

# Prof. AYFER ÜLGENALP

## Personal Information

**Email:** ayfer.ulgenalp@deu.edu.tr

**Web:** <https://avesis.deu.edu.tr/ayfer.ulgenalp>

## International Researcher IDs

ORCID: 0000-0002-9969-203X

Yoksis Researcher ID: 11446

## Education Information

Doctorate, Hacettepe University, Tıp Fakültesi, Turkey 1989 - 1993

Postgraduate, Gulhane Military Academy Of Medicine, Gülhane Military Faculty Of Medicine, Department Of Basic Medical Sciences, Turkey 1985 - 1988

Undergraduate, Hacettepe University, Fen Fakültesi, Biyoloji Bölümü, Turkey 1977 - 1982

## Dissertations

Doctorate, Duchenne kas distrofisinde polimeraz zincir reaksiyonu ile indirekt tanı, Hacettepe University, Tıp Fakültesi, 1993

Postgraduate, Herpes simpleks tip 1 erken antijenlerinin hücrede lokalizasyonu, Gulhane Military Academy Of Medicine, Askeri Tıp Fakültesi, 1988

## Academic and Administrative Experience

Dokuz Eylul University, 2018 - Continues

Dokuz Eylul University, 2015 - 2018

## Advising Theses

Ülgenalp A., Investigation of genes associated with familial hypercholesterolemia with single center experience by "next generation sequencing – NGS" method, Expertise In Medicine, D.ÖZKAY(Student), 2023

Ülgenalp A., Retrospective investigation of genetic etiology in inherited retinal dystrophies by whole exome sequencing, Expertise In Medicine, Z.KELEŞ(Student), 2022

Ülgenalp A., Retrospective investigation of the relationship between GBA1 (glucosylseramidase beta) gene variants and parkinson's disease, Expertise In Medicine, H.YÜCEL(Student), 2022

ÜLGENALP A., Candidate gene investigation of non-immune hydrops fetalis with whole exome sequencing, Expertise In Medicine, A.KEKİLLİ(Student), 2021

ÜLGENALP A., Elaboration of genotype phenotype correlation in families with dystrophinopathy, Expertise In Medicine, H.ÖZKALAYCI(Student), 2019

ÜLGENALP A., BORA E., Investigation of phenotype-genotype correlation in APP, PSEN1 and PSEN2 in early onset Alzheimer's patients, Expertise In Medicine, N.CEMRE(Student), 2017

ÜLGENALP A., The effects of genomic variations to prognose in alzheimer's patients, Expertise In Medicine, Ö.ÖZ(Student), 2016

ÜLGENALP A., Investigation of GLP-1 receptor polymorphisms effects on obesity, Postgraduate, M.MARALANI(Student), 2014

ÜLGENALP A., Childhood asthma and plasminogen activator inhibitor-1 gene polymorphism, Expertise In Medicine, R.SOYLAR(Student), 2009

ÜLGENALP A., The relation between apolipoprotein E gene polymorphism and plasma lipid levels in obese children and investigation of apolipoprotein E gene polymorphism in dislipidemias coexisting with obesity, Expertise In Medicine, E.YILMAZ(Student), 2004

## Jury Memberships

Associate Professor Exam, Associate Professor Exam, Dokuz Eylul University, February, 2024

Expertise In Medicine, Expertise In Medicine, Ege Üniversitesi, July, 2023

Associate Professor Exam, Associate Professor Exam, Dokuz Eylul University, December, 2022

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

- I. **Molecular Diagnosis of Limb-Girdle Muscular Dystrophy Using Next-Generation Sequencing Panels**  
Sarıkaya Uzan G., Yılmaz Uzman C., Çinleti T., Günay Ç., Ülgenalp A., Hız A. S., Yiş U.  
MOLECULAR SYNDROMOLOGY, vol.1, pp.1-8, 2023 (SCI-Expanded)
- II. **Genetic evaluation of 50 Turkish patients with neurofibromatosis type 1: 2 years experience of a single center**  
Kocabey M., Özkalaycı H., Çankaya T., Yılmaz Uzman C., Çağlayan A. O., Ülgenalp A., Erçal M. D.  
International Journal of Developmental Neuroscience, vol.83, no.5, pp.456-465, 2023 (SCI-Expanded)
- III. **MIRAGE syndrome in a 10-year-old girl with a novel Lys1024Glu missense variant in SAMD9**  
Cinleti T., Gülen A., Sönmez B., Gürsoy S., Boyacıoğlu Ö. K., Asilsoy S., Ülgenalp A., Bozkaya Ö., Çağlayan A. O.  
CLINICAL DYSMORPHOLOGY, no.3, pp.133-138, 2023 (SCI-Expanded)
- IV. **Clinical Heterogeneity in Patients with Long QT Syndrome and Segregation of Single Nucleotide Variants and Clinical Symptoms in 17 Affected Families**  
Bora E., Bulut A. Y., Çankaya T., Cinleti T., Genç H. Z., Özcan E. E., Özpelit E., Ülgenalp A., Çağlayan A. O.  
MOLECULAR SYNDROMOLOGY, 2023 (SCI-Expanded)
- V. **Investigation of different genomic variants in familial Mediterranean fever cases with monoallelic MEFV mutation.**  
Kocabey M., Çankaya T., Bayram M. T., Ülgenalp A., Çağlayan A. O., Giray Bozkaya Ö.  
Clinical and experimental rheumatology, 2023 (SCI-Expanded)
- VI. **Unexpected finding in kidney biopsy of a child with nephrotic proteinuria: Questions**  
Bayram M., Yıldız G., Çağlayan A. O., Ülgenalp A., Unlu S. M., Soylu A., Kavukcu S.  
PEDIATRIC NEPHROLOGY, no.1, pp.113-114, 2023 (SCI-Expanded)
- VII. **Unexpected finding in kidney biopsy of a child with nephrotic proteinuria: Answers**  
Bayram M., Yıldız G., Çağlayan A. O., Ülgenalp A., Unlu S. M., Soylu A., Kavukcu S.  
PEDIATRIC NEPHROLOGY, no.1, pp.115-117, 2023 (SCI-Expanded)
- VIII. **Spondyloepimetaphyseal dysplasia-Maroteaux type due to dominant TRPV4 mutation: expanding the phenotype with a case report**  
YILMAZ UZMAN C., ÇANKAYA T., GÜLERYÜZ UÇAR H., ÜLGENALP A., GİRAY BOZKAYA Ö.  
SKELETAL RADIOLOGY, vol.52, no.1, pp.115-118, 2023 (SCI-Expanded)
- IX. **A RARE CAUSE OF COMBINED HEPATIC AND RENAL FAILURE: NPHP19 DUE TO A NOVEL DCDC2 VARIANT IN TWO SIBLINGS**  
YILDIZ G., TORUN BAYRAM M., ÇAĞLAYAN A. O., ÜLGENALP A., SOYLU A., KAVUKÇU S.  
PEDIATRIC NEPHROLOGY, vol.37, no.11, pp.2854-2855, 2022 (SCI-Expanded)

