

## Prof. Dr. ELÇİN BORA

### Kişisel Bilgiler

İş Telefonu: [+90 232 412 3670](tel:+902324123670)

E-posta: [elcin.bora@deu.edu.tr](mailto:elcin.bora@deu.edu.tr)

Web: <https://avesis.deu.edu.tr/elcin.bora>

### Uluslararası Araştırmacı ID'leri

ORCID: 0000-0003-0940-5840

Publons / Web Of Science ResearcherID: EMO-1322-2022

Yoksis Araştırmacı ID: 171388

### Eğitim Bilgileri

Doktora, Ege Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Genetik Programı (Dr), Türkiye 2000 - 2006

Lisans, Ege Üniversitesi, Ege Tıp Fakültesi, Ege Tıp Pr., Türkiye 1981 - 1987

### Yabancı Diller

İngilizce, C1 İleri

### Yaptığı Tezler

Doktora, Mitokondrial mutasyonların infertil erkeklerin semen motilitesine etkisi, Ege Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Genetik Programı (Dr), 2006

### Araştırma Alanları

Sağlık Bilimleri

### Akademik Unvanlar / Görevler

Doç. Dr., Dokuz Eylül Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2015 - Devam Ediyor

### Yönetilen Tezler

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

BORA E., Mide kanserli hastalarda Ku70 gen polimorfizmi araştırılması, Tıpta Uzmanlık, S.CANBEK(Öğrenci), 2012

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

- I. **Clinical and Molecular Analysis in Patients with Peutz-Jeghers Syndrome**  
Aslan P. G., ÇAĞLAYAN 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. **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)
- III. **Prenatal diagnosis of cystic hygroma cases in a tertiary centre and retrospective analysis of pregnancy results.**  
Demir S. S., Cagliyan E., Ozturk D., Özmen S., Altunyurt S., Cankaya T., Bora E.  
Journal of obstetrics and gynaecology : the journal of the Institute of Obstetrics and Gynaecology, sa.7, ss.2899-2904, 2022 (SCI-Expanded)
- IV. **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)
- V. **Evaluation of hereditary/familial breast cancer patients with multigene targeted next generation sequencing panel and MLPA analysis in Turkey**  
Bora E., Çağlayan 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, cilt.262-263, ss.118-133, 2022 (SCI-Expanded)
- VI. **The Complex Genetic Landscape of Hereditary Ataxias in Turkey and Implications in Clinical Practice**  
Vural A., Simsir G., Tekgul S., Kocoglu C., Akcimen F., Kartal E., Sen N. E., Lahut S., Omur O., Saner N., et al.  
MOVEMENT DISORDERS, cilt.36, sa.7, ss.1676-1688, 2021 (SCI-Expanded)
- VII. **Vestibular impairment in Charcot-Marie-Tooth disease**  
AKDAL HALMAGYI G., Kocoglu K., Tanriverdizade T., BORA E., BADEMKIRAN F., YÜCEYAR A. N., EKMEKÇİ Ö., ŞENGÜN İ. Ş., Karasoy H.  
JOURNAL OF NEUROLOGY, cilt.268, sa.2, ss.526-531, 2021 (SCI-Expanded)
- VIII. **Vestibulo-ocular reflex impairment in SPG7 hereditary spastic paraplegia**  
Akdal G., Kocoglu K., Kocoglu C., BORA E., Basak A. N., Halmagyi G. M.  
CLINICAL NEUROPHYSIOLOGY, cilt.132, sa.1, ss.77-79, 2021 (SCI-Expanded)
- IX. **Unexpected Coexistence of a Derivative t(21;21) and Complementary Mosaic r(21) in a Female with Multiple Miscarriages**  
Cura D. O., Bora E., Ozkalayci H., Kirbiyik O., Kutbay Y. B., Ercal D., Çankaya T.  
CYTOGENETIC AND GENOME RESEARCH, cilt.158, sa.2, ss.83-87, 2019 (SCI-Expanded)
- X. **Assessment of sleep problems in children with familial Mediterranean fever**  
Makay B., Kilicaslan S. K., Anik A., Bora E., Bozkaya Ö., Cankaya T., Unsal E.  
INTERNATIONAL JOURNAL OF RHEUMATIC DISEASES, cilt.20, sa.12, ss.2106-2112, 2017 (SCI-Expanded)
- XI. **Identification of an AR mutation in Klinefelter syndrome during evaluation for penoscrotal hypospadias**  
Acar S., Tuhan H., BORA E., DEMİR K., Onay H., Ercal D., BÖBER E., ABACI A.  
HORMONES-INTERNATIONAL JOURNAL OF ENDOCRINOLOGY AND METABOLISM, cilt.16, sa.3, ss.313-317, 2017 (SCI-Expanded)
- XII. **Analysis of first-trimester combined test results in preparation for a cell-free fetal DNA era**  
Kose S., Çımrın D., Yildirim N., Aksel O., Keskinoglu P., Bora E., Çankaya T., Altunyurt S.  
INTERNATIONAL JOURNAL OF GYNECOLOGY & OBSTETRICS, cilt.135, sa.2, ss.187-191, 2016 (SCI-Expanded)
- XIII. **Cardiac autonomic functions in children with familial Mediterranean fever**  
Sahin M., Kir M., Makay B., Keskinoglu P., Bora E., Unsal E., Unal N.  
CLINICAL RHEUMATOLOGY, cilt.35, sa.5, ss.1237-1244, 2016 (SCI-Expanded)
- XIV. **Termination of pregnancy for fetal abnormalities: main arguments and a decision-tree model**

