCU P., DURSUN İ., GÜNDÜZ Z.  
The Journal of Pediatric Academy, vol.3, no.3, pp.54-59, 2022 (Peer-Reviewed Journal)
- II. **De Novo Mutation in ATP7A Gene with Severe Menkes Disease**  
SOYLU ÜSTKOYUNCU P., GÜVEN A. S., KİRAZ A., YILMAZ A., ELMAS BOZDEMİR Ş., GÖKAY S.  
ERCIYES MEDICAL JOURNAL, vol.40, no.2, pp.99-102, 2018 (Peer-Reviewed Journal)
- III. **A Skeptical Approach to the Management of Persistent Oral Ulceration in a Child**  
Kartal İ., Dağdemir A., Elli M., Yıldız L., Yilmaz A.  
CASE REPORTS IN PEDIATRICS, vol.2018, 2018 (ESCI)
- IV. **A Retrospective Evaluation of the Patients with Congenital Heart Disease in Neonatal Intensive Care Unit**  
Erturk E. Y., Kucukoduk S., Baysal K., Ayyıldız P., Yilmaz A., Ogur G.  
GUNCEL PEDIATRI-JOURNAL OF CURRENT PEDIATRICS, vol.14, no.2, pp.67-73, 2016 (ESCI)
- V. **Immune manifestations in a patient with kabuki syndrome: Case report**  
Kiliç M., Güner Ş. N., Yilmaz A., Oğur M. G., Duru F., Yıldiran A.  
Türkiye Klinikleri Pediatri, vol.21, no.2, pp.130-132, 2012 (Scopus)

## Books & Book Chapters

- I. **KLİNEFELTER SENDROMU VE CİNSİYET KROMOZOM BOZUKLUKLARI**  
YILMAZ A.  
in: Türkiye Klinikleri Çocuk Genetik Hastalıkları - Özel Konular, Ercan Mihçi, Editor, Türkiye Klinikleri, Ankara, pp.17-22, 2021
- II. **Cilt Yakınmaları**  
YILMAZ A., ÖZCAN A., KARTAL İ., KAVAZ E., NALÇACIOĞLU H., ÇELİK T.  
in: Pediatrik Acil Tıp, Başlıca Yakınmaları ve Ayırıcı Tanı, Rebecca Jeanmonod, Mustafa Ali Akın, Editor, Ankara Nobel Tıp Kitabevleri, Ankara, pp.273-276, 2020
- III. **Metilen Tetra Hidro Folat Redüktaz Polimorfizmlerin Genetik Önemi**  
YILMAZ A.  
in: Türkiye Klinikleri Çocuk Metabolizma Hastalıkları - Özel Konular , Işıl ÖZER, Editor, Türkiye Klinikleri, Ankara, pp.1-4, 2020

## Refereed Congress / Symposium Publications in Proceedings

- I. **Sık Görülen Kromozomal Hastalıklar ve Mikrodelesyon/duplikasyon Sendromlarında Hasta İzlemi**  
YILMAZ A.  
6 Çocuk Genetik Kongresi, Turkey, 9 - 12 November 2023

