

## **Prof. Dr. AYFER ÜLGENALP**

### **Kişisel Bilgiler**

**E-posta:** ayfer.ulgenalp@deu.edu.tr

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

### **Uluslararası Araştırmacı ID'leri**

ORCID: 0000-0002-9969-203X

Yoksis Araştırmacı ID: 11446

### **Eğitim Bilgileri**

Doktora, Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Türkiye 1989 - 1993

Yüksek Lisans, Gülhane Askeri Tıp Akademisi, Askeri Tıp Fakültesi, Temel Tıp Bilimleri Bölümü, Türkiye 1985 - 1988

Lisans, Hacettepe Üniversitesi, Fen Fakültesi, Biyoloji Bölümü, Türkiye 1977 - 1982

### **Yaptığı Tezler**

Doktora, Duchenne kas distrofisinde polimeraz zincir reaksiyonu ile indirekt tanı, Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi, 1993

Yüksek Lisans, Herpes simpleks tip 1 erken抗jenlerinin hücrede lokalizasyonu, Gülhane Askeri Tıp Akademisi, Askeri Tıp Fakültesi, 1988

### **Akademik Unvanlar / Görevler**

Prof. Dr., Dokuz Eylül Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2010 - Devam Ediyor

### **Akademik İdari Deneyim**

Dokuz Eylül Üniversitesi, 2018 - Devam Ediyor

Dokuz Eylül Üniversitesi, 2015 - 2018

### **Yönetilen Tezler**

Ülgenalp A., TEK MERKEZ DENEYİMİYLE AİLESEL HİPERKOLESTEROLEMİ İLE İLİŞKİLİ GENLERİN "YENİ KUŞAK DNA DİZİ ANALİZİ (NEXT GENERATION SEQUENCING - NGS)" YÖNTEMİ İLE İNCELENMESİ, Tıpta Uzmanlık, D.ÖZKAY(Öğrenci), 2023

Ülgenalp A., Kalitsal retinal distrofilerde genetik etiyolojinin tüm ekzom dizileme yöntemi ile retrospektif araştırılması, Tıpta Uzmanlık, Z.KELEŞ(Öğrenci), 2022

Ülgenalp A., GBA1 (glukozilseramidaz beta 1) geni varyanlarının parkinson hastalığı ile ilişkisinin retrospektif araştırması, Tıpta Uzmanlık, H.YÜCEL(Öğrenci), 2022

ÜLGENALP A., İMMÜN OLMAYAN HİDROPS FETALİS OLGULARINDA TÜM EKZOM DİZİLEME İLE ADAY GENLERİN TESPİTİ, Tıpta Uzmanlık, A.KEKİLLİ(Öğrenci), 2021

ÜLGENALP A., Distrofinopatili ailelerde genotip ve fenotip ilişkisinin ayrıntılardırılması, Tıpta Uzmanlık,

H.ÖZKALAYCI(Öğrenci), 2019

ÜLGENALP A., BORA E., Erken başlangıçlı Alzheimer hastalarında APP, PSEN1 ve PSEN2 gen mutasyonlarının fenotip-genotip korelasyonunun araştırılması, Tıpta Uzmanlık, N.CEMRE(Öğrenci), 2017

ÜLGENALP A., Alzheimer hastalarında genomik değişimlerin prognoza etkilerinin araştırılması, Tıpta Uzmanlık, Ö.OZ(Öğrenci), 2016

ÜLGENALP A., GLP-1 reseptör polimorfizmlerinin obeziteye olan etkilerinin araştırılması, Yüksek Lisans, M.MARALANI(Öğrenci), 2014

ÜLGENALP A., Çocukluk astımı ve plazminojen aktivatör inhibitör-1 gen polimorfizmi, Tıpta Uzmanlık, R.SOYLAR(Öğrenci), 2009

ÜLGENALP A., Obez olan çocukların apolipoprotein E gen polimorfizmi ile plazma lipid düzeyleri arasındaki ilişki ve obezite ile birlikte olan dislipidemilerde apolipoprotein E gen polimorfizminin araştırılması, Tıpta Uzmanlık, E.YILMAZ(Öğrenci), 2004

## Jüri Üyelikleri

Doçentlik Sınavı, Doçentlik Sınavı, Dokuz Eylül Üniversitesi, Şubat, 2024

Tez Savunma (Tıpta Uzmanlık), Tez Savunma (Tıpta Uzmanlık), Ege Üniversitesi, Temmuz, 2023

Doçentlik Sınavı, Doçentlik Sınavı, Dokuz Eylül Üniversitesi, Aralık, 2022

## SCI, SSCI ve AHCI İndekslerine Giren Dergilerde Yayınlanan Makaleler

### I. Clinical and Molecular Analysis in Patients with Peutz-Jeghers Syndrome

Aslan P. G., CAĞLAYAN A. O., BORA E., KOÇ A., YÜCEL H., ÜLGENALP A., ÖZTÜRK Y., ŞEKER G., AKARSU M. Turkish Journal of Gastroenterology, cilt.35, sa.5, ss.374-384, 2024 (SCI-Expanded)

