

Dr. Öğr. Üyesi Ayşegül Yılmaz

Kişisel Bilgiler

E-posta: aysegul.yilmaz@omu.edu.tr

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

Uluslararası Araştırmacı ID'leri

ScholarID: 91eHBWQAAAAJ

ORCID: 0000-0002-3949-8665

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

ScopusID: 57197367744

Yoksis Araştırmacı ID: 157641

Eğitim Bilgileri

Tıpta Yandal Uzmanlık, Ondokuz Mayıs Üniversitesi, Türkiye 2010 - 2014

Tıpta Uzmanlık, Erciyes Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, Türkiye 2002 - 2008

Lisans, Erciyes Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Tıp Pr., Türkiye 1993 - 1999

Yaptığı Tezler

Tıpta Uzmanlık, İntrauterin büyüme geriliği oluşturulan ratlarda maternal glukokortikoidlerin böbrek fonksiyonları üzerine olan etkileri, Erciyes Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bil., 2008

Araştırma Alanları

Sağlık Bilimleri

Akademik Unvanlar / Görevler

Dr. Öğr. Üyesi, Ondokuz Mayıs Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2019 - Devam Ediyor

SCI, SSCI ve AHCI İndekslerine Giren Dergilerde Yayımlanan Makaleler

- 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, cilt.191, ss.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, cilt.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, cilt.12, sa.4, ss.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, cilt.170, sa.12, ss.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, cilt.173, sa.12, ss.1627-1630, 2014 (SCI-Expanded)

Diğer Dergilerde Yayınlanan Makaleler

- 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, cilt.3, sa.3, ss.54-59, 2022 (Hakemli Dergi)
- 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, cilt.40, sa.2, ss.99-102, 2018 (Hakemli Dergi)
- 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, cilt.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, cilt.14, sa.2, ss.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, cilt.21, sa.2, ss.130-132, 2012 (Scopus)

Kitap & Kitap Bölümleri

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

Hakemli Kongre / Sempozyum Bildiri Kitaplarında Yer Alan Yayınlar

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

- II. **FGFR3 İlişkili Kondrodisplaziler**
YILMAZ A.
6 Çocuk Genetik Kongresi, Türkiye, 9 - 12 Kasım 2023
- III. **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, Türkiye, 12 Kasım 2023
- IV. **Yeni Nesil Dizileme Yöntemi ile MODY Olgularımızın Değerlendirilmesi: Tek Merkez Klinik Deneyimi**
ALTUNDAĞ E., AKIN L., YILMAZ A., AYDIN H. M.
5. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, İzmir, Türkiye, 9 - 11 Mart 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, Slovenya, 23 Haziran 2022, cilt.37, ss.2954
- VI. **Çoklu Konjenital Anomaliler ve Zihinsel Gelişimin Sendrom Tanısında Önemi**
YILMAZ A.
56. Türk Pediatri Kongresi, Türkiye, 17 - 21 Ekim 2021
- VII. **Mikrodizin analizinde kalite kontrolü, nomenklatör ve raporlama (örneklerle)**
YILMAZ A.
Mikrodizin kursu, Türkiye, 18 Aralık 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, Türkiye, 25 - 28 Kasım 2021
- IX. **MCPH1 Geninde Mutasyon Saptanan Prematür Kondenzasyon Sendromlu İki Kardeş Olgu**
KINA H. U., YILMAZ A., ÖZ TUNÇER G., ABUR Ü.
5. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, Türkiye, 7 - 09 Ekim 2021
- X. **Kısa ekstremiteli iskelet displazileri**
YILMAZ A.
5. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi-İskelet Displazisi Kursu, Türkiye, 07 Ekim 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, Türkiye, 12 - 13 Aralık 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 Conferance, Avusturya, 6 - 09 Haziran 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, Türkiye, 27 - 29 Şubat 2020, ss.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, Türkiye, 20 - 22 Şubat 2020
- XV. **Three Patients with Joubert Syndrome and KIF7 gene mutations: Genotype phenotypicorrelation**
ALTUNDAĞ E., YILMAZ A., ABUR Ü., SANRI A., AKAR Ö. S., OĞUR M. G.
13th Balkan Congress of Human Genetics, Edirne, Türkiye, 17 - 20 Nisan 2019, cilt.22, ss.107
- XVI. **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, Türkiye, 17 - 20 Nisan 2019, ss.213
- 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, Türkiye, 25 - 27 Eylül 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, Türkiye, 25 - 27 Eylül 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, Türkiye, 25 - 27 Eylül 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 Mayıs 2017

- XXI. **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 Şubat 2017, cilt.9

- XXII. **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 Mayıs - 13 Aralık 2017, cilt.39

- 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, Danimarka, 27 - 30 Mayıs 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, İspanya, 21 - 24 Mayıs 2016, cilt.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 CONFRANCE, 21 - 24 Mayıs 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), Türkiye, 11 - 13 Şubat 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, Türkiye, 10 - 12 Mart 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 Katkılı 'xxGevher Nesibe Tıp Günleri 2016'xx Tıbbi Genetik ve Klinik Uygulamaları Kongresi 11-13 ŞUBAT KAYSERİ, Türkiye, 11 - 13 Şubat 2016

- XXIX. **EKZOM DİZİLEME İLE IFT80 GENİNDE HOMOZİGOTDELESYON 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, Türkiye, 22 - 24 Ekim 2015

- XXX. **OMÜ Tıp Fakültesi Çocuk Genetik Bilim DalındaTakip 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, Türkiye, 22 - 24 Ekim 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, Türkiye, 22 - 24 Ekim 2015

XXXII. Rubinstein Taybi Kliniğini Yansıtan 17q21 31 Mikroduplikasyon Mikrodelesyon Olgusu

YILMAZ A., UZUN M., ABUR Ü., OĞUR M. G.

2. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu / 22-24 Ekim 2015, Samsun, Türkiye, 22 - 24 Ekim 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, Türkiye, 24 - 27 Eylül 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.

1. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, 26-27 Eylül 2013 İzmir, Türkiye, 26 - 27 Eylül 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., SABRİNA 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, Türkiye, 30 Eylül - 03 Ekim 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.

1. ULUSAL ÇOCUK GENETİK SEMPOZYUMU 26-27 EYLÜL 2013 İZMİR, İzmir, Türkiye, 26 - 27 Eylül 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, Türkiye, 24 Eylül 2014 - 27 Eylül 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, Türkiye, 26 - 27 Eylül 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, Türkiye, 8 - 09 Mart 2013

XL. 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, Türkiye, 8 - 09 Mart 2013

XLI. 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, Türkiye, 8 - 09 Mart 2013

XLII. 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, Türkiye, 19 - 23 Aralık 2012

XLIII. 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, Türkiye, 19 - 23 Aralık 2012

Bilimsel Kuruluşlardaki Üyelikler / Görevler

Türk Pediatri Kurumu, Üye, 2023 - Devam Ediyor , Türkiye

Çocuk Genetik Hastalıkları Derneği, Üye, 2012 - Devam Ediyor , Türkiye

Bilimsel Hakemlikler

The journal of pediatric academy (Online), Hakemli Bilimsel Dergi, Mart 2021