- Kose S., Altunyurt S., Yildirim N., Keskinoglu P., Cankaya T., Bora E., Ercal D., Ozer E.  
PRENATAL DIAGNOSIS, cilt.35, sa.11, ss.1128-1136, 2015 (SCI-Expanded)
- XV. **Sequencing of the CFTR gene in selected Turkish patients with cystic fibrosis**  
Cankaya T., Arikan-Ayyildiz Z., Bora E., Uzuner N., Ulgenalp A.  
MINERVA PEDIATRICA, sa.5, ss.407-411, 2015 (SCI-Expanded)
- XVI. **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)
- XVII. **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)
- XVIII. **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)
- XIX. **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)
- XX. **Plasminogen activator inhibitor-1 and angiotensin converting enzyme gene polymorphisms in Turkish asthmatic children**  
Bora E., Soylar R., Arikan-Ayyildiz Z., Uzuner N., Giray-Bozkaya Ö., Ercal D., Karaman O., Ulgenalp A.  
ALLERGOLOGIA ET IMMUNOPATHOLOGIA, cilt.41, sa.1, ss.11-16, 2013 (SCI-Expanded)
- XXI. **A PEDIATRIC PATIENT WITH FAMILIAL MEDITERRANEAN FEVER PRESENTED WITH VOMITING**  
ARSLAN N., Gencpinar P., Makay B., BORA E., Unsal E.  
PAEDIATRICA CROATICA, cilt.56, sa.3, ss.257-259, 2012 (SCI-Expanded)
- XXII. **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)
- XXIII. **Lymphoid tissue histology in a patient with ICF syndrome.**  
Makay B., Anal O., Köse G., Bozkaya Ö., Ozer E., Bora E., Ulgenalp A., Erçal D.  
Journal of investigational allergology & clinical immunology, cilt.22, sa.3, ss.220-1, 2012 (SCI-Expanded)
- XXIV. **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)
- XXV. **New mutations in the ATM gene and clinical data of 25 AT patients**  
Demuth I., Dutrannoy V., Marques W., Neitzel H., Schindler D., Dimova P. S., Chrzanowska K. H., Bojinova V., Gregorek H., Graul-Neumann L. M., et al.  
NEUROGENETICS, cilt.12, sa.4, ss.273-282, 2011 (SCI-Expanded)
- XXVI. **Comparison of Aneuploidy Frequency to Sperm FISH and Sperm Apoptosis Results in Embryos That Lost the Vitality**  
ÇANKAYA T., Ozkinay C., GÜNDÜZ C., TAVMERGEN E., BORA E., Ozkinay F.  
TURKIYE KLINIKLERI TIP BILIMLERI DERGISI, cilt.31, sa.4, ss.896-903, 2011 (SCI-Expanded)
- XXVII. **Canlılığını Yitirmiş Embriyolarda Gözlenen Anöploidi Sıklığının Sperm-FISH ve Sperm-Apoptozis Sonuçları ile Karşılaştırılması**  
Çankaya T., Özkinay C., Gündüz C., Tavmergen E., Bora E., Özkinay F. F.  
Türkiye Klinikleri Journal of Medical Research, cilt.31, sa.4, ss.896-903, 2011 (SCI-Expanded)
- XXVIII. **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, cilt.29, sa.6, ss.1754-1758, 2009 (SCI-Expanded)
- XXIX. **Multiple pterygium syndrome with horseshoe kidney and polydactyly: a further case**