### II. Molecular Diagnosis of Limb-Girdle Muscular Dystrophy Using Next-Generation Sequencing Panels

Sarıkaya Uzan G., Yılmaz Uzman C., Cinleti T., Günay Ç., Ülgenalp A., Hız A. S., Yiş U. MOLECULAR SYNDROMOLOGY, cilt.1, ss.1-8, 2023 (SCI-Expanded)

### III. 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, cilt.83, sa.5, ss.456-465, 2023 (SCI-Expanded)

### IV. MIRAGE syndrome in a 10-year-old girl with a novel Lys1024Glu missense variant in <i>SAMD9</i>

Cinleti T., Gülen A., Sönmez B., Gürsoy S., Boyacioğlu Ö. K., Asilsoy S., Ulgenalp A., Bozkaya Ö., Çağlayan A. O. CLINICAL DYSMORPHOLOGY, sa.3, ss.133-138, 2023 (SCI-Expanded)

### V. 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)

### VI. Investigation of different genomic variants in familial Mediterranean fever cases with monoallelic MEFV mutation.

Kocabey M., Cankaya T., Bayram M. T., Ulgenalp A., Caglayan A. O., Giray Bozkaya Ö. Clinical and experimental rheumatology, 2023 (SCI-Expanded)

### VII. Unexpected finding in kidney biopsy of a child with nephrotic proteinuria: Answers

Bayram M., Yıldız G., Çağlayan A. O., Ulgenalp A., Unlu S. M., Soylu A., Kavukcu S. PEDIATRIC NEPHROLOGY, sa.1, ss.115-117, 2023 (SCI-Expanded)

### VIII. Unexpected finding in kidney biopsy of a child with nephrotic proteinuria: Questions

Bayram M., Yıldız G., Çağlayan A. O., Ulgenalp A., Unlu S. M., Soylu A., Kavukcu S. PEDIATRIC NEPHROLOGY, sa.1, ss.113-114, 2023 (SCI-Expanded)

- IX. Spondyloepiphyseal 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, cilt.52, sa.1, ss.115-118, 2023 (SCI-Expanded)
- X. 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, cilt.37, sa.11, ss.2854-2855, 2022 (SCI-Expanded)
- XI. 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, cilt.22, sa.3, ss.291-315, 2022 (SCI-Expanded)
- XII. 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 Akin I., et al.  
Cancer Genetics, cilt.262-263, ss.118-133, 2022 (SCI-Expanded)
- XIII. Serum motilin levels and motilin gene polymorphisms in children with functional constipation**  
Ulusoy E., Arslan N., Küme T., Ülgenalp A., Çıraklı C., Giray Bozkaya Ö., Ercal D.  
MINERVA PEDIATRICS, cilt.73, sa.5, ss.420-425, 2021 (SCI-Expanded)
- XIV. TardbpGene with a Mutation with Spastic Speech Disorder**  
MERMİ DİBEK D., ÖZ D., KOÇ A., ÜLGENALP A., YENER G.  
ANNALS OF NEUROLOGY, cilt.90, 2021 (SCI-Expanded)
- XV. 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, cilt.6, sa.3, ss.950-957, 2021 (SCI-Expanded)
- XVI. 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, cilt.25, sa.1, ss.97-102, 2021 (SCI-Expanded)
- XVII. 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, cilt.23, sa.2, ss.206-210, 2020 (SCI-Expanded)
- XVIII. 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, cilt.50, sa.6, ss.1573-1579, 2020 (SCI-Expanded)
- XIX. A toddler with a novel LEPR mutation**  
Armagancı C., Yilmaz C., Koc A., Abacı A., Ülgenalp A., Böber E., Ercal D., Demir K.  
HORMONES-INTERNATIONAL JOURNAL OF ENDOCRINOLOGY AND METABOLISM, cilt.18, sa.2, ss.237-240, 2019 (SCI-Expanded)
- XX. 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, cilt.48, sa.5, ss.911-915, 2018 (SCI-Expanded)
- XXI. Prevalence of Mediterranean Fever Gene Mutations in Turkish Cypriot Population**  
GALİP ÇELİK N., DAL坎AN C., Terali A., Cobanoglu N., ÜLGENALP A., BAHÇECİLER N., KAVUKÇU S.  
ARCHIVES OF RHEUMATOLOGY, cilt.32, sa.1, ss.10-14, 2017 (SCI-Expanded)