- X. **Clinical and molecular evaluation of MEFV gene variants in the Turkish population: a study by the National Genetics Consortium**  
Dundar M., Fahrioglu U., Yildiz S. H., Bakir-Gungor B., Temel S. G., Akin H., Artan S., Cora T., Sahin F. I., Dursun A., et al.  
FUNCTIONAL & INTEGRATIVE GENOMICS, vol.22, no.3, pp.291-315, 2022 (SCI-Expanded)
- XI. **Evaluation of hereditary/familial breast cancer patients with multigene targeted next generation sequencing panel and MLPA analysis in Turkey**  
Bora E., Caglayan A. O., Koc A., Cankaya T., Ozkalayci H., Kocabey M., Kemer D., Aksoy S. Ö., Alicikus Z. A., Başara Akın I., et al.  
Cancer Genetics, vol.262-263, pp.118-133, 2022 (SCI-Expanded)
- XII. **TardbpGene with a Mutation with Spastic Speech Disorder**  
MERMİ DİBEK D., ÖZ D., KOÇ A., ÜLGENALP A., YENER G.  
ANNALS OF NEUROLOGY, vol.90, 2021 (SCI-Expanded)
- XIII. **Serum motilin levels and motilin gene polymorphisms in children with functional constipation**  
Ulusoy E., Arslan N., Küme T., Ülgenalp A., Çıralı C., Giray Bozkaya Ö., Ercal D.  
MINERVA PEDIATRICS, vol.73, no.5, pp.420-425, 2021 (SCI-Expanded)
- XIV. **PCR-Free Methodology for Detection of Single-Nucleotide Polymorphism with a Cationic Polythiophene Reporter**  
Yucel M., Koc A., ÜLGENALP A., Akkoc G. D., Ceyhan M., Yildiz U. H.  
ACS SENSORS, vol.6, no.3, pp.950-957, 2021 (SCI-Expanded)
- XV. **Relationship between plasminogen activator inhibitor-1 gene alterations and fibrosis in peritoneal dialysis patients**  
Cura D. O., Yildiz S., Ataman E., Ersan S., Tanrisev M., ÜLGENALP A., Camsari T., Ercal D.  
THERAPEUTIC APHERESIS AND DIALYSIS, vol.25, no.1, pp.97-102, 2021 (SCI-Expanded)
- XVI. **Identification of PCDH19 gene mutations/deletions in patients with early onset epilepsy**  
Gursoy S., Ataman E., Baysal B. T., Ozyilmaz B., Gencpinar P., HIZ A. S., YİŞ U., Unalp A., Dundar N. O., ÜLGENALP A., et al.  
ANNALS OF INDIAN ACADEMY OF NEUROLOGY, vol.23, no.2, pp.206-210, 2020 (SCI-Expanded)
- XVII. **Investigation of the most common clinical and imaging findings and the role of tubulin genes in the etiology of malformations of cortical development**  
Aksel Kilicarslan O., Ataman E., Gursoy S., Gurbuz G., Unalp A., Gencpinar P., Olgac Dundar N., Edizer S., ÜLGENALP A., GİRAY BOZKAYA Ö.  
TURKISH JOURNAL OF MEDICAL SCIENCES, vol.50, no.6, pp.1573-1579, 2020 (SCI-Expanded)
- XVIII. **A toddler with a novel LEPR mutation**  
Armagan C., Yilmaz C., Koc A., Abacı A., Ülgenalp A., Böber E., Ercal D., Demir K.  
HORMONES-INTERNATIONAL JOURNAL OF ENDOCRINOLOGY AND METABOLISM, vol.18, no.2, pp.237-240, 2019 (SCI-Expanded)
- XIX. **Phenotypic spectrum of CHARGE syndrome based on clinical characteristics**  
Kilicarslan O. A., Ataman E., Gursoy S., Hazan F., Randa C., ÇANKAYA T., Ercal D., ÜLGENALP A., GİRAY BOZKAYA Ö.  
TURKISH JOURNAL OF MEDICAL SCIENCES, vol.48, no.5, pp.911-915, 2018 (SCI-Expanded)
- XX. **Prevalence of Mediterranean Fever Gene Mutations in Turkish Cypriot Population**  
GALİP ÇELİK N., DALKAN C., Terali A., Cobanoğlu N., ÜLGENALP A., BAHÇECİLER N., KAVUKÇU S.  
ARCHIVES OF RHEUMATOLOGY, vol.32, no.1, pp.10-14, 2017 (SCI-Expanded)
- XXI. **Identification of a novel frameshift heterozygous deletion in exon 8 of the PAX6 gene in a pedigree with aniridia**  
Giray Bozkaya Ö., Ataman E., Kilicarslan O. A., Çankaya T., Ülgenalp A.  
MOLECULAR MEDICINE REPORTS, vol.14, no.3, pp.2150-2154, 2016 (SCI-Expanded)
- XXII. **Horseshoe kidney with growth retardation: Don't forget Turner syndrome**  
Arslansoyu-Camlar S., SOYLU A., ABACI A., Turkmen M. A., ÜLGENALP A., KAVUKÇU S.  
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, vol.58, no.2, pp.227-229, 2016 (SCI-Expanded)
- XXIII. **Frequency of GST Polymorphisms in Lung Cancer and Healthy Individuals from Turkey**

- TERTEMİZ K. C., Ataman E., KAYTANKAŞ E., Maralani M., Ece F., ÇİLLİ A., YILMAZEL UÇAR E., MUTLU P., Senyigit A., BÜLBÜL Y., et al.  
JOURNAL OF THORACIC ONCOLOGY, vol.10, no.9, 2015 (SCI-Expanded)
- XXIV. **Risk factors for subclinical inflammation in children with Familial Mediterranean fever**  
TORUN BAYRAM M., ÇANKAYA T., BORA E., KAVUKÇU S., ÜLGENALP A., SOYLU A., Turkmen M.  
RHEUMATOLOGY INTERNATIONAL, vol.35, no.8, pp.1393-1398, 2015 (SCI-Expanded)
- XXV. **Glutathione S-Transferase Gene Polymorphisms in Children with Down Syndrome and Their Mothers**  
Baysal B., BORA E., ÇANKAYA T., Ercal D., ÜLGENALP A., Canbek S., GİRAY BOZKAYA Ö.  
INTERNATIONAL JOURNAL OF HUMAN GENETICS, vol.15, no.1, pp.33-39, 2015 (SCI-Expanded)
- XXVI. **Clinical Significance of R202Q Alteration of MEFV Gene in Children With Familial Mediterranean Fever**  
ÇANKAYA T., BORA E., TORUN BAYRAM M., ÜLGENALP A., KAVUKÇU S., Turkmen M. A., SOYLU A.  
ARCHIVES OF RHEUMATOLOGY, vol.30, no.1, pp.51-56, 2015 (SCI-Expanded)
- XXVII. **Alpha-2-adrenergic receptor gene polymorphism in Turkish population with irritable bowel syndrome**  
Ugur Kantar F., Simsek I., Ercal D., ÜLGENALP A., BORA E.  
TURKISH JOURNAL OF GASTROENTEROLOGY, vol.24, no.6, pp.483-488, 2013 (SCI-Expanded)
- XXVIII. **Myalgia as a symptom of familial Mediterranean fever in children**  
KAVUKÇU S., Turkmen M. A., SOYLU A., TORUN BAYRAM M., ÜLGENALP A.  
RHEUMATOLOGY INTERNATIONAL, vol.32, no.11, pp.3705-3706, 2012 (SCI-Expanded)
- XXIX. **ADAM33 Gene Polymorphisms Are Not Associated with Asthma in Turkish Children**  
BORA E., Arikan-Ayyildiz Z., Firinci F., ÇANKAYA T., GİRAY BOZKAYA Ö., UZUNER N., ÜLGENALP A.  
PEDIATRIC ALLERGY IMMUNOLOGY AND PULMONOLOGY, vol.25, no.2, pp.97-100, 2012 (SCI-Expanded)
- XXX. **Lymphoid tissue histology in a patient with ICF syndrome.**  
Makay B., Anal O., Köse G., Bozkaya O., Ozer E., Bora E., Ulgenalp A., Erçal D.  
Journal of investigational allergology & clinical immunology, vol.22, no.3, pp.220-1, 2012 (SCI-Expanded)
- XXXI. **Lack of Association of Childhood Partial Epilepsy with Brain Derived Neurotrophic Factor Gene**  
Unalp A., BORA E., ÇANKAYA T., GİRAY BOZKAYA Ö., Ercal D., Ozturk A., ÜLGENALP A.  
SCIENTIFIC WORLD JOURNAL, 2012 (SCI-Expanded)
- XXXII. **TLR Polymorphisms in FMF: Association of TLR-2 (Arg753Gln) and TLR-4 (Asp299Gly, Thre399Ile) Polymorphisms and Myeloid Cell TLR-2 and TLR-4 Expression with the Development of Secondary Amyloidosis in FMF**  
Soylu A., Ateş H., Cingöz S., Turkmen M., Demir B. K., Tunca M., Sakizli M., Cirit M., Ersoy R., Ülgenalp A., et al.  
INFLAMMATION, vol.34, no.5, pp.379-387, 2011 (SCI-Expanded)
- XXXIII. **Three Novel Mutations in Turkish Children with Cystic Fibrosis: Case Report**  
ÜLGENALP A., UZUNER N., Olmez D., Babayigit A., BORA E., GİRAY BOZKAYA Ö., Ferec C., KARAMAN Ö., Ercal D.  
TURKIYE KLINIKLERI TIP BILIMLERI DERGISI, vol.29, no.6, pp.1754-1758, 2009 (SCI-Expanded)
- XXXIV. **Protracted febrile myalgia syndrome in a patient with familial Mediterranean fever homozygous for the E148Q mutation**  
SOYLU A., Kasap B., Turkmen M., ÜLGENALP A., UZUNER N., KAVUKÇU S.  
SEMINARS IN ARTHRITIS AND RHEUMATISM, vol.38, no.2, pp.161-162, 2008 (SCI-Expanded)
- XXXV. **Role of Apolipoprotein E in Febrile Convulsion**  
GİRAY BOZKAYA Ö., ÜLGENALP A., BORA E., Uran N., Yilmaz E., Unalp A., Ercal D.  
PEDIATRIC NEUROLOGY, vol.39, no.4, pp.241-244, 2008 (SCI-Expanded)
- XXXVI. **Long-standing fever and Angelman syndrome: Report of two cases**  
YIŞ U., Giray Ö., Kurul S. H., BORA E., ÜLGENALP A., Ercal D., Dirik E.  
JOURNAL OF PAEDIATRICS AND CHILD HEALTH, vol.44, no.5, pp.308-310, 2008 (SCI-Expanded)
- XXXVII. **An unusual case of monosomy 18p: minor malformations with speech delay**  
Bora E., Giray Ö., Ulgenalp A., ÖZKAN H., Ercal D.  
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, vol.47, no.2, pp.199-201, 2005 (SCI-Expanded)
- XXXVIII. **Deletion analysis and clinical correlations in patients with Xp21 linked muscular dystrophy**