- Giray Ö., Bora E., Ercal D.  
CLINICAL DYSMORPHOLOGY, cilt.18, sa.2, ss.120-121, 2009 (SCI-Expanded)
- XXX. **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)
- XXXI. **Clinical and morphological phenotype of geleophysic dysplasia.**  
GİRAY BOZKAYA Ö., Kyr M., Bora E., Saylam G., Ugurlu B., GÜREL D.  
Annals of tropical paediatrics, cilt.28, sa.2, ss.161-4, 2008 (SCI-Expanded)
- XXXII. **Long-standing fever and Angelman syndrome: Report of two cases**  
YİŞ 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)
- XXXIII. **Rhizomelia with anal atresia and anophthalmia: a new syndrome?**  
Oezlem G., Elcin B., Ayfer U., Oguz A., Erdener O., Derya E.  
CLINICAL DYSMORPHOLOGY, cilt.17, sa.1, ss.53-56, 2008 (SCI-Expanded)
- XXXIV. **A new case of Martsof syndrome.**  
Bora E., Cankaya T., Alpman A., Karaca E., Cogulu O., Tekgul H., Ozkinay F.  
Genetic counseling (Geneva, Switzerland), cilt.18, sa.1, ss.71-5, 2007 (SCI-Expanded)
- XXXV. **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)
- XXXVI. **Two extra euchromatic bands in the qh region of chromosome 9**  
Ozkinay F., Ercal D., Ozkinay C., Onay H., Bora E., Erler A.  
GENETIC COUNSELING, cilt.16, sa.1, ss.45-48, 2005 (SCI-Expanded)
- XXXVII. **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)
- XXXVIII. **Detection of trisomy 21 in a fetus during the investigation for Tay-Sachs disease.**  
Alpman A., Bora E., Karaca E., Cankaya T., Onay H., Cogulu O., Gunduz C., Kleijer W. J., Ozkinay F.  
Genetic counseling (Geneva, Switzerland), cilt.15, sa.1, ss.99-100, 2004 (SCI-Expanded)
- XXXIX. **Trends in cytogenetic prenatal diagnosis in a reference hospital in Izmir/Turkey: a comparative study for four years.**  
Gunduz C., Cogulu O., Cankaya T., Bora E., Karaca E., Alpman A., Sagol S., Onay H., Ozkinay F., Ozkinay C.  
Genetic counseling (Geneva, Switzerland), cilt.15, sa.1, ss.53-9, 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. **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)

## **Diğer Dergilerde Yayınlanan Makaleler**

- I. **TEKRARLAYAN GEBELİK KAYIPLARI BULUNAN OLGUDA SAPTANAN 48, XY,+7,+21 VE 47,XX,+16 FETAL KARYOTİPLER**  
Kocabey M., Bora E., Erçal M. D., Çankaya T.  
Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi, cilt.36, sa.36, ss.333-339, 2023 (Hakemli Dergi)
- II. **Evaluation of Associated Structural and Chromosomal Abnormalities in Patients with Fetal Cerebral Ventriculomegaly Detected in Ultrasonographic Imaging**