- XXII. **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, cilt.14, sa.3, ss.2150-2154, 2016 (SCI-Expanded)
- XXIII. **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, cilt.58, sa.2, ss.227-229, 2016 (SCI-Expanded)
- XXIV. **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, cilt.10, sa.9, 2015 (SCI-Expanded)
- XXV. **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, cilt.35, sa.8, ss.1393-1398, 2015 (SCI-Expanded)
- XXVI. **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, cilt.15, sa.1, ss.33-39, 2015 (SCI-Expanded)
- XXVII. **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, cilt.30, sa.1, ss.51-56, 2015 (SCI-Expanded)
- XXVIII. **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, cilt.24, sa.6, ss.483-488, 2013 (SCI-Expanded)
- XXIX. **Myalgia as a symptom of familial Mediterranean fever in children**  
 KAVUKÇU S., Turkmen M. A., SOYLU A., TORUN BAYRAM M., ÜLGENALP A.  
 RHEUMATOLOGY INTERNATIONAL, cilt.32, sa.11, ss.3705-3706, 2012 (SCI-Expanded)
- XXX. **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, cilt.25, sa.2, ss.97-100, 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. **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, cilt.22, sa.3, ss.220-1, 2012 (SCI-Expanded)
- XXXIII. **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, cilt.34, sa.5, ss.379-387, 2011 (SCI-Expanded)
- XXXIV. **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 KLINIKLERİ TIP BİLİMLERİ DERGİSİ, cilt.29, sa.6, ss.1754-1758, 2009 (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, cilt.39, sa.4, ss.241-244, 2008 (SCI-Expanded)
- XXXVI. **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, cilt.38, sa.2, ss.161-162, 2008 (SCI-Expanded)
- XXXVII. **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, cilt.44, sa.5, ss.308-310, 2008 (SCI-Expanded)
- XXXVIII. **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, cilt.47, sa.2, ss.199-201, 2005 (SCI-Expanded)
- XXXIX. **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, cilt.46, sa.4, ss.333-338, 2004 (SCI-Expanded)
- XL. **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, cilt.45, sa.3, ss.217-220, 2003 (SCI-Expanded)
- XLI. **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, cilt.45, sa.2, ss.99-101, 2003 (SCI-Expanded)
- XLII. **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, cilt.83, sa.4, ss.258-262, 2003 (SCI-Expanded)

## Diger Dergilerde Yayınlanan Makaleler

- 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, cilt.43, sa.2, ss.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, cilt.17, sa.2, ss.127-136, 2021 (ESCI)
- III. **Cinsiyet Disforisinde Genetik Faktörlerin Rolü**  
ONUR CURA D., ÇANKAYA T., ÜLGENALP A.  
Hitit Medical Journal, cilt.2, sa.2, ss.49-55, 2020 (Hakemli Dergi)
- 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, cilt.14, sa.4, ss.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, cilt.2, sa.1, 2019 (Hakemli Dergi)
- VI. **Initial Next-Generation Sequencing (NGS) Results of Alport Syndrome**  
Koc A., Bora E., Çinleti T., Yıldız G., Torun Bayram M., Giray Bozkaya Ö., Ülgenalp A.  
JOURNAL OF BASIC AND CLINICAL HEALTH SCIENCES, cilt.3, sa.3, ss.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.  
Pediatri Uzmanlık Akademisi Dergisi, cilt.1, sa.4, ss.1-4, 2019 (Hakemli Dergi)
- 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, cilt.30, sa.4, ss.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, cilt.3, sa.7, ss.515-519, 2019 (Hakemli Dergi)
- X. Novel Thyroid Stimulating Hormone Receptor (TSHR) Gene Mutation in a Patient With Congenital Hypothyroidism  
ONUR CURA D., ÜLGENALP A.  
Gazi Medical Journal, cilt.30, sa.1, ss.20, 2019 (Scopus)
- XI. A 12-Year-Old Girl with Bilateral Coats Disease and ABCA4 Gene Mutation  
SAATÇİ A. O., AYHAN Z., YAMAN A., BORA E., ÜLGENALP A., KAVUKÇU S.  
CASE REPORTS IN OPHTHALMOLOGY, cilt.9, sa.2, ss.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, cilt.31, sa.3, ss.179-184, 2017 (Hakemli Dergi)
- XIII. Anormal SpermMotilitesine 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 FakültesiDergisi, cilt.29, sa.3, ss.89-94, 2015 (Hakemli Dergi)
- XIV. Nöromusküler Hastalık Genleri ve Moleküler Tanı Yaklaşımı: Duchenne Musküler Distrof  
ÖZ Ö., ÜLGENALP A.  
TÜRKİYE KLINİKLERİ PEDIATRI, cilt.9, sa.4, ss.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, cilt.26, sa.1, ss.27-35, 2012 (Hakemli Dergi)
- 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., Ercal D., Buyukgebiz A.  
MARMARA MEDICAL JOURNAL, cilt.23, sa.2, ss.302-307, 2010 (ESCI)
- XVII. Down Sendromlu Çocuklarda Atlanto-Aksiyel Eklem Instabilitesi ve Sendroma Özgү Diğer Klinik Bulgularla İlişkisi  
Öğün N., Giray Bozkaya Ö., Bora E., Ülgenalp A., Erçal M. D.  
TÜRKİYE KLINİKLERİ PEDIATRI, cilt.17, sa.4, ss.250-256, 2008 (Hakemli Dergi)
- XVIII. Watson Sendromu  
Giray Bozkaya Ö., Bora E., Ülgenalp A., Paytoncu Ş., Ünal N., Erçal M. D.  
DEÜ TIP FAKÜLTESİ DERGİSİ, cilt.21, sa.1, ss.55-58, 2007 (Hakemli Dergi)
- XIX. Hipokalsemik Konvülziyon Nedeniyle Basvuran Adolesan Bir Olguda 22q11 Delesyonu  
Giray Bozkaya Ö., Unal E., Bora E., Ülgenalp A., Böber E., Büyükgelibiz C. A., Erçal M. D.  
Türkiye Klinikleri Sağlık Bilimleri Dergisi, cilt.16, ss.54-57, 2007 (Hakemli Dergi)
- 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.  
TÜRKİYE KLINİKLERİ PEDIATRI, 2005 (Hakemli Dergi)
- 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 Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi, cilt.47, sa.2, ss.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, cilt.47, ss.123-127, 2004 (Hakemli Dergi)
- XXIII. ANGELMAN SENDROMUNA BAKIŞ ; NON - MENDELİAN KALITIMA ÖRNEK