Ulgenalp A., Giray Ö., Bora E., Hizli T., Kurul S., Sagin-Saylam G., Karasoy H., Uran N., Dizdarer G., Tutuncuoglu S., et al.

TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, vol.46, no.4, pp.333-338, 2004 (SCI-Expanded)

**XXXIX. Congenital cardiac defects with 22q11 deletion**

Giray Z., Ulgenalp A., Bora E., Saylam G., Unal N., Mese T., Hudaoglu S., Ercal D.

TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, vol.45, no.3, pp.217-220, 2003 (SCI-Expanded)

**XL. Achondroplasia in Turkey is defined by recurrent G380R mutation of the FGFR3 gene**

PEHLİVAN S., Ozkinay F., Okutman O., Cogulu O., Ozcan A., Cankaya T., Ulgenalp A.

TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, vol.45, no.2, pp.99-101, 2003 (SCI-Expanded)

**XLI. Analyses of polymorphism for UGT1\*1 exon 1 promoter in neonates with pathologic and prolonged jaundice**

Ulgenalp A., Duman N., Schaefer F., Whetsell L., Bora E., Gulcan H., Kumral A., Oren H., Giray Ö., Ercal D., et al.

BIOLOGY OF THE NEONATE, vol.83, no.4, pp.258-262, 2003 (SCI-Expanded)

## Articles Published in Other Journals

**I. Chromosomal Evaluation Results for Transgender Individuals and Questioning the Necessity of Karyotyping**

ÇANKAYA T., Cura D. O., Ozkalayci H., ÜLGENALP A.

ERCIYES MEDICAL JOURNAL, vol.43, no.2, pp.166-169, 2021 (ESCI)

**II. Effects of APOE, ACE, PICALM, and CYP2D6 Gene Variants on Alzheimer's Disease**

Oz O., YENER G., BORA E., ÇANKAYA T., ATAMAN E., Ercal D., ÜLGENALP A.

CURRENT PSYCHIATRY RESEARCH AND REVIEWS, vol.17, no.2, pp.127-136, 2021 (ESCI)

**III. Cinsiyet Disforisinde Genetik Faktörlerin Rolü**

ONUR CURA D., ÇANKAYA T., ÜLGENALP A.

Hitit Medical Journal, vol.2, no.2, pp.49-55, 2020 (Peer-Reviewed Journal)

**IV. The effects of epigenetic regulation on phenotypic expressivity in Turkish patients with familial Mediterranean fever**

DOĞAN E., Gursoy S., Bozkaya G., Camlar S. A., Kilicarslan O. A., SOYLU A., ÜLGENALP A., KAVUKÇU S., GİRAY BOZKAYA Ö.

INDIAN JOURNAL OF RHEUMATOLOGY, vol.14, no.4, pp.297-303, 2019 (ESCI)

**V. Identification of PSEN1 and PSEN2 Gene Variants and Clinical Findings with the Literature**

Nadide C. R., BORA E., ATAMAN E., ÖZ Ö., YENER G., ÜLGENALP A.

International Journal of Neurodegenerative Disorders, vol.2, no.1, 2019 (Peer-Reviewed Journal)

**VI. Initial Next-Generation Sequencing (NGS) Results of Alport Syndrome**

Koc A., Bora E., Çinletli T., Yıldız G., Torun Bayram M., Giray Bozkaya Ö., Ülgenalp A.

JOURNAL OF BASIC AND CLINICAL HEALTH SCIENCES, vol.3, no.3, pp.165-169, 2019 (ESCI)

**VII. 46,XX erkek sendromlu bir olgu**

ONUR CURA D., ÇANKAYA T., ÖZ Ö., BORA E., ÜLGENALP A., ERÇAL M. D.

Pediatric Uzmanlık Akademisi Dergisi, vol.1, no.4, pp.1-4, 2019 (Peer-Reviewed Journal)

**VIII. Spinal Muscular Atrophy Results and Comparison of Commonly Used Methods**

Koc A., Bora E., Yiş U., Giray Bozkaya Ö., Ülgenalp A.

GAZI MEDICAL JOURNAL, vol.30, no.4, pp.381-383, 2019 (ESCI)

**IX. Family functioning and child behavioral problems with Duchenne/Becker muscular dystrophy: A cross-sectional study**

TURAN S., ÜLGENALP A., MEMİŞ H., YİŞ U., AKAY A.

Journal of Surgery and Medicine, vol.3, no.7, pp.515-519, 2019 (Peer-Reviewed Journal)

**X. Novel Thyroid Stimulating Hormone Receptor (TSHR) Gene Mutation in a Patient With Congenital Hypothyroidism**

ONUR CURA D., ÜLGENALP A.

Gazi Medical Journal, vol.30, no.1, pp.20, 2019 (Scopus)