- Cagliyan E., Ozmen S., Demir S. S., Aydin C., Bilen E., Guleryuz H., Yasar E., Ercal D., Bora E., Cankaya T.  
GYNECOLOGY OBSTETRICS & REPRODUCTIVE MEDICINE (GORM), cilt.28, sa.1, ss.1-6, 2022 (Hakemli Dergi)
- III. **Selective Bilateral Vestibular Neuropathy in a Turkish CMT1B Family With a Novel MPZ Mutation**  
AKDAL HALMAGYI G., Kocoglu K., BORA E., Koc A., Ulgenal A., Bedir M., ALA R. T., BATTALOĞLU E., KIRKIM G., ŞENGÜN İ. Ş., et al.  
NEUROLOGY-CLINICAL PRACTICE, cilt.11, sa.2, 2021 (ESCI)
- IV. **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)
- V. **Prematür Ovaryen Yetmezlikli Hastalarda Karyotip Değerlendirmesi**  
Akdöner A., Celiloğlu M., Çağlıyan E., Erçal D., Bora E., Çankaya T.  
Forbes tıp dergisi, cilt.1, sa.3, ss.61-67, 2020 (Hakemli Dergi)
- VI. **How Much do we Know About the Findings of 22q11.2 Deletion Syndrome?: A Single-Centre Study with 11-Year Follow-Up**  
Cura D. O., BORA E., GİRAY BOZKAYA Ö., KIR M., Ercal D., ÇANKAYA T.  
JOURNAL OF BASIC AND CLINICAL HEALTH SCIENCES, cilt.4, sa.2, ss.114-117, 2020 (ESCI)
- VII. **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)
- VIII. **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, cilt.3, sa.3, ss.165-169, 2019 (ESCI)
- IX. **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)
- X. **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)
- 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, 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. **Clinical and Cytogenetic Evaluations of Patients with Turner Syndrome: Are We Aware Enough?**  
Gursoy S., Kilicarslan O. A., GİRAY BOZKAYA Ö., BORA E., Unal N., Ercal D.  
ERCIYES MEDICAL JOURNAL, cilt.39, sa.1, ss.12-15, 2017 (ESCI)
- XIV. **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, cilt.29, sa.3, ss.89-94, 2015 (Hakemli Dergi)
- XV. **Nadir görülen bir Turner sendromu karyotipi: 45,X/47,XXX**  
Altıncık S. A., Çatlı G., Abacı A., Bora E., Erçal M. D., Böber E.  
GUNCEL PEDIATRI, cilt.12, sa.1, ss.43-47, 2014 (Scopus)
- XVI. **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)
- XVII. **Sotos Sendromu; Boy Uzunluğunun Nadir Bir Sebebi**  
Fırıncı F., Abacı A., Bora E., Erdemir A., Çankaya T., Böber E.  
Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi, cilt.25, sa.1, ss.39-42, 2011 (Hakemli Dergi)
- XVIII. **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., Büyükgebiz A.  
MARMARA MEDICAL JOURNAL, cilt.23, sa.2, ss.302-307, 2010 (ESCI)

**XIX. 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 KLINIKLERI PEDIATRI, cilt.17, sa.4, ss.250-256, 2008 (Hakemli Dergi)

**XX. Spinal Muskuler Atrofili Olgularında Survival Motor Neuron Gen 1 (SMN1) Delesyon Sıklığı**

Bora E.

Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi, cilt.21, sa.2, ss.71-74, 2007 (Hakemli Dergi)

**XXI. 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, cilt.16, ss.54-57, 2007 (Hakemli Dergi)

**XXII. 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)

**XXIII. 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)

**XXIV. 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)

**XXV. Electoretinographic findings in Duchenne/Becker muscular dystrophy and correlation with genotype.**

Ülgenalp 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)

**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)

## Kitaplar

**I. Genetik Tabanlı Tarama Testlerinde Genetik Danışmanlık**

Bora E., Özkalaycı H.