- Bora E., Ülgenalp A., Giray Bozkaya Ö.  
Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi, sa.17, ss.157-162, 2003 (Hakemli Dergi)
- 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, cilt.23, sa.3, ss.157-65, 2002 (Scopus)
- XXV. **Early diagnosis of Duchenne muscular dystrophy with high level of transaminases.**  
Kurul S., Ulgenalp A., Dirik E., Ercal D.  
Indian pediatrics, cilt.39, sa.2, ss.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, cilt.14, sa.2, ss.1-4, 2000 (Hakemli Dergi)
- XXVII. **Analysis of delta F508 mutation in cystic fibrosis pathology specimens.**  
Ozgür M., Tekin A., Erdem H., Yilmaz E., Ayter S., Coşkun T., Can A., Göögüs S., Caglar M., Kale G.  
Pediatric pathology, cilt.14, sa.3, ss.491-6, 1994 (Hakemli Dergi)

## Kitap & Kitap Bölümleri

- I. **Yeni Nesil Dizileme Verilerinin Yorumlanması**  
Kocabey M., Ülgenalp A., Çağlayan A. O.  
Yeni Nesil Dizileme ve Klinikteki Uygulamaları, Prof. Dr. Ahmet Okay Çağlayan, Dr. Zafer Yüksel, Editör, Güneş Tıp Kitabevi, Ankara, ss.263-277, 2024
- II. **Mutasyon Oluşum Mekanizmaları**  
Ülgenalp A., Koç A.  
İnsan Mollrküler Biyolojisi, Prof.Dr.Asuman Sunguroğlu, Pro.Dr.Hayat Erdem, Prof.Dr.Belgin Ataç, Doç.Dr.O.Sena Aydos, Editör, Hipokrat Yayıncılık, Ankara, ss.1-458, 2023
- III. **Multipleks Ligasyon Bağımlı Prob Amplifikasyonu(MLPA)**  
Ülgenalp A., Ataman E.  
Tıbbi Genetik Laboratuvar ve Klinik, Prof.Dr.Özgür Çoğulu, Editör, Ankara Nobel Tıp Kitabevleri, Ankara, ss.1-440, 2017
- IV. **Bölüm 17**  
Ülgenalp A., Bora E., Çankaya T., Ataman E.  
Tıbbi Genetik ve Klinik Uygulamaları, Munis Dündar, Editör, MGRUP MATBAACILIK KAYSERİ, Kayseri, ss.17-24, 2016

## Hakemli Kongre / Sempozyum Bildiri Kitaplarında Yer Alan Yayınlar

- I. **MUTYH Geninde Saptanan Varyantların Spektrumu ve Fenotipik Yansımaları**  
Yıldırım R. N., Bora E., Ülgenalp A., Çağlayan A. O.  
2. Ulusal HematoOnkoGenetik Kongresi, İskale, Kıbrıs (Kktc), 4 - 07 Mayıs 2023, ss.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, İskale, Kıbrıs (Kktc), 4 - 07 Mayıs 2023, ss.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, İskale, Kıbrıs (Kktc), 4 - 07 Mayıs 2023, ss.30
- IV. **Klinik Önemi Bilinmeyen CHEK2 Geni Varyantlarının In Silico Değerlendirilmesi**  
Küçümen Y., Koşaca M., Gülen A., Yılmazbilek İ., Ülgenalp A., Karaca Erek E., Çağlayan A. O.