- XI. **A 12-Year-Old Girl with Bilateral Coats Disease and ABCA4 Gene Mutation**  
SAATCI A. O., AYHAN Z., YAMAN A., BORA E., ÜLGENALP A., KAVUKÇU S.  
CASE REPORTS IN OPHTHALMOLOGY, vol.9, no.2, pp.375-380, 2018 (ESCI)
- XII. **Prenatal Dönemde Saptanan Tanatoforik Displazi Olgusu**  
MEMİŞ H., ATAMAN E., CELİLOĞLU M., ÖZER E., ÜLGENALP A., ERÇAL M. D., BORA E.  
DEÜ Tıp Fakültesi Dergisi, vol.31, no.3, pp.179-184, 2017 (Peer-Reviewed Journal)
- XIII. **Anormal Sperm Motilitesine Bağlı Erkek İnfertilitesinde Mitokondriyal A3243G Mutasyonunun Rolü**  
BORA E., GİRAY BOZKAYA Ö., ATAMAN E., ÇANKAYA T., KEFİ A., ÜLGENALP A., ÖZKINAY F. F.  
DEÜ Tıp Fakültesi Dergisi, vol.29, no.3, pp.89-94, 2015 (Peer-Reviewed Journal)
- XIV. **Nöromusküler Hastalık Genleri ve Moleküler Tanı Yaklaşımı: Duchenne Musküler Distrof**  
ÖZ Ö., ÜLGENALP A.  
TURKIYE KLINIKLERİ PEDIATRI, vol.9, no.4, pp.103-109, 2013 (Scopus)
- XV. **Obez ve dislipidemik Türk çocuklarında apolipoprotein E gen polimorfizmi ve plazma lipid seviyelerinin karşılaştırılması**  
YILMAZ E., BORA E., ÇANKAYA T., ÜLGENALP A., GİRAY BOZKAYA Ö., ÇOKER M., ERÇAL M. D.  
DEÜ Tıp Dergisi, vol.26, no.1, pp.27-35, 2012 (Peer-Reviewed Journal)
- XVI. **A RARE CAUSE OF MALE PSEUDOHERMAPHRODITISM: 46, XY GONADAL DYSGENESIS (SWYER SYNDROME)**  
ABACI A., Unuvar T., BÖBER E., Giray Ö., BORA E., ÜLGENALP A., ÖZER E., Erçal D., Buyukgebiz A.  
MARMARA MEDICAL JOURNAL, vol.23, no.2, pp.302-307, 2010 (ESCI)
- XVII. **Down Sendromlu Çocuklarda Atlanto-Aksiyel Eklem İnstabilitesi ve Sendroma Özgü Diğer Klinik Bulgularla İlişkisi**  
Öğün N., Giray Bozkaya Ö., Bora E., Ülgenalp A., Erçal M. D.  
TURKIYE KLINIKLERİ PEDIATRI, vol.17, no.4, pp.250-256, 2008 (Peer-Reviewed Journal)
- XVIII. **Watson Sendromu**  
Giray Bozkaya Ö., Bora E., Ülgenalp A., Paytoncu Ş., Ünal N., Erçal M. D.  
DEÜ TIP FAKÜLTESİ DERGİSİ, vol.21, no.1, pp.55-58, 2007 (Peer-Reviewed Journal)
- XIX. **Hipokalsemik Konvülsiyon Nedeniyle Basvuran Adolesan Bir Olguda 22q11 Delesyonu**  
Giray Bozkaya Ö., Unal E., Bora E., Ülgenalp A., Böber E., Büyükgebiz C. A., Erçal M. D.  
Türkiye Klinikleri Sağlık Bilimleri Dergisi, vol.16, pp.54-57, 2007 (Peer-Reviewed Journal)
- XX. **Kistik fibrozisli olgularda gastrointestinal tutulum ve nutrisyonel durumun değerlendirilmesi Dokuz Eylül Üniversitesi Çocuk Gastroenteroloji, Beslenme ve Metabolizma Ünitesi deneyimi**  
BEKEM Ö., ÖZTÜRK Y., Çetinkaya H., BABAYİĞİT HOCAOĞLU A., ERGE D., ÜLGENALP A., HIZLI Ş., ARSLAN N., UZUNER N., KARAMAN Ö., et al.  
TURKIYE KLINIKLERİ PEDIATRI, 2005 (Peer-Reviewed Journal)
- XXI. **Adams-Oliver syndrome: A case report Adams-Oliver sendromu: Bir vaka takdimi**  
GİRAY BOZKAYA Ö., DUMAN N., Akbaş Y., BORA E., ÜLGENALP A., Erçal D., ÖZKAN H.  
Cocuk Sagligi ve Hastaliklari Dergisi, vol.47, no.2, pp.123-127, 2004 (Scopus)
- XXII. **Adams-Oliver sendromu:**  
Giray Bozkaya Ö., Duman N., Bora E., Ülgenalp A., Erçal M. D., Özkan H.  
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, vol.47, pp.123-127, 2004 (Peer-Reviewed Journal)
- XXIII. **ANGELMAN SENDROMUNA BAKIŞ ; NON - MENDELİAN KALITIMA ÖRNEK**  
Bora E., Ülgenalp A., Giray Bozkaya Ö.  
Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi, no.17, pp.157-162, 2003 (Peer-Reviewed Journal)
- XXIV. **Electroretinographic findings in Duchenne/Becker muscular dystrophy and correlation with genotype.**  
Ulgenalp A., Oner F. H., Söylev M. F., Bora E., Afrashi F., Köse S., Erçal D.  
Ophthalmic genetics, vol.23, no.3, pp.157-65, 2002 (Scopus)
- XXV. **Early diagnosis of Duchenne muscular dystrophy with high level of transaminases.**  
Kurul S., Ülgenalp A., Dirik E., Erçal D.

Indian pediatrics, vol.39, no.2, pp.210-1, 2002 (Scopus)

**XXVI. Türk Kistik Fibrozisli Hastalarda 14 yaygın Mutasyonun Taranması**

Bora E., Ülgenalp A., Uzuner N., Giray Bozkaya Ö., Erçal M. D.

İzmir Göğüs Hastanesi Dergisi, vol.14, no.2, pp.1-4, 2000 (Peer-Reviewed Journal)

**XXVII. Analysis of delta F508 mutation in cystic fibrosis pathology specimens.**

Ozgüç M., Tekin A., Erdem H., Yılmaz E., Ayter S., Coşkun T., Can A., Göğüş S., Çağlar M., Kale G.

Pediatric pathology, vol.14, no.3, pp.491-6, 1994 (Peer-Reviewed Journal)

## Books & Book Chapters

**I. Yeni Nesil Dizileme Verilerinin Yorumlanması**

Kocabey M., Ülgenalp A., Çağlayan A. O.

in: Yeni Nesil Dizileme ve Klinikteki Uygulamaları, Prof. Dr. Ahmet Okay Çağlayan, Dr. Zafer Yüksel, Editor, Güneş Tıp Kitabevi, Ankara, pp.263-277, 2024

**II. Mutasyon Oluşum Mekanizmaları**

Ülgenalp A., Koç A.

in: İnsan Mollrükler Biyolojisi, Prof.Dr.Asuman Sunguroğlu, Pro.Dr.Hayat Erdem, Prof.Dr.Belgin Ataç, Doç.Dr.O.Sena Aydos, Editor, Hipokrat Yayıncılık, Ankara, pp.1-458, 2023

**III. Multipleks Ligasyon Bağımlı Prob Amplifikasyonu (MLPA)**

Ülgenalp A., Ataman E.

in: Tıbbi Genetik Laboratuvar ve Klinik, Prof.Dr.Özgür Coğulu, Editor, Ankara Nobel Tıp Kitabevleri, Ankara, pp.1-440, 2017

**IV. Bölüm 17 ve Bölüm 24**

ÜLGENALP A., BORA E., ÇANKAYA T., ATAMAN E.

in: Tıbbi Genetik ve Klinik Uygulamaları, Munis Dünder, Editor, MGRUP MATBAACILIK KAYSERİ, pp.17-24, 2016

## Refereed Congress / Symposium Publications in Proceedings

**I. MUTYH Geninde Saptanan Varyantların Spektrumu ve Fenotipik Yansımaları**

Yıldırım R. N., Bora E., Ülgenalp A., Çağlayan A. O.

2. Ulusal HematoOnkoGenetik Kongresi, İskele, Cyprus (Kktc), 4 - 07 May 2023, pp.23

**II. Meme Kanseri Gelişiminde Etkili Olabilecek Bir Aday Genin Yeni Nesil Dizileme Yöntemiyle Tespiti**

Özkan E., Yaralı Y. A., Ülgenalp A., Çağlayan A. O.

2. Ulusal HematoOnkoGenetik Kongresi, İskele, Cyprus (Kktc), 4 - 07 May 2023, pp.24

**III. Likit Biyopsi Uygulanmış Küçük Hücreli Dişi Akciğer Karsinomu Tanılı Olgularda Test Edilen EGFR Mutasyonlarının Retrospektif Olarak Değerlendirilmesi: Tek Merkez Deneyimi**

Aktan M. B., Ülgenalp A., Çağlayan A. O.

2. Ulusal HematoOnkoGenetik Kongresi, İskele, Cyprus (Kktc), 4 - 07 May 2023, pp.30

**IV. In Silico Evaluation of Variants of Unknown Significance of the CHEK2 Gene**

Küçümen Y., Koşaca M., Gülen A., Yılmazbilek İ., Ülgenalp A., Karaca Erek E., Çağlayan A. O.

"2. Uluslararası Katılımlı Ulusal HematoOnkoGenetik Kongresi", İskele, Cyprus (Kktc), 4 - 07 May 2023, pp.29

**V. Entelektüel Yetersizlik Ön Tanılı Hastaların Yeni Nesil Dizileme Yöntemi İle Araştırılması**

Küçümen Y., Çankaya T., Ülgenalp A., Çağlayan A. O.

"15. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi", Muğla, Turkey, 13 November 2022, pp.65

**VI. Pah Geni Varyantlarının Retrospektif Olarak Değerlendirilmesi: Tek Merkez Deneyimi**

Aktan M. B., Bora E., Ülgenalp A., Çağlayan A. O.

15. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Muğla, Turkey, 09 November 2022, pp.76

**VII. Renal Tubuler Hastalıkların Yeni Nesil Dizileme Analizi Yöntemi İle Araştırılması**

Yaralı Y. A., Giray Bozkaya Ö., Ülgenalp A., Çağlayan A. O.

15. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Muğla, Turkey, 09 November 2022, pp.78
- VIII. **Primer İmmun Yetmezlik Ön Tanılı Olguların Genetik Altyapısının Yeni Nesil Dizileme Analizi ile Araştırılması**  
Yıldırım R. N., Çankaya T., Giray Bozkaya Ö., Ülgenalp A., Çağlayan A. O.  
15. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Muğla, Turkey, 09 November 2022, pp.170
- IX. **Demans ön tanılı hastaların yeni nesil dizileme panel yöntemi ile araştırılması**  
Özkan E., Bora E., Ülgenalp A., Çağlayan A. O.  
15. ulusal tıbbi genetik kongresi, Muğla, Turkey, 9 - 13 November 2022, pp.35
- X. Çoban F. Y., Aygündüz Yapıcı N., Yücel H., Çakmur R., Ülgenalp A.  
58. ULUSAL NÖROLOJİ KONGRESİ, Antalya, Turkey, 19 - 24 November 2022, pp.989-990
- XI. **A RARE CAUSE OF COMBINED HEPATIC AND RENAL FAILURE: NPHP19 DUE TO A NOVEL DCDC2 VARIANT IN TWO SIBLINGS**  
YILDIZ G., TORUN BAYRAM M., ÇAĞLAYAN A. O., ÜLGENALP A., SOYLU A., KAVUKÇU S.  
54th ESPN Annual Meeting, Ljubljana, Slovenia, Slovenia, 22 - 25 June 2022, vol.37, pp.2854-2855
- XII. **Tip 3 Spinal Muskuler Atrofi (SMA) 'li Olguda Genotip - Fenotip İlişkisi**  
Üstebay D. Ü., Aykol D., Gök A., Yılmaz Uzman C., Ülgenalp A., Hız A. S., Yiş U.  
23. ulusal çocuk nöroloji kongresi, İzmir, Turkey, 27 - 31 October 2021, pp.118
- XIII. **Tardbp Gene with a Mutation with Spastic Speech Disorder**  
Mermi Dibek D., ÖZ D., KOÇ A., ÜLGENALP A., YENER G.  
146th Annual Meeting American Neurological Association, United States Of America, 17 - 19 October 2021, pp.77
- XIV. **Limb-Girdle Müsküler Distrofi Tanısında Genetik Panel**  
Sarıkaya Uzan G., Yılmaz Uzman C., Çinletti T., Ülgenalp A., Hız A. S., Yiş U.  
5. NÖROMÜSKÜLER HASTALIKLAR KONGRESİ, Samsun, Turkey, 24 - 26 September 2021, pp.11-12
- XV. **Pathogenic variations of MUTYH gene in hereditary cancer cases**  
Bora E., Koç A., Kekilli A., Yavuzşen T., Çağlayan A. O., Ülgenalp A.  
V. International Participated Erciyes Medical Genetics Days Congress, Nevşehir, Turkey, 20 - 22 February 2020
- XVI. **Genetic analyses in understanding of renal tubulopathies**  
BORA E., KEMER D., KOÇ A., Bayram M., ÇAĞLAYAN A. O., ÜLGENALP A., GİRAY BOZKAYA Ö.  
V. International Participated Erciyes Medical Genetics Days Congress, Turkey, 20 - 22 February 2020
- XVII. **IQSEC2 spektrum bozukluğu: Dirençli epileptik nöbet ile seyreden iki olgu**  
Edem P., Soydemir D., Sarıkaya Uzan G., Günay Ç., Yılmaz Uzman C., Ülgenalp A., Erçal M. D., Yiş U., Hız A. S.  
22. Ulusal Çocuk Nöroloji Kongresi, İzmir, Turkey, 28 October - 01 November 2020, pp.111
- XVIII. **Nadir Bir Erken İnfantil Epileptik Ensefalopati Nedeni; {Gnao1} Gen Mutasyonu**  
Aykol D., Edem P., Soydemir D., Sarıkaya Uzan G., Günay Ç., Yılmaz Uzman C., Ülgenalp A., Erçal M. D., Hız A. S., Yiş U.  
22. Ulusal Çocuk Nöroloji Kongresi, İzmir, Turkey, 28 October - 01 November 2020, pp.107
- XIX. **MODY genetics: novel variants and genotype-phenotype correlation**  
Çankaya T., Bozkurt S., Ataseven Kulalı M., Koç A., Böber E., Abacı A., Demir T., Çağlayan A. O., Ülgenalp A., Erçal M. D.  
5. Erciyes Uluslararası Katılımlı Genetik Günleri Kongresi, Nevşehir, Turkey, 20 - 22 February 2020, vol.31, no.3, pp.79
- XX. **MODY genetics:Novel variants and genotype-phenotype correlation**  
ÇANKAYA T., bozkurt S., ATASEVEN KULALI M., KOÇ A., BÖBER E., ABACI A., DEMİR T., ÇAĞLAYAN A. O., ÜLGENALP A., ERÇAL M. D.  
V. Uluslararası Katılımlı Erciyes Tıp Genetik Günleri Kongresi, 20 - 22 February 2020
- XXI. **Nörofibromatoziste optik gliom: novel mutasyon ve literatürün gözden geçirilmesi**  
ÇİNLETİ T., KOÇ A., YILMAZ C., ÜLGENALP A., ERÇAL M. D.  
1. Bursa Uluslararası Katılımlı Genetik Günleri Dermatogenetik Sempozyumu, 9 - 11 January 2020
- XXII. **Distrofinopatili Ailelerde Genotip ve Fenotip İlişkisinin Aydınlatılması**  
Özkalaycı H., Bora E., Koç A., Turan S., Randa N. C., Yiş U., Giray Bozkaya Ö., Akay A., Ülgenalp A.  
3. Nöromusküler Hastalıklar Kongresi, İzmir, Turkey, 1 - 03 November 2019, pp.13
- XXIII. **NÖROFİBROMATOSİS OLGULARININ KLİNİK, GENETİK ÖZELLİKLERİVE 2 YENİ VARYANTIN**



## TANIMLANMASI

YILMAZ C., KOÇ A., YİŞ U., HIZ A. S., GİRAY BOZKAYA Ö., ÜLGENALP A., ERÇAL M. D.

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

### XXIV. RETİNİTİS PİGMENTOSALI OLGULARIMIZIN GENETİK SPEKTRUMU

ATASEVEN KULALI M., özkalaycı h., KOÇ A., GİRAY BOZKAYA Ö., ÖZTÜRK A. T., ÜLGENALP A., ERÇAL M. D.

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

### XXV. Alport Sendromlu Olgularımızın Genetik Sonuçları

ERÇAL M. D., BORA E., ÜLGENALP A., GİRAY BOZKAYA Ö., YILMAZ C., ÇİNLETİ T., KOÇ A., TORUN BAYRAM M., yıldız g.

4. çocuk ulusal çocuk genetik kongresi, 25 - 27 September 2019

### XXVI. PRENATAL İZLEMDE GENETİĞİN TANI KOYDUĞU EN NET ÖRNEKLERDEN BİRİ...TUBEROSKLEROZ

Özkay D., Ülgenalp A., Koç A., Çağlıyan E., Güteryüz Uçar H., Çankaya T.

4. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, Ankara, Turkey, 25 - 27 September 2019, pp.1

### XXVII. Phenotypic Variability of Pyridoxine-Dependent Epilepsy

USLUER E., ÜLGENALP A., ERÇAL M. D.

13.BALKAN CONGRESS OF HUMAN GENETICS, 17 - 20 April 2019

### XXVIII. Akrafa Olmayan İki Ailede Aynı Novel TGFBI Mutasyonu Olan Lattice Korneal Distrofi

Ataman E., Kocabey M., Bora E., Özbek Z., Durak İ., Ülgenalp A.

XIII Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Antalya, Turkey, 7 - 11 November 2018, pp.74

### XXIX. Mutation Frequency of APP, PSEN1 and PSEN2 Genes in Turkish Early Onset Alzheimer Patients

RANDA N. C., BORA E., ATAMAN E., ÖZ Ö., ÜLGENALP A.