Güncel Genetik Tabanlı Tarama Testleri, Prof. Dr. Haluk Akın, Editör, Türkiye Klinikleri Yayınevi, Ankara, ss.12-15, 2020

**II. Bölüm 2, Tıbbi Genetikte Kullanılan Yöntemler, Konu 15, Epigenetik, X- Kromozom İnaktivasyonu**

Bora E., Ataman E.

Tıbbi Genetik Laboratuvar ve Klinik, Prof. Dr. Özgür Çoğulu, Editör, Nobel Tıp Kitapevi, Ankara, ss.179-180, 2017

**III. Bölüm 2 Tıbbi Genetikte Kullanılan Yöntemler Konu 15 Epigenetik Genomik İmprinting ve Epigenetik Temeli**

Bora E., Ataman E.

Tıbbi Genetik Laboratuvar ve Klinik, Prof. Dr. Özgür Çoğulu, Editör, Nobel Tıp Kitapevi, Ankara, ss.175-178, 2017

**IV. Bölüm 3 Genetik**

Bora E., Çankaya T., Ataman E.

Olgu Örnekler ile Tandan Tedaviye Çocuk Hastalıkları, Prof. Dr. Salih Kavukçu, Prof. Dr. Alper Soylu, Prof. Dr. Yeşim Öztürk, Editör, Yakın Doğu Üniversitesi Yayınları, Lefkoşa, ss.51-130, 2017

**V. Bölüm 24 Kök Hücre Ve Uygulamaları**

Ülgenalp A., Çankaya T., Bora E.

Tıbbi Genetik ve Klinik Uygulamaları, Munis Dünder, Editör, M Grup Matbaacılık Kayseri, Kayseri, ss.589-601, 2016

## VI. Bölüm 35 Genetik Danışmanlık

Bora E., Özkalaycı H.

Cancer Türkçe- Principles & Practices Of Oncology Türkçe, Dr. Mehmet Ali Özcan, Dr. Ahmet Alacacioğlu, Editör, O Tıp Kitapevi, İzmir, ss.416-422, 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, İskele, Kıbrıs (Kkct), 4 - 07 Mayıs 2023, ss.23
- II. **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, Türkiye, 09 Kasım 2022
- III. **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, Türkiye, 09 Kasım 2022, ss.76
- IV. **BRCA1 geni ekzon 18-19 delesyonu olan ailede disgerminom tanılı çocuk**  
Özkalaycı H., Duman T. A., Bora E.  
1. ulusal hematoOnkoGenetik kongresi, Antalya, Türkiye, 25 - 28 Kasım 2021, ss.26-28
- V. **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
- VI. **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
- VII. **Targeted next generation sequencing analysis of 30 Turkish patients with inherited cardiomyopathies**  
BORA E., YILDIZ BULUT A., ÖZPELİT E., Özcan E., ÇAĞLAYAN A. O.  
14. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Türkiye, 20 - 22 Kasım 2020
- VIII. **Distrofinopatili Ailelerde Genotip ve Fenotip İlişkinin 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, Türkiye, 1 - 03 Kasım 2019, ss.13
- IX. **Yeni Nesil Dizileme ile Tanı Konan KCNQ2 Ve GABRA1 Mutasyonlu İki Farklı Epilepsi Olgusu**  
KOCABEY M., EDEM P., KOÇ A., BORA E., HIZ A. S., ERÇAL M. D.  
4. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, Ankara, Türkiye, 25 - 27 Eylül 2019
- X. **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
- XI. **PKD1 geninde yeni mutasyon saptanan polistik böbrek hastalığı ailesi**  
Yıldırım R. N., Usluer E., Koç A., Yıldız G., Bora E.  
4. ulusal çocuk genetik kongresi, Ankara, Türkiye, 25 - 27 Eylül 2019, ss.64
- XII. **Atipik bulgularla başvuran noönnan sendromlu, nadir bir patojenik değişime sahip olgu sunumu**  
Koç A., Ataseven Kulah M., Tüzün F., Bora E., Giray Bozkaya Ö.  
4. ulusal çocuk genetik kongresi, Ankara, Türkiye, 25 - 27 Eylül 2019, ss.107
- XIII. **A case with rare compound heterozygous FBN1 gene mutation**  
Özkalaycı H., Bora E.  
13 th balkan congress of human genetics, Edirne, Türkiye, 17 - 20 Nisan 2019, ss.55
- XIV. **A case of early age breast cancer with pathogenic variation in STK11 gene**  
Keleş Z., Bora E.  
Erciyes Tıp Genetik Günleri, Kayseri, Türkiye, 21 - 23 Şubat 2019, ss.16