- II. **Kbg Sendromunun Türk Toplumundaki Klinik ve Moleküler Spektrumu: 19 Olgu**  
AVCI E., IŞIK E., Turkut Tan T., NUR B., YETER DOĞAN B., SANRI A., ULUDAĞ ALKAYA D., ÖZTÜRK YILMAZ Ş., AKALIN A., ÜREL DEMİR G., et al.  
6. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, Turkey, 12 November 2023
- III. **FGFR3 İlişkili Kondrodizplaziler**  
YILMAZ A.  
6 Çocuk Genetik Kongresi, Turkey, 9 - 12 November 2023
- IV. **Yeni Nesil Dizileme Yöntemi İle MODY Olgularımızın Değerlendirilmesi: Tek Merkez Klinik Deneyimi**  
ALTUNDAĞ E., AKIN L., YILMAZ A., AYDIN H. M.  
5. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, İzmir, Turkey, 9 - 11 March 2023
- V. **A RARE CAUSE OF THROMBOCYTOPENIA AND PROTEINURIA IN AN ADOLESCENT GIRL**  
NALÇACIOĞLU H., YILMAZ A., TEKCAN KARALI D., ÖNAL H. G., AYDOĞ Ö.  
54th Annual Scientific Meeting of European Society for Paediatric Nephrology, Ljubljana, Slovenia, Slovenia, 23 June 2022, vol.37, pp.2954
- VI. **Çoklu Konjenital Anomaliler ve Zihinsel Gelişimin Sendrom Tanısında Önemi**  
YILMAZ A.  
56. Türk Pediatri Kongresi, Turkey, 17 - 21 October 2021
- VII. **Mikrodizin analizinde kalite kontrolü, nomenklator ve raporlama (örneklerle)**  
YILMAZ A.  
Mikrodizin kursu, Turkey, 18 December 2021
- VIII. **Multidisipliner perinatoloji konseyinde değerlendirilen çocuk cerrahisini ilgilendiren hastaların analizi.**  
ÇELENK M., DEMİREL B. D., ABUR Ü., AKAR Ö. S., AKIN M. A., ALTUNDAĞ E., BIÇAKCI Ü., CEYHAN BİLGİCİ M. N., ÇELİK H., DOĞAN Ç., et al.  
38. Ulusal Çocuk Cerrahisi Kongresi, Antalya, Turkey, 25 - 28 November 2021
- IX. **Kısa ekstremiteli iskelet displazileri**  
YILMAZ A.  
5. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi-İskelet Displazisi Kursu, Turkey, 07 October 2021
- X. **MCPH1 Geninde Mutasyon Saptanan Prematür Kondenzasyon Sendromlu İki Kardeş Olgusu**  
KINA H. U., YILMAZ A., ÖZ TUNÇER G., ABUR Ü.  
5. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, Turkey, 7 - 09 October 2021
- XI. **Kolşisin Dirençli Ailevi Akdeniz Ateşi Vakalarında Kanakinumab Tedavisinin Etkinliği**  
BOZKAYA YÜCEL B., AYDOĞ Ö., YILMAZ A., NALÇACIOĞLU H.  
5. Ulusal Çocuk Romatoloji Kongresi, Turkey, 12 - 13 December 2020
- XII. **A case with novel missense c.425T>C mutation in RIPK4 gene: Bartsocas Papas Syndrome.**  
YILMAZ A., Karal F. İ., ABUR Ü., SEREN H. C.  
ESHG 2020.2 Virtual Conference, Austria, 6 - 09 June 2020
- XIII. **İntrauterin Büyüme Oluşturulan Ratlarda Maternal Glukokortikoidlerin Böbrek Fonksiyonları Üzerine Olan Etkileri.**  
YILMAZ A., SOYLU ÜSTKOYUNCU P., DURSUN İ., GÜNDÜZ Z.  
6. Erciyes Pediatri Akademisi Kış Kongresi, Kayseri, Turkey, 27 - 29 February 2020, pp.58-69
- XIV. **A newborn of fatal surfactant metabolism dysfunction with homozygous mutation in ABCA3 gene**  
ABUR Ü., İREN KARAL F., YILMAZ A., AKIN M. A.  
V. Uluslararası Katılımlı Erciyes Tıp Genetik Günleri Kongresi, Nevşehir, Turkey, 20 - 22 February 2020
- XV. **A case of neonatal Marfan Syndrome with FBN1 gene mutation.**  
SANRI A., MUTLU ALBAYRAK H., ABUR Ü., AKAR Ö. S., YILMAZ A.  
13th BALKAN CONGRESS OF HUMAN GENETICS, Turkey, 17 - 20 April 2019, pp.213
- XVI. **Three Patients with Joubert Syndrome and KIF7 gene mutations: Genotype phenotype correlation**  
ALTUNDAĞ E., YILMAZ A., ABUR Ü., SANRI A., AKAR Ö. S., OĞUR M. G.  
13th Balkan Congress of Human Genetics, Edirne, Turkey, 17 - 20 April 2019, vol.22, pp.107
- XVII. **CPLANE1 (C5orf42) geninde c.3545delA ve c.7400+1G>A mutasyonlu OFD TipVI kliniği olan ilk**

**vaka.**

YILMAZ A., ABUR Ü., OĞUR M. G.