13. ULUSLARARASI KATILIMLI ULUSAL TIBBİ GENETİK KONGRESİ, Turkey, 7 - 11 November 2018, vol.30

### XXX. A novel pathogenic frameshift variant of EFTDH in a patient with myopathy

TEKE KISA P., Öztürk Hişmi b., KOÇ A., ÜLGENALP A., ERÇAL M. D., ARSLAN N.

15th Middle East Metabolic Group Meeting, Beyrut, Lebanon, 29 November - 02 December 2018

### XXXI. "Novel" Tiroid Stimüle Edici Hormon Reseptörü (TSHR) Mutasyonu Saptanan Konjenital Hipotiroidi Olgusu

ONUR CURA D., ÜLGENALP A.

13. Uluslararası Katılımlı Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Turkey, 7 - 11 November 2018

### XXXII. ERKEN BAŞLANGIÇLI ALZHEİMER TANILI TÜRK HASTALARDA APP, PSEN1 VE PSEN2 MUTASYON SIKLIĞI VE HASTALARIN KARŞILAŞTIRILMASI

RANDA N. C., BORA E., ATAMAN E., ÖZ Ö., YENER G., ÜLGENALP A.

Uluslararası Katılımlı 13. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Antalya, Turkey, 7 - 11 November 2018, vol.30, pp.41

### XXXIII. PCDH19 mutasyonuna bağlı kızlarda görülen epilepsiyle birlikte mental retardasyon (EFMR) sendromu: Bir olgu sunumu

GÜRSOY S., GÜRBÜZ G., EDİZER S., BAYSAL B. T., ÜLGENALP A., ERÇAL M. D., YILMAZ Ü., ÜNALP A.

20. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi, KKTC, Turkey, 2 - 06 May 2018, pp.115

### XXXIV. KIF11 Geninde Novel Mutasyon Taşıyan MCLMR Sendromlu Bir Olgu

RANDA N. C., ATAMAN E., GÜRSOY S., GİRAY BOZKAYA Ö., ÜLGENALP A.

3.ULUSAL ÇOCUK GENETİK SEMPOZYUMU, Turkey, 11 - 14 October 2017

### XXXV. KIF11 GENİNDE NOVEL MUTASYON TAŞIYAN MCLMR SENDROMLU OLGU

RANDA N. C., ATAMAN E., GÜRSOY S., GİRAY BOZKAYA Ö., ÜLGENALP A.

3. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Antalya, Turkey, 11 October 2017, pp.38

### XXXVI. Screening of Fabry disease in children with familial Mediterranean fever.

ARSLANSOYU ÇAMLAR S., ÖZTÜRK Y., SOYLU A., öztürk c., ÜLGENALP A., KAVUKÇU S.

9th International Congress of Familial Mediterranean Fever and Systemic Autoinflammatory Diseases (ISSAID), 4 - 07 May 2017

### XXXVII. ALZHEİMER HASTALARINDA GENOMİK DEĞİŞİMLERİN PROGNOZA ETKİLERİNİN ARAŞTIRILMASI

ÖZ Ö., BORA E., YENER G., ATAMAN E., ÇANKAYA T., ERÇAL M. D., ÜLGENALP A.

52.Ulusal Nöroloji Kongresi, Antalya, Turkey, 25 November - 01 December 2016

### XXXVIII. Array CGH'de 2q33.1-q33.3 Bölgesinde Mikrodelesyon Saptanan Olgu

MEMİŞ H., BORA E., GÜRSOY S., KIRBIYIK Ö., ÖZYILMAZ B., ÇANKAYA T., ATAMAN E., GİRAY BOZKAYA Ö., ÜLGENALP A., ERÇAL M. D.

3. Nörometabolik Dismorfoloji Sempozyumu, İstanbul, Turkey, 10 March 2016, pp.49

**XXXIX. Frequency of GST Polymorphisms in Lung Cancer and Healthy**

TERTEMİZ K. C., ATAMAN E., KAYTANTAŞ E., MARALANI M., ECE F., ÇİLLİ A., UÇAR E., MUTLU P., ŞENYİĞİT A., BÜLBÜL Y., et al.

IASLC 16th World Conference on Lung Cancer, DENVER, United States Of America, 6 - 09 September 2015

**XL. Prenatal dönemde saptanan tanatoforik displazi olgusu**

ATAMAN E., MEMİŞ H., CELİLOĞLU M., ÖZER E., BORA E., ÜLGENALP A., ERÇAL M. D.

Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Samsun, Turkey, 22 - 24 October 2015, pp.67

**XLI. FREQUENCY OF GST POLYMORPHISM IN LUNG CANCER AND HEALTHY INDIVIDUALS FROM TURKEY.**

TERTEMİZ K. C., ATAMAN E., KAYTANKAŞ E., Maralani M., ECE F., ÇİLLİ A., YILMAZEL UÇAR E., MUTLU P., ŞENYİĞİT A., BÜLBÜL Y., et al.

16. World Conference on Lung Cancer, DENVER, United States Of America, 6 - 09 September 2015, vol.10, pp.728

**XLII. Frequency of GST Polymorphisms in Lung Cancer and Healthy Individuals from Turkey**

TERTEMİZ K. C., ATAMAN E., KAYTANKAŞ E., MARALANI M., ECE F., ÇİLLİ A., YILMAZEL UÇAR E., MUTLU P., ŞENYİĞİT A., BÜLBÜL Y., et al.

16th World Conference on Lung Cancer in Denver, 6 - 09 September 2015

**XLIII. Frequency of GST Polymorphisms in Lung Cancer and Healthy**

TERTEMİZ K. C., ATAMAN E., kaytankaş e., maralani m., ece f., ÇİLLİ A., UÇAN E. S., mutlu p., ŞENYİĞİT A., BÜLBÜL Y., et al.

16th World Conference on Lung Cancer, United States Of America, 6 - 09 September 2015

**XLIV. Tanımlanmamış Yeni Mutasyonlu CHARGE Olguları**

GİRAY BOZKAYA Ö., BORA E., ATAMAN E., GÜRSOY S., ONUR CURA D., RANDA N. C., ÜLGENALP A.

11. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Turkey, 24 - 27 September 2014

**XLV. Tanımlanmamış Yeni Mutasyonlu CHARGE Sendromu Olguları**

GİRAY BOZKAYA Ö., BORA E., ATAMAN E., GÜRSOY S., ONUR CURA D., RANDA N. C., ÜLGENALP A.

Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İstanbul, Turkey, 24 - 27 September 2014, pp.96

**XLVI. Mide Tümörlü Hastalarda KU70 Gen Polimorfizmi Araştırılması**

Bora E., Giray Bozkaya Ö., Ülgenalp A., Bora S., Atila K.

11. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İstanbul, Turkey, 24 - 27 September 2014, pp.30

**XLVII. Mikrosefali osteodisplastik primordiyal dwarfizm: beş yeni olgu ve literatürün gözden geçirilmesi olgu sunumu**

Aksel Ö., GİRAY BOZKAYA Ö., ÜLGENALP A., KILINÇ G., ERÇAL B. D.

1. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Turkey, 26 - 27 September 2013

**XLVIII. Konstipasyonu olan çocuklarda motilin gen polimorfizminin serum motilin düzeyi ve klinik bulgularla ilişkisinin değerlendirilmesi**

ULUSOY E., ARSLAN N., KÜME T., ÜLGENALP A., ÇIRALI C., GİRAY BOZKAYA Ö., ERÇAL M. D.

1. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Turkey, 26 - 27 September 2013, pp.52

**XLIX. Konstipasyonu olan çocuklarda motilin gen polimorfizminin serum motilin düzeyi ve klinik bulgularla ilişkisinin araştırılması**

Topal E., ARSLAN N., KÜME T., ÜLGENALP A., Çıralı C., GİRAY BOZKAYA Ö., ERÇAL M. D.

1. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, İzmir, Turkey, 26 - 27 September 2013

**L. Ailesel Akdeniz Ateşi Olan Çocuklarda MEFV Gen R202Q Polimorfizminin Klinik İle İlişkisi**

Çankaya T., Bora E., Torun Bayram M., Ülgenalp A., Kavukçu S., Soylu A.