- "2. Uluslararası Katılımlı Ulusal HematoOnkoGenetik Kongresi", İskele, Kıbrıs (Kktc), 4 - 07 Mayıs 2023, ss.29
- V. **Entelektüel Yetersizlik Ön Tanılı Hastaların Yeni Nesil Dizileme Yöntemi İle Araştırılması**  
Küçümen Y., Çankaya T., Ülgenalp A., Çağlayan A. O.  
"15. Ulusal Tibbi Genetik Kongresi", Muğla, Türkiye, 13 Kasım 2022, ss.65
- VI. **Pah Geni Varyantlarının Retrospektif Olarak Değerlendirilmesi: Tek Merkez Deneyimi**  
Aktan M. B., Bora E., Ülgenalp A., Çağlayan A. O.  
15. Ulusal Tibbi Genetik Kongresi, Muğla, Türkiye, 09 Kasım 2022, ss.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 Tibbi Genetik Kongresi, Muğla, Türkiye, 09 Kasım 2022, ss.78
- VIII. **Primer İmmun Yetmezlik Ön Tanılı Olguların Genetik Altyapısının Yeni Nesil Dizileme Analizi İle Araştırılması**  
Yıldırım R. N., Çankaya T., Giray Bozkaya Ö., Ülgenalp A., Çağlayan A. O.  
15. Ulusal Tibbi Genetik Kongresi, Muğla, Türkiye, 09 Kasım 2022, ss.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, Türkiye, 9 - 13 Kasım 2022, ss.35
- X. **ATİPİK PARKINSON İZM BULGULARI İLE PREZENTE GERSTMANN- STRAUSSLER- SCHEINKER SENDROMU?: OLGU SUNUMU EŞLİĞİNDE GÖZDEN GEÇİRME**  
Çoban F. Y., Aygündüz Yapıcı N., Yücel H., Çakmur R., Ülgenalp A.  
58. ULUSAL NÖROLOJİ KONGRESİ, Antalya, Türkiye, 19 - 24 Kasım 2022, ss.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, Slovenya, 22 - 25 Haziran 2022, cilt.37, ss.2854-2855
- XII. **Tip 3 Spinal Muskuler Atrofi (SMA) 'lı 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, Türkiye, 27 - 31 Ekim 2021, ss.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, Amerika Birleşik Devletleri, 17 - 19 Ekim 2021, ss.77
- XIV. **Limb-Girdle Müsküler Distrofi Tanısında Genetik Panel**  
Sarıkaya Uzan G., Yılmaz Uzman C., Çinleti T., Ülgenalp A., Hız A. S., Yiş U.  
5. NÖROMÜSKÜLER HASTALIKLAR KONGRESİ, Samsun, Türkiye, 24 - 26 Eylül 2021, ss.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, Türkiye, 20 - 22 Şubat 2020, ss.78
- XVI. **Genetic analyses in understanding of renal tubulopathies**  
Bora E., Kemer D., Koç A., Bayram M., Çağlayan A. O., Ülgenalp A., Giray Bozkaya Ö.  
V. International Participated Erciyes Medical Genetics Days Congress, Kayseri, Türkiye, 20 - 22 Şubat 2020, ss.69
- 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, Türkiye, 28 Ekim - 01 Kasım 2020, ss.111
- XVIII. **Nadir Bir Erken Infantil 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, Türkiye, 28 Ekim - 01 Kasım 2020, ss.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, Türkiye, 20 - 22 Şubat 2020, cilt.31, sa.3, ss.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 Şubat 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 Ocak 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. Nöromüsküller Hastalıklar Kongresi, İzmir, Türkiye, 1 - 03 Kasım 2019, ss.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 Eylül 2019
- XXIV. **RETİNİTİS PİGMENTOSALI OLGULARIMIZIN GENETİK SPEKTRUMU**  
ATASEVEN KULALI M., özkalayıcı h., KOÇ A., GİRAY BOZKAYA Ö., ÖZTÜRK A. T., ÜLGENALP A., ERÇAL M. D.  
4. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, 25 - 27 Eylül 2019
- XXV. **Alport Sendromlu Olgularımızın Genetik Sonuçları**  
Çinleti T., Yılmaz C., Yıldız G., Koç A., Torun Bayram M., Bora E., Giray Bozkaya Ö., Ülgenalp A., Erçal M. D.  
4. çocuk ulusal çocuk genetik kongresi, Ankara, Türkiye, 25 - 27 Eylül 2019
- XXVI. **PRENATAL İZLEMDE GENETİĞİN TANI KOYDUĞU EN NET ÖRNEKLERDEN BİRİ...TUBEROSKLOROZ**  
Özkay D., Ülgenalp A., Koç A., Çağlıyan E., Gülcüyüz Uçar H., Çankaya T.  
4. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, Ankara, Türkiye, 25 - 27 Eylül 2019, ss.1
- XXVII. **Phenotypic Variability of Pyridoxine-Dependent Epilepsy**  
USLUER E., ÜLGENALP A., ERÇAL M. D.  
13.BALKAN CONGRESS OF HUMAN GENETICS, 17 - 20 Nisan 2019
- XXVIII. **Akraba 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, Türkiye, 7 - 11 Kasım 2018, ss.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 TİBBİ GENETİK KONGRESİ, Türkiye, 7 - 11 Kasım 2018, cilt.30
- XXX. **A novel pathogenic frameshift variant of ETFDH in a patient with myopathy**  
TEKE KISA P., Öztürk Hismi b., KOÇ A., ÜLGENALP A., ERÇAL M. D., ARSLAN N.  
15th Middle East Metabolic Group Meeting, Beyrut, Lübnan, 29 Kasım - 02 Aralık 2018
- XXXI. **“Novel” Tiroid Stimüle Edici Hormon Rezeptörü (TSHR) Mutasyonu Saptanan Konjenital Hipotiroidi Olgusu**  
ONUR CURA D., ÜLGENALP A.  
13. Uluslararası Katılımlı Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Türkiye, 7 - 11 Kasım 2018
- XXXII. **ERKEN BAŞLANGIÇLI ALZHEIMER 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, Türkiye, 7 - 11 Kasım 2018, cilt.30, ss.41
- XXXIII. **PCDH19 mutasyonuna bağlı kızlarda görülen epilepsiyle birlikte mental retardasyon (EFMR) sendromu: Bir olgu sunumu**  
Gürsoy S., Gürbüz G., Edizer S., Baysal B. T., Ülgenalp A., Erçal M. D., Yılmaz Ü., Ünalp A.  
20. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi, İskele, Kıbrıs (Kktc), 2 - 06 Mayıs 2018, ss.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, Türkiye, 11 - 14 Ekim 2017
- XXXV. **KIF11 GENİNDE NOVEL MUTASYON TAŞIYAN MCLMR SENDROMLU OLGU**  
Randa N. C., Ataman E., Gürsoy S., Giray Bozkaya Ö., Ülgenalp A.

3. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Antalya, Türkiye, 11 - 13 Ekim 2017, ss.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 Mayıs 2017
- XXXVII. **ALZHEIMER HASTALARINDA GENOMİK DEĞİŞİMLERİN PROGNOZA ETKİLERİNİN ARAŞTIRILMASI**  
ÖZ Ö., BORA E., YENER G., ATAMAN E., ÇANKAYA T., ERÇAL M. D., ÜLGENALP A.  
52.Uluslararası Nöroloji Kongresi, Antalya, Türkiye, 25 Kasım - 01 Aralık 2016
- XXXVIII. **Array CGH'de 2q33.1-q33.3 Bölgesinde Mikrodeleseyon Saptanan Olgu**  
Memiş H., Bora E., Gürsoy S., Kirbiyik Ö., Özylmaz B., Çankaya T., Ataman E., Giray Bozkaya Ö., Ülgenalp A., Erçal M. D.  
3. Nörometabolik Dismorfoloji Sempozyumu, İstanbul, Türkiye, 10 - 12 Mart 2016, ss.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, Amerika Birleşik Devletleri, 6 - 09 Eylül 2015
- XL. **Prenatal dönemde saptanan tanatoforik displazi olgusu**  
ATAMAN E., MEMİŞ H., CELİLOĞLU M., ÖZER E., BORA E., ÜLGENALP A., ERÇAL M. D.  
Uluslararası Çocuk Genetik Sempozyumu, Samsun, Türkiye, 22 - 24 Ekim 2015, ss.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, Amerika Birleşik Devletleri, 6 - 09 Eylül 2015, cilt.10, ss.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 Eylül 2015
- XLIII. **Frequency of GST Polymorphisims 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, Amerika Birleşik Devletleri, 6 - 09 Eylül 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, Türkiye, 24 - 27 Eylül 2014
- XLV. **Tanımlanmamış Yeni Mutasyonlu CHARGE Sendromu Olguları**  
Giray Bozkaya Ö., Bora E., Ataman E., Gürsoy S., Onur Cura D., Randa N. C., Ülgenalp A.  
Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İstanbul, Türkiye, 24 - 27 Eylül 2014, ss.96
- XLVI. **Mide Tümörlü Hastalarda KU70 Gen Polimorfizmi Araştırılması**  
Canbek S., Bora E., Giray Bozkaya Ö., Ülgenalp A., Bora S., Atila K.  
11. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İstanbul, Türkiye, 24 - 27 Eylül 2014, ss.30
- XLVII. **Mikrosefaliğe 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, Türkiye, 26 - 27 Eylül 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, Türkiye, 26 - 27 Eylül 2013, ss.52
- XLIX. **Konstipasyonu olan çocuklarda motilin gen polimorfizminin serum motilin düzeyi ve klinik bulgularla ilişkisinin araştırılması**  
Topal E., ARSLAN N., KÜME T., ÜLGENALP A., Çirali C., GİRAY BOZKAYA Ö., ERÇAL M. D.

- I. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, İzmir, Türkiye, 26 - 27 Eylül 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, Türkiye, 11 - 15 Eylül 2013, ss.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 Ağustos 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, Türkiye, 8 - 09 Mart 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, Türkiye, 8 - 09 Mart 2013
- LIV. **Yaygın kortikal displazili olgu**  
 ÇAKMAKLı 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, Türkiye, 08 Mart 2013, ss.22
- LV. **Prenatal Tanıda Tespit Edilmiş Cinsiyet Kromozom Anomalileri-Olgu Sunumu**  
 ÖZ Ö., ÇANKAYA T., BORA E., ÜLGENALP A., ERÇAL M. D.  
 10.Uluslararası Tıbbi Genetik Kongresi, Bursa, Türkiye, 19 - 23 Aralık 2012
- LVI. **idiopatik Adolesan Skoliozunda Vitamin D Rezeptör 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, Türkiye, 19 - 23 Aralık 2012, ss.254
- LVII. **Astımlı Türk Çocuklarında Plazminojen Aktivatör İnhibitör-1 ve Anjotensin Dönüştürücü EnzimGen Polimorfizmleri**  
 Bora E., Soylar R., Arıkan Ayyıldız Z., Uzuner N., Giray Bozkaya Ö., Karaman Ö., Ülgenalp A.  
 19. Ulusal Allerji ve Klinik İmmünloloji Kongresi, Antalya, Türkiye, 7 - 11 Kasım 2012, ss.73
- LVIII. **Prenatal Seks Seçimi Yapılmalı Mi? Mir Örnek**  
 Bora E., Kefi A., Giray Bozkaya Ö., Ülgenalp A.  
 8. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Çanakkale, Türkiye, 6 - 09 Mayıs 2008, ss.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, Türkiye, 6 - 09 Mayıs 2008, ss.308
- LX. **down Sendromlu Bireylerde Atlanto-Aksiyel Instabilite Değerlendirilmesi ve Sendroma Özgű Diğer Bulgularla Birlikteğinin Değerlendirilmesi**  
 Giray Bozkaya Ö., Ülgenalp A., Bora E.  
 8. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Çanakkale, Türkiye, 6 - 09 Mayıs 2008, ss.260
- LXI. **8q Duplikasyonu:Bir Olgu Sunumu**  
 Bora E., Giray Bozkaya Ö., Altungöz O., Ülgenalp A.  
 8. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Çanakkale, Türkiye, 6 - 09 Mayıs 2008, ss.289
- LXII. **Birlikte Tartışalım (Nadir Görülen Olgu Örnekleri)**  
 Giray Bozkaya Ö., Ülgenalp A., Bora E., Erçal D.  
 3. Ege Genetik Sempozyumu, Denizli, Türkiye, 01 Aralık 2007, ss.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, Türkiye, 6 - 09 Eylül 2007, ss.218
- LXIV. **three novel cftr mutations**  
 Ülgenalp A., Uzuner N., Bora E., Babayıgit Hocaoğlu A., Giray Bozkaya Ö., Erçal M. D.  
 30th European cystic fibrosis conference, Antalya, Türkiye, 01 Haziran 2007, cilt.6, sa.1, ss.1