4. Çocuk Genetik Kongresi, Turkey, 25 - 27 September 2019

- XVIII. **CPLANE1 (C5orf42) geninde c.3545delA ve c.74001GA mutasyonlu OFD TipVI kliniği olan ilk vaka**  
YILMAZ A., ABUR Ü., OĞUR M. G.  
4. Çocuk Genetik Kongresi, Turkey, 25 - 27 September 2019
- XIX. **Nadir Görülen Hajdu-Cheney Sendromlu Bir Olgu Sunumu**  
DOĞAN Ç., ABUR Ü., YILMAZ A., SANRI A., ALTUNDAĞ E., AKAR Ö. S., OĞUR M. G.  
4. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, Turkey, 25 - 27 September 2019
- XX. **The impact of ERCC6 or ERCC8 genes in two turkish patients with clinical findings of cockayne syndrome**  
SANRI A., MUTLU ALBAYRAK H., YALÇIN H. Y., CALMELS N., YILMAZ A., ABUR Ü., OĞUR M. G.  
50th European Human Genetics Conference, 27 May 2017
- XXI. **A NEW GENE RESPONSIBLE FROM MOLAR TOOTH SIGN AND CLEFT PALATE: PYRUVATE DEHYDROGENASE PHOSPHATASE REGULATORY SUBUNIT (PDPR)**  
OĞUR M. G., ABUR Ü., ALTUNDAĞ E., YILMAZ A., MUTLU ALBAYRAK H., ATTIE BITACH T.  
Erciyes Medical Journal, 11 May - 13 December 2017, vol.39
- XXII. **Williams Syndrome Associated with Isolated Growth Hormone Deficiency: Is It Just a Coincidence?**  
OĞUR M. G., KARA C., YALÇIN H. Y., YILMAZ A., ALTUNDAĞ E., ABUR Ü., BAYSAL M. K., AYDIN H. M.  
Journal of Clinical Research in Pediatric Endocrinology, 23 - 25 February 2017, vol.9
- XXIII. **The impact of ERCC6 or ERCC8 genes in two turkish patients with clinical finding of cockayne syndrome**  
SANRI A., MUTLU ALBAYRAK H., YALÇIN H. Y., CALMELS N., YILMAZ A., ABUR Ü., OĞUR M. G.  
European Human Genetics Conference, Denmark, 27 - 30 May 2017
- XXIV. **Amplification of chromosome 21 in childhood all is associated with a poor outcome and is often without a TEL AML1 fusion report of 115 patients from northern Turkey**  
MUTLU ALBAYRAK H., OĞUR M. G., ÖZDEMİR S., ABUR Ü., AKAR Ö. S., ALTUNDAĞ E., YILMAZ A., ALBAYRAK C.  
European Human Genetics Conference, Barselona, Spain, 21 - 24 May 2016, vol.24
- XXV. **A New Face of Inherited Recessive Cutis Laxa ATP6V0A2 gene mutations associated with metabolic defects**  
OĞUR M. G., MALFAİT F., ABUR Ü., YILMAZ A., MUTLU ALBAYRAK H., ALTUNDAĞ E., AYGÜN H. C.  
EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE, 21 - 24 May 2016
- XXVI. **Clinical and Molecular Cytogenetic (FISH) Diagnosis of Williams-Beuren Syndrome: Results from 22 Children with WBS**  
AKAR Ö. S., OĞUR M. G., YILMAZ A., ALTUNDAĞ E., CEYHAN BİLGİCİ M. N., ABUR Ü., MUTLU ALBAYRAK H., BAYSAL M. K.  
Medical Genetics and Clinical Applications (with International Participation), Turkey, 11 - 13 February 2016
- XXVII. **Ağır büyüme geriliği gösteren nadir bir 12Q14 mikrodelsiyon sendromu olgusu ve dengeli translokasyon birlikteliği**  
ALTUNDAĞ E., YILMAZ A., ABUR Ü., YALÇIN H. Y., KARA C., OĞUR M. G.  
III. NÖROMETABOLİK DİSMORFOLOJİ SEMPOZYUMU 10-12 MART İSTANBUL, İstanbul, Turkey, 10 - 12 March 2016
- XXVIII. **A new Face Of Inherited Recessive Cutis Laxa:ATP6V0A2 gene mutations associated with metabolic defects**  
ABUR Ü., OĞUR M. G., YILMAZ A., MUTLU ALBAYRAK H., ALTUNDAĞ E., AYGÜN H. C.  
Uluslararası Katılımlı 'xxGevher Nesibe Tıp Günleri 2016'xx Tıbbi Genetik ve Klinik Uygulamaları Kongresi 11-13 ŞUBAT KAYSERİ, Turkey, 11 - 13 February 2016
- XXIX. **Rubinstein Taybi Kliniğini Yansıtan 17q21 31Mikroduplikasyon Mikrodelsiyon Olgusu**  
YILMAZ A., UZUN M., ABUR Ü., OĞUR M. G.  
2. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu / 22-24 Ekim 2015, Samsun, Turkey, 22 - 24 October 2015
- XXX. **EKZOM DİZİLEME İLE IFT80 GENİNDE HOMOZİGOTDELSİYON SAPTANAN YENİ BİR POLİDAKTİLİ MOLAR DİŞ SENDROMU**