- XV. **Glutaric aciduria type 2: A case report**  
Yıldız Bulut A., Bora E.  
Erciyes Tıp Genetik Günleri 2019, Kayseri, Türkiye, 21 - 23 Şubat 2019, ss.1
- XVI. **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
- XVII. **REKÜRREN ANÖPLOİDİLERİN SAPTANDIĞI HABİTÜEL ABORTUS ÇİFTİ: NON-DİSJUNCTION'A YATKINLIK NASIL AÇIKLANABİLİR?**  
Kocabey M., Bora E.  
13. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Antalya, Türkiye, 7 - 11 Kasım 2018, ss.22
- XVIII. **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, Türkiye, 7 - 11 Kasım 2018, cilt.30, ss.41
- XIX. **AKRABALIĞI OLMAYAN İKİ AİLEDE AYNI NOVEL TGFBI MUTASYONU OLAN LATTICE KORNEAL DİSTROFİ**  
Ataman E., Kocabey M., Bora E., Özbek Z., Durak İ., Ülgenalp A.  
13. ULUSAL TIBBİ GENETİK KONGRESİ, Antalya, Türkiye, 8 - 11 Kasım 2018, cilt.30, sa.1, ss.24
- XX. **Uzun QT sendromu, 2 olgu sunumu**  
Yıldız Bulut A., Bora E.  
13. ulusal tıbbi genetik kongresi, Antalya, Türkiye, 7 - 11 Kasım 2018, ss.114
- XXI. **MOZAİK 7Q11.23 DUPLİKASYON SENDROMLU BİR OLGU**  
Ataseven Kulalı M., Bora E., Gürsoy S., Kutbay Y. B., Erçal M. D.  
3. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Antalya, Türkiye, 11 Ekim 2017, ss.30
- XXII. **A CASE WITH 2q37.3 DELETION AND 9q34.1-q34.3 DUPLICATION**  
Ataseven Kulalı M., Gürsoy S., Kırbıyık Ö., Memiş H., Çankaya T., Bora E., Giray Bozkaya Ö., Erçal M. D.  
Erciyes Medical Genetics Days 2017, Kayseri, Türkiye, 11 Mayıs 2017, cilt.39, ss.77
- XXIII. **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, Türkiye, 25 Kasım - 01 Aralık 2016
- XXIV. **Kısmi Androjen Duyarsızlık Sendromu ve Klinefelter Sendromu Birlikteliği: Olgu Sunumu**  
Acar S., Ünver Tuhan H., Bora E., Demir K., Onay H., Erçal M. D., Böber E., Abacı A.  
XX.Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Kongresi, Antalya, Türkiye, 5 - 09 Ekim 2016, ss.30
- XXV. **Identification of an AR Mutation in Klinefelter sSyndrome during Evaluation for PenoscrotalHypospadi**  
ACAR S., ÜNVER TUHAN H., BORA E., DEMİR K., ONAY H., ERÇAL M. D., BÖBER E., ABACI A.  
55th Annual Meeting of the ESPE, Paris, Fransa, 10 - 12 Eylül 2016, cilt.86, ss.279
- XXVI. **PRENATAL DÖNEMDE SAPTANAN İZOLE SAĞ ATRİYAL DİLATASYONU OLGUSU**  
Zihni C., Kır M., Ünal N., Öncü S. B., Asilsoy S., Bora E., Özer E.  
15.ULUSAL PEDİATRİK KARDİYOLOJİ VE KALP DAMAR CERRAHİSİ KONGRESİ, Antalya, Türkiye, 13 - 16 Nisan 2016, ss.112
- XXVII. **Array CGH'de 2q33.1-q33.3 Bölgesinde Mikrodelesyon Saptanan Olgu**  
Memiş H., Bora E., Gürsoy S., Kırbıyık Ö., Özyılmaz 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
- XXVIII. **dismorfik yüzgörünümü gelişme geriliği ve ekzositozları olan olgu**  
Çakmaklı S., Gürsoy S., Giray Bozkaya Ö., Erçal M. D., Çankaya T., Bora E.  
2. ulusal çocuk genetik sempozyumu, Samsun, Türkiye, 22 - 24 Ekim 2015, ss.72
- XXIX. **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, Türkiye, 22 - 24 Ekim 2015, ss.67