XIV. Ulusal Romatoloji Kongresi, İzmir, Turkey, 11 - 15 September 2013, pp.1

**LI. GSTM1 and GSTT1 Null Genotypes and Gastric Cancer: A Case Control of Gene Environment Interactions in Turkish Population**

VUPA ÇİLENGİROĞLU Ö., BORA E., ÜLGENALP A., BORA S., ERGÖR G.

European Journal of Epidemiology, 11 - 14 August 2013

**LII. Yaygın Kortikal Displazili Bir Olgu**

Çakmaklı S., ÇANKAYA T., Aksel Kılıçaslan Ö., Karaoğlu P., ONUR CURA D., YİŞ U., HIZ A. S., GİRAY BOZKAYA Ö., ÜLGENALP A., ERÇAL M. D.

2. Nörometabolik Dismorfoloji Sempozyumu, Turkey, 8 - 09 March 2013

**LIII. Kraniosinostozlu Olgu**

ONUR CURA D., ÇANKAYA T., Uyanık B., ÖZ Ö., BORA E., GİRAY BOZKAYA Ö., ÜLGENALP A., ERÇAL M. D.

2.Nörometabolik Dismorfoloji Sempozyumu, İstanbul, Turkey, 8 - 09 March 2013

**LIV. Yaygın kortikal displazili olgu**

ÇAKMAKLI S., ÇANKAYA T., AKSEL Ö., KARAOĞLU P., ONUR CURA D., YİŞ U., HIZ A. S., GİRAY BOZKAYA Ö., ÜLGENALP A., ERÇAL M. D.

2. Nörometabolik Dismorfoloji Sempozyumu, İstanbul, Turkey, 08 March 2013, pp.22

**LV. Prenatal Tanıda Tespit Edilmiş Cinsiyet Kromozom Anomalileri-Olgu Sunumu**

ÖZ Ö., ÇANKAYA T., BORA E., ÜLGENALP A., ERÇAL M. D.

10.Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Bursa, Turkey, 19 - 23 December 2012

**LVI. idiopatik Adolesan Skolyozunda Vitamin D Reseptör Geni BSM1 Polimorfizmi**

Uyanık B., Bora E., Çankaya T., Ülgenalp A., Akçalı Ö., Berk R. H., Erçal M. D.

10. ulusal tıbbi genetik kongresi, Bursa, Turkey, 19 - 23 December 2012, pp.254

**LVII. Astımlı Türk Çocuklarında Plazminojen Aktivatör İnhibitör-1 ve Anjiotensin Dönüştürücü EnzimGen Polimorfizmleri**

Bora E., Soylar R., Arıkan Ayyıldız Z., Uzuner N., Giray Bozkaya Ö., Karaman Ö., Ülgenalp A.

19. Ulusal Allerji ve Klinik İmmunoloji Kongresi, Antalya, Turkey, 7 - 11 November 2012, pp.73

**LVIII. Prenatal Seks Seçimi Yapılmalı mı? Mir Örnek**

Bora E., Kefi A., Giray Bozkaya Ö., Ülgenalp A.

8. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Çanakkale, Turkey, 6 - 09 May 2008, pp.314

**LIX. Kantitatif Floresan PCR (QF-PCR) Yöntemi İle Hızlı Prenatal Tanı**

Ülgenalp A., Bora E., Giray Bozkaya Ö.

8. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Çanakkale, Turkey, 6 - 09 May 2008, pp.308

**LX. down Sendromlu Bireylerde Atlanto-Aksiyel İnstabilite Değerlendirilmesi ve Sendroma Özgü Diğer Bulgularla Birlikteliğinin Değerlendirilmesi**

Giray Bozkaya Ö., Ülgenalp A., Bora E.

8. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Çanakkale, Turkey, 6 - 09 May 2008, pp.260

**LXI. 8q Duplikasyonu: Bir Olgu Sunumu**

Bora E., Giray Bozkaya Ö., Altungöz O., Ülgenalp A.

8. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Çanakkale, Turkey, 6 - 09 May 2008, pp.289

**LXII. Birlikte Tartışılmalı (Nadir Görülen Olgu Örnekleri)**

Giray Bozkaya Ö., Ülgenalp A., Bora E., Erçal D.

3. Ege Genetik Sempozyumu, Denizli, Turkey, 01 December 2007, pp.1

**LXIII. Febril Konvülsiyonda Apolipoprotein E'nin Rolü**

Giray Bozkaya Ö., Bora E., Ülgenalp A., Uran N., Yılmaz E., Ünalp A., Erçal D.

10. Ulusal Tıbbi Biyoloji ve Genetik Kongresi, Antalya, Turkey, 6 - 09 September 2007, pp.218

**LXIV. three novel cftr mutations**

Ülgenalp A., Uzuner N., Bora E., Babayiğit Hocaoglu A., Giray Bozkaya Ö., Erçal M. D.

30th European cystic fibrosis conference, Antalya, Turkey, 01 June 2007, vol.6, no.1, pp.1

**LXV. characteristics of the patients with cystic fibrosis**

Uzuner N., Ülgenalp A., Babayiğit Hocaoglu A., Giray Bozkaya Ö., Bora E., Karaman Ö.

30th european cystic fibrosis conference, Antalya, Turkey, 01 June 2007, vol.6, no.1, pp.39

**LXVI. Apolipoprotein E gene polymorphism and plasma lipid levels in obese and dyslipedemic Turkish children**

ÜLGENALP A., YILMAZ E., BORA E., GİRAY BOZKAYA Ö., ÇOKER M., ERÇAL M. D.

European Human Genetics Conference, Amsterdam, Netherlands, 6 - 09 May 2006

**LXVII. Hairy auricula, atypic facies, omphalocele and congenital heart defect with pericentric inversion 2**

Bora E., Giray Bozkaya Ö., Ülgenalp A., Demir N., Özkınay F. F., Akın H., Erçal M. D.