- OĞUR M. G., ÇAĞLAYAN A., BİLGUVAR K., YILMAZ A., ALTUNDAĞ E., ABUR Ü., GÜNEL M.  
2. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu / 22-24 Ekim 2015, Samsun, Turkey, 22 - 24 October 2015
- XXXI. **Array CGH de 2q37 Mikrodelesyon Saptanan AlbrightHereditör Osteodistrofisi AHO Benzeri Sendrom**  
MUTLU ALBAYRAK H., YILMAZ A., ABUR Ü., ALTUNDAĞ E., SANRI A., OĞUR M. G.  
2. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu / 22-24 Ekim 2015, Samsun, Turkey, 22 - 24 October 2015
- XXXII. **OMÜ Tıp Fakültesi Çocuk Genetik Bilim Dalında Takip Edilen Mukopolisakkaridozlu Hastaların Değerlendirilmesi**  
MUTLU ALBAYRAK H., YILMAZ A., ABUR Ü., ALTUNDAĞ E., SANRI A., OĞUR M. G.  
2. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu / 22-24 Ekim 2015, Samsun, Turkey, 22 - 24 October 2015
- XXXIII. **Mikrodelesyonlar Tek Gen Hastalıklarına Yol Açabilir mi? Kistik Fibrozis Tanısı Olan array CGH de 7q31.2 Mikrodelesyon Saptanan Erkek Hasta**  
OĞUR M. G., YILMAZ A., KARADAĞ ALPASLAN M., AYMELEK H. S., ABUR Ü., ÇALTEPE G.  
11. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi 24-27 Eylül 2014 İstanbul, Turkey, 24 - 27 September 2014
- XXXIV. **Ender Görülen Kromozomal "Çift Trizomi" Assosiasyonları.**  
ABUR Ü., YILMAZ A., AKAR Ö. S., TOSUN M., KARADAĞ ALPASLAN M., SEZER Ö., AYGÜN H. C., OĞUR M. G.  
I. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, 26-27 Eylül 2013 İzmir, Turkey, 26 - 27 September 2013
- XXXV. **Homozigot ve Heterozigot GLA c.508G>A Gen Mutasyonu (FABRY Hastalığı) Saptanan Aynı Aileden 14 Bireyin Klinik Değişkenliğinin Değerlendirilmesi**  
AKAR Ö. S., YILMAZ A., ARNDT R., GÖLNİTZ U., SABRINA E., ARITÜRK N., ALTUNDAĞ E., TÜRKER H., CENGİZ K., OĞUR M. G.  
Homozigot ve Heterozigot GLA c.508G>A Gen Mutasyonu (FABRY Hastalığı) Saptanan Aynı Aileden 14 Bireyin Klinik Değişkenliğinin Değerlendirilmesi, Turkey, 30 September - 03 October 2013
- XXXVI. **APLASTİK ANEMİ ÖN TANILI ASTALARDA MİTOMİSİN C TESTİ VE KLİNİK VE HEMATOLOJİK KORELASYONU**  
AYMELEK H. S., YILMAZ A., ÖZYÜREK E., AKAR Ö. S., FIŞGIN T., ABUR Ü., ALBAYRAK C., ALTUNDAĞ E., ALBAYRAK D., OĞUR M. G.  
I. ULUSAL ÇOCUK GENETİK SEMPOZYUMU 26-27 EYLÜL 2013 İZMİR, İzmir, Turkey, 26 - 27 September 2013