- LXV. **characteristics of the patients with cystic fibrosis**  
Uzuner N., Ülgenalp A., Babayigit Hocaoğlu A., Giray Bozkaya Ö., Bora E., Karaman Ö.  
30th european cystic fibrosis conference, Antalya, Türkiye, 01 Haziran 2007, cilt.6, sa.1, ss.39
- LXVI. **Apolipoprotein E gene polymorphism and plasma lipid levels in obese and dyslipidemic Turkish children**  
ÜLGENALP A., YILMAZ E., BORA E., GİRAY BOZKAYA Ö., ÇOKER M., ERÇAL M. D.  
European Human Genetics Conference, Amsterdam, Hollanda, 6 - 09 Mayıs 2006
- LXVII. **Hairy auricula, atypic facies, omphalocele and congenital heart defect with pericentric inversion 2**  
Bora E., Giray Bozkaya Ö., Ülgenalp A., Demir N., Özkinay F. F., Akin H., Erçal M. D.  
European Human Genetics Conference, Amsterdam, Hollanda, Amsterdam, Hollanda, 6 - 09 Mayıs 2006, cilt.14, sa.1, ss.179
- LXVIII. **Rhizomelia with anal atresia and anophthalmia;is it a new syndrome?**  
Giray Bozkaya Ö., Bora E., Ülgenalp A., Erçal M. D.  
European Human Genetics Conference, Amsterdam, Hollanda, Amsterdam, Hollanda, 6 - 09 Mayıs 2006, cilt.14, sa.1, ss.104
- LXIX. **Congenital Aglossia With Situs Inversus Totalis- A Case Report**  
Giray Bozkaya Ö., Bora E., Ülgenalp A.  
EUROPEAN. HUMAN GENETICS. CONFERENCE 2005, Praha, Çek Cumhuriyeti, 7 - 10 Mayıs 2005, ss.1
- LXX. **Partial Trisomy 11q With A Rare Paternal Inheritance**  
Bora E., Giray Bozkaya Ö., Ülgenalp A.  
EUROPEAN. HUMAN GENETICS. CONFERENCE 2005, Praha, Çek Cumhuriyeti, 7 - 10 Mayıs 2005, ss.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, Türkiye, 27 Nisan 2005
- LXXII. **Kistik Fibrozisli Hastaların Retrospektif Taranması**  
Babayigit 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, Türkiye, 14 - 16 Nisan 2005, ss.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 Tibbi Genetik Kongresi, Antalya, Türkiye, 21 - 24 Nisan 2004
- LXXIV. **Doğumsal Aglossi ve Situs İnversus Totalis: Olgu Sunumu**  
Bora E., Giray Bozkaya Ö., Paşaoğlu G., Ülgenalp A., İkiz A. Ö., Karaca C., Erçal D.  
VI. Ulusal Prenatal Tanı ve Tibbi Genetik Kongresi, Antalya, Türkiye, 21 - 24 Nisan 2004, Antalya, Türkiye, 21 - 24 Nisan 2004, ss.1
- LXXV. **Watson sendromu**  
Giray Bozkaya Ö., Bora E., Ülgenalp A., Paytoncu S., Ünal N., Erçal D.  
VI. Ulusal Prenatal Tanı ve Tibbi Genetik Kongresi, Antalya, Türkiye, 21 - 24 Nisan 2004, Antalya, Türkiye, 21 - 24 Nisan 2004, ss.1
- LXXVI. **X Linked Muskuler Distrofili Hastalarda Distrofin Geni ve Promoterlerinin delesyon analizleri: 1997-2003 DEGETAM Çalışma Sonuçları**  
Ülgenalp A., Giray Bozkaya Ö., Bora E., Erçal D.  
8. Ulusal Tibbi Biyoloji Kongresi, Adana, Türkiye, 14 - 17 Ekim 2003, ss.88
- LXXVII. **Duchenne/Becker Musküler Distrofili Hastaların Genotipleri ile Elektroretinogram Bulgularının İlişkisi**  
Ülgenalp A., Öner H., Söylev Bajin M. F., Bora E., Giray Bozkaya Ö., Şirin Köse S., Erçal D.  
5. Ulusal Tibbi Genetik Kongresi, Ulusal Prenatal Tanı ve Tibbi Genetik Kongresi, Konya, Konya, Türkiye, 9 - 12 Ekim 2002, ss.164
- LXXVIII. **Analysis of polymorphism for UGT1\*1 exon 1 promotor in neonates with pathologic and prolonged jaundice**