- European Human Genetics Conference, Amsterdam, Hollanda,, Amsterdam, Netherlands, 6 - 09 May 2006, vol.14, no.1, pp.179
- LXVIII. **Rhizomelia with anal atresia and anophtalmia;is it a new syndrome?**  
Giray Bozkaya Ö., Bora E., Ülgenalp A., Erçal M. D.  
European Human Genetics Conference, Amsterdam, Hollanda,, Amsterdam, Netherlands, 6 - 09 May 2006, vol.14, no.1, pp.104
- LXIX. **Congenital Aglossia With Situs Inversus Totalis- A Case Report**  
Giray Bozkaya Ö., Bora E., Ülgenalp A.  
EUROPEAN. HUMAN GENETICS. CONFERENCE 2005, Praha, Czech Republic, 7 - 10 May 2005, pp.1
- LXX. **Partial Trisomy 11q With A Rare Paternal Inheritance**  
Bora E., Giray Bozkaya Ö., Ülgenalp A.  
EUROPEAN. HUMAN GENETICS. CONFERENCE 2005, Praha, Czech Republic, 7 - 10 May 2005, pp.1
- LXXI. **Kistik fibrozisli olgularda gastrointestinal tutulum ve nutrisyonel durumun değerlendirilmesi Dokuz Eylül Üniversitesi Çocuk Gastroenteroloji, Beslenme ve Metabolizma Ünitesi deneyimi**  
BEKEM Ö., ÖZTÜRK Y., Çetinkaya H., BABAYİĞİT HOCAOĞLU A., ERGE D., ÜLGENALP A., HIZLI Ş., ARSLAN N., UZUNER N., KARAMAN Ö., et al.  
VIII. Uluslararası Katılımlı Beslenme ve Metabolik Hastalıklar Kongresi, Turkey, 27 April 2005
- LXXII. **Kistik Fibrozisli Hastaların Retrospektif Taranması**  
Babayiğit A., Bora E., Ülgenalp A., Uzuner N., Ölmez D., Karaman Ö., Çetinkaya H., Kavas N., Çabuk N., Öztürk Y., et al.  
3. ulusal çocuk solunum yolu hastalıkları ve kistik fibrozis kongresi, Ankara, Turkey, 14 - 16 April 2005, pp.8
- LXXIII. **Nadir rastlanılan bir sitogenetik aberasyon**  
BORA E., GİRAY BOZKAYA Ö., ÜLGENALP A., ALCAN M., YILMAZ E., DİRİK E., ERÇAL M. D.  
VI. Ulusal Prenatal Tanı ve Tıbbi Genetik Kongresi, Antalya, Turkey, 21 - 24 April 2004
- LXXIV. **Doğumsal Aglossi ve Situs İversus Totalis: Olgu Sunumu**  
Bora E., Giray Bozkaya Ö., Paşaoğlu G., Ülgenalp A., İkiz A. Ö., Karaca C., Erçal D.  
VI. Ulusal Prenatal Tanı ve Tıbbi Genetik Kongresi, Antalya, Türkiye, 21 - 24 Nisan 2004, Antalya, Turkey, 21 - 24 April 2004, pp.1
- LXXV. **Watson sendromu**  
Giray Bozkaya Ö., Bora E., Ülgenalp A., Paytoncu S., Ünal N., Erçal D.  
VI. Ulusal Prenatal Tanı ve Tıbbi Genetik Kongresi, Antalya, Türkiye, 21 - 24 Nisan 2004, Antalya, Turkey, 21 - 24 April 2004, pp.1
- LXXVI. **X Linked Muskuler Distrofli Hastalarda Distrofin Geni ve Promoterlerinin delesyon analizleri: 1997-2003 DEGETAM Çalışma Sonuçları**  
Ülgenalp A., Giray Bozkaya Ö., Bora E., Erçal D.  
8. Ulusal Tıbbi Biyoloji Kongresi, Adana, Turkey, 14 - 17 October 2003, pp.88
- LXXVII. **Duchenne/Becker Musküler Distrofli Hastaların Genotipleri İle Elektoretinogram Bulgularının İlişkisi**  
Ülgenalp A., Öner H., Söylev Bajin M. F., Bora E., Giray Bozkaya Ö., Şirin Köse S., Erçal D.  
5. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Ulusal Prenatal Tanı ve Tıbbi Genetik Kongresi, Konya,, Konya, Turkey, 9 - 12 October 2002, pp.164
- LXXVIII. **Analysis of polymorphism for UGT1\*1 exon 1 promotor in neonates with pathologic and prolonged jaundice**  
Ulgenalp A., Duman N., Schaefer F., Whetsell L., Bora E., Gulcan H., Kumral A., Oren H., Giray O., Ercal D., et al.  
European-Society-of-Human-Genetics European Human Genetics Conference in Conjunction With European Meeting on Psychosocial Aspects of Genetics, Strasbourg, France, 25 - 28 May 2002, vol.10, pp.245-246
- LXXIX. **Kistik Fibrozis: 1997-2002 DEÜ Genetik Tanı Merkezi (DEGETAM) Mutasyon Analizi Sonuçları**  
Ülgenalp A., Uzuner N., Giray Bozkaya Ö., Bora E., Öztürk Y., Arslan N., Erçal D.  
2. ulusal çocuk solunum yolu hastalıkları ve kistik fibrozis kongresi 2002, Ankara, Turkey, 1 - 03 May 2002, pp.1
- LXXX. **Kistik Fibrozis: 14 Yayıgın Mutasyonun Taranması**  
Ülgenalp A., Uzuner N., Giray Bozkaya Ö., Bora E., Erçal D.  
Toraks Derneği 4. Yıllık Kongresi 2001, İzmir, Turkey, 1 - 03 May 2001, pp.1

- LXXXI. **Ege Bölgesi Kökenli Duchenne ve Becker Kas Distrofili Hastalarda Moleküler Delesyon Paterni**  
Ülgenalp A., Bora E., Hızlı T., Erçal D., Aydın A., Genç A.  
IV. Ulusal Prenatal tanı ve Tıbbi Genetik Kongresi, İzmir, Turkey, 3 - 06 May 2000, pp.1
- LXXXII. **Konotrunkal Konjenital Kalp Hastalıklarında 22q11 Delesyon Sıklığı**  
Giray Bozkaya Ö., Ülgenalp A., Bora E., Sağın Saylam G., Ünal N., Meşe T., Erçal D.  
IV. Ulusal Prenatal tanı ve Tıbbi Genetik Kongresi, İzmir, Turkey, 3 - 06 May 2000, pp.1
- LXXXIII. **how deletion analysis alters clinical diagnosis**  
, Ülgenalp A., Erçal M. D., Bora E.  
4th International Congress of the World Muscle Society., Antalya, Turkey, 16 October 1999, vol.9, no.67, pp.487
- LXXXIV. **Prenatal Sitogenetik Çalışmalar 1998**  
Erçal D., Bora E., Ülgenalp A.,  
3. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Ulusal Prenatal Tanı ve Tıbbi Genetik Kongresi, Marmaris,, Muğla, Turkey, 26 - 30 April 1998, pp.1

## Supported Projects

ÜLGENALP A., ONUR CURA D., Project Supported by Higher Education Institutions, Cinsiyet Disforisi Olan Bireylerde Genom Boyu Çalışmaları İle Nedensellik Araştırılması, 2022 - Continues

GÜMÜŞTEKİN M., ÖREN H., BELET N., ÜLGENALP A., YILMAZ Ş., KARAPINAR D., PİRMOHAMED M., TURNER R. M., KOÇ A., ERTEM (AKÇAY) Ö., et al, Project Supported by Higher Education Institutions, Hematolojik Maligniteli Pediatrik Hastalarda CYP2C19 Genotipinin Vorikonazolün Güvenliği ve Etkililiği Üzerine Etkisi, 2021 - Continues

KALKAN Ş., ÜLGENALP A., BORA E., BARIŞ N., BAŞKURT A. A., ELLİDOKUZ H., KARAPINAR F., ÇAĞLAYAN A. O., AKTÜRK G., Project Supported by Higher Education Institutions, Koroner Yoğun Bakım'a yatan hastalarda ilaçla-indüklenen QT uzaması prevalansı ve risk faktörleri, 2021 - 2022

ÜLGENALP A., Project Supported by Higher Education Institutions, Ailesel Multipl Skleroz Hastalarında NR1H3 ve ABCG4 Gen Değişimlerinin Araştırılması, 2018 - 2022

GİRAY BOZKAYA Ö., SOYLU A., ÜLGENALP A., KOCABEY M., Project Supported by Higher Education Institutions, MEFV Geninde Mutasyon Saptanamayan veya Tek Mutasyon Saptanan Ailesel Akdeniz Ateşi Olgularında Farklı Gen Varyantlarının Araştırılması, 2020 - 2021

ÜLGENALP A., Project Supported by Higher Education Institutions, ALZHEİMER HASTALARINDA GENOMİK DEĞİŞİMLERİN PROGNOZA ETKİLERİNİN ARAŞTIRILMASI, 2015 - 2016

ÜLGENALP A., YENER G., ÇANKAYA T., BORA E., Project Supported by Other Official Institutions, Alzheimer Hastalarında Genomik Değişimlerin Prognoza Etkileri, 2014 - 2016

ÜLGENALP A., Project Supported by Higher Education Institutions, ÇOCUKLUK ASTIMINDA PLAZMİNOJEN AKTİVATÖR İNHİBİTÖR-1 ve ANJİOTENSİN DÖNÜŞTÜRÜCÜ ENZİM GEN POLİMORFİZMLERİNİN ROLÜ, 2009 - 2011

ÜLGENALP A., Project Supported by Higher Education Institutions, FEBRİL KONVÜLSİYONLU ÇOCUKLARDA APOE GEN POLİMORFİZMİ, 2007 - 2010

## Scientific Refereeing

Project Supported by Other Official Institutions, Istanbul University, Turkey, February 2024

## Metrics

Publication: 157

Citation (WoS): 159

Citation (Scopus): 177

H-Index (WoS): 6

H-Index (Scopus): 7

## **Non Academic Experience**

Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı

Dokuz Eylül Üniversitesi Sağlık Hizmetleri Meslek Yüksekokulu

Dokuz Eylül Üniversitesi Sağlık Hizmetleri Meslek Yüksekokulu

Dokuz Eylül Üniversitesi Sağlık Hizmetleri Meslek Yüksekokulu

Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Chapman Institute of Medical Genetics Tulsa OK.

HACETTEPE UNIV.SAGLIK BILIMLERI ENST.

GULHANE ASKERI TIP AKADEMISI

Hungarian Academy of Sciences Biological Research Center