- XXXVII. **MİKRODELESYONLAR TEK GEN HASTALIKLARINA YOL AÇABİLİR Mİ KİSTİK FİBROZİS TANISI OLAN ARRAY CGH DE 7q31 2 MİKRODELESYON SAPTANAN ERKEK HASTA**  
OĞUR M. G., YILMAZ A., KARADAĞ ALPASLAN M., AYMELEK H. S., ABUR Ü., ÇALTEPE G.  
11. ULUSAL TIBBİ GENETİK KONGRESİ, İstanbul, Turkey, 24 September 2014 - 27 September 2013
- XXXVIII. **Aplastik Anemi Ön Tanılı Hastalarda Mitomisin-C Testi ve Klinik Hematolojik Korelasyonu**  
AYMELEK H. S., YILMAZ A., ÖZYÜREK H. E., AKAR Ö. S., FIŞGIN T., ABUR Ü., ALBAYRAK C., ALTUNDAĞ E., ALBAYRAK D., OĞUR M. G.  
1. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Turkey, 26 - 27 September 2013
- XXXIX. **HEXB GENİNDE YENİ BİR MUTASYON TANIMLANAN SANDHOFF HASTALIĞI OLAN BİR OLGU**  
ALTUNDAĞ E., YILMAZ A., LISSENS W., AYDIN Ö. F., ABUR Ü., AKAR Ö. S., AYMELEK H. S., OĞUR M. G.  
2. NÖROMETABOLİK DİSMORFOLOJİ SEMPOZYUMU, İstanbul, Turkey, 8 - 09 March 2013
- XL. **SMİTH MAGENİS SENDROMLU ÜÇ OLGU SUNUMU**  
AKAR Ö. S., YILMAZ A., ALTUNDAĞ E., ABUR Ü., AYMELEK H. S., KÜÇÜKÖDÜK Ş., AYGÜN H. C., OĞUR M. G.  
2. NÖROMETABOLİK DİSMORFOLOJİ SEMPOZYUMU, İstanbul, Turkey, 8 - 09 March 2013
- XLI. **Smith-Magenis Sendromlu Üç Olgu Sunumu**  
AKAR Ö. S., YILMAZ A., ALTUNDAĞ E., ABUR Ü., AYMELEK H. S., KÜÇÜKÖDÜK Ş., AYGÜN H. C., OĞUR M. G.  
2. Nörometabolik Dismorfoloji Sempozyumu, İstanbul, Turkey, 8 - 09 March 2013
- XLII. **Hemizigot GLA c.508G A Gen Mutasyonu (FABRY Hastalığı) Saptanan Aynı Aileden 14 Bireyin Klinik Değişkenliğinin Değerlendirilmesi**  
AKAR Ö. S., YILMAZ A., ROLFS A., GÖLNİTZ U., ARITÜRK N., ALTUNDAĞ E., CENGİZ K., OĞUR M. G.  
10. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, nursa, Turkey, 19 - 23 December 2012
- XLIII. **X Kromozom Anomalisi Tespit Edilen 44 Vakanın Sitogenetik Klinik İlişkisi**  
YILMAZ A., ABUR Ü., AKAR Ö. S., AYMELEK H. S., AYDIN H. M., KARA C., GÜNİNDİ G. F., OĞUR M. G.  
10. ULUSAL TIBBİ GENETİK KONGRESİ, Bursa, Turkey, 19 - 23 December 2012

## **Memberships / Tasks in Scientific Organizations**

Türk Pediatri Kurumu, Member, 2023 - Continues, Turkey

Çocuk Genetik Hastalıkları Derneği, Member, 2012 - Continues, Turkey

## **Scientific Refereeing**

The journal of pediatric academy (Online), National Scientific Refreed Journal, March 2021