- Ülgenalp 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, Fransa, 25 - 28 Mayıs 2002, cilt.10, ss.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, Türkiye, 1 - 03 Mayıs 2002, ss.1
- LXXX. **Kistik Fibrozis: 14 Yaygın Mutasyonun Taranması**  
Ülgenalp A., Uzuner N., Giray Bozkaya Ö., Bora E., Erçal D.  
Toraks Derneği 4. Yıllık Kongresi 2001, İzmir, Türkiye, 1 - 03 Mayıs 2001, ss.1
- LXXXI. **Ege Bölgesi Kökenli Duchenne ve Becker Kas Distrofili Hastalarda Moleküller Delesyon Paterni**  
Ülgenalp A., Bora E., Hızlı T., Erçal D., Aydin A., Genç A.  
IV. Ulusal Prenatal tanı ve Tıbbi Genetik Kongresi, İzmir, Türkiye, 3 - 06 Mayıs 2000, ss.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, Türkiye, 3 - 06 Mayıs 2000, ss.1
- LXXXIII. **how deletion analysis alters clinical diagnosis**  
, Ülgenalp A., Erçal M. D., Bora E.  
4th International Congress of the World Muscle Society., Antalya, Türkiye, 16 Ekim 1999, cilt.9, sa.67, ss.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, Türkiye, 26 - 30 Nisan 1998, ss.1

## Desteklenen Projeler

ÜLGENALP A., ONUR CURA D., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Cinsiyet Disforisi Olan Bireylerde Genom Boyu Çalışmaları İle Nedensellik Araştırılması, 2022 - Devam Ediyor

GÜMÜŞTEKİN M., ÖREN H., BELET N., ÜLGENALP A., YILMAZ Ş., KARAPINAR D., PİRMOHAMED M., TURNER R. M., KOÇ A., ERTEM (AKÇAY) Ö., et al., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Hematolojik Maligniteli Pediatrik Hastalarda CYP2C19 Genotipinin Vorikonazolün Güvenliği ve Etkililiği Üzerine Etkisi, 2021 - Devam Ediyor

KALKAN Ş., ÜLGENALP A., BORA E., BARIŞ N., BAŞKURT A. A., ELLİDOKUZ H., KARAPINAR F., ÇAĞLAYAN A. O., AKTÜRK G., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Koroner Yoğun Bakım'a yatan hastalarda ilaçla-indüklenen QT uzaması prevalansı ve risk faktörleri, 2021 - 2022

ÜLGENALP A., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Ailesel Multipl Skleroz Hastalarında NR1H3 ve ABCG4 Gen Değişimlerinin Araştırılması, 2018 - 2022

GİRAY BOZKAYA Ö., SOYLU A., ÜLGENALP A., KOCABEY M., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, MEFV Geninde Mutasyon Saptanamayan veya Tek Mutasyon Saptanan Ailesel Akdeniz Ateşi Olgularında Farklı Gen Varyantlarının Araştırılması, 2020 - 2021

ÜLGENALP A., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, ALZHEIMER HASTALARINDA GENOMİK DEĞİŞİMLERİN PROGNOZA ETKİLERİNİN ARAŞTIRILMASI, 2015 - 2016

ÜLGENALP A., YENER G., ÇANKAYA T., BORA E., Diğer Resmi Kurumlarca Desteklenen Proje, Alzheimer Hastalarında Genomik Değişimlerin Prognoza Etkileri, 2014 - 2016

ÜLGENALP A., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, ÇOCUKLUK ASTIMINDA PLAZMİNOJEN AKTİVATÖR İNHİBİTÖR-1 ve ANJİOTENSİN DÖNÜŞTÜRÜCÜ ENZİM GEN POLİMORFİZMLERİNİN ROLÜ, 2009 - 2011

ÜLGENALP A., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, FEBRİL KONVÜLSİYONLU ÇOCUKLarda APOE GEN POLİMORFİZMİ, 2007 - 2010

## Bilimsel Hakemlikler

## Metrikler

Yayın: 165  
Atıf (WoS): 162  
Atıf (Scopus): 177  
H-İndeks (WoS): 6  
H-İndeks (Scopus): 7

## Akademi Dışı Deneyim

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 Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı  
Chapman Institute of Medical Genetics Tulsa OK.  
HACETTEPE UNIV.SAGLIK BILIMLERİ ENST.  
GULHANE ASKERİ TIP AKADEMİSİ  
Hungarian Academy of Sciences Biological Research Center