- XXX. **Penoskrotal hipospadias kliniği ile Klnefeltersendromu tanısı alan bir olgu**  
Acar S., Ünver Tuhan H., Bora E., Demir K., Erçal M. D., Böber E., Abacı A.  
19. ulusal pediatrik endokrinoloji ve diyabet kongresi, İstanbul, Türkiye, 21 - 22 Ekim 2015
- XXXI. **Ring Kromozom 20 Karyotipi Saptanan Olgu**  
Çankaya T., Ayanoğlu M., Bora E., Gürsoy S., Polat A. İ., Onur Cura D., Giray Bozkaya Ö., Yiş U., Hız A. S., Erçal M. D.  
17. Ulusal Çocuk Nöroloji Kongresi, İzmir, Türkiye, 6 - 09 Mayıs 2015, ss.136
- XXXII. **Letal Tip Hipofosfatazya Taşıyıcısı Bir Ailede Prenatal Tanı**  
BORA E., ÇANKAYA T., GİRAY BOZKAYA Ö., ATAMAN E., AKSEL Ö., KÖSE S., ERÇAL M. D.  
Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İstanbul, Türkiye, 24 - 27 Eylül 2014, ss.145
- XXXIII. **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
- XXXIV. **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
- XXXV. **Perinatal- Letal Tip Hipofosfatazya Taşıyıcısı Bir Ailede Prenatal Tanı**  
Bora E., Çankaya T., Giray Bozkaya Ö., Ataman E., Aksel Kılıçarslan Ö., Köse S., Erçal M. D.  
11. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İstanbul, Türkiye, 24 - 27 Eylül 2014, ss.145
- XXXVI. **A NOVEL MUTATION IN PERICENTRIN (PCNT) GENE CAUSED MICROCEPHALIC OSTEODYSPLASTIC PRIMORDIAL DWARFISM**  
ÖZ Ö., ÇATLI G., BORA E., ANIK A., ABACI A., BÖBER E., ERÇAL M. D., GİRAY BOZKAYA Ö.  
27th COURSE IN MEDICAL GENETICS, Bertinoro, İtalya, 11 - 15 Mayıs 2014
- XXXVII. **Mozaik Turner Sendromlu hastaların klinik ve sitogenetik açıdan değerlendirilmesi**  
Gürsoy S., Giray Bozkaya Ö., Çankaya T., Bora E., Erçal M. D.  
I. ulusal çocuk genetik sempozyumu, İzmir, Türkiye, 26 - 27 Eylül 2013, ss.22
- XXXVIII. **Mikrosefalik Primordial Dwarfizm (MOPD) Sendromunda Perisentrin (PCNT) Geninde Yeni Bir Mutasyon: Olgu Sunumu**  
Öz Ö., Çatlı G., Bora E., Anık A., Abacı A., Böber E., Giray Bozkaya Ö.  
1. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, İzmir, Türkiye, 26 - 27 Eylül 2013, ss.110
- XXXIX. **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
- XL. **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
- XLI. **GSTM1 and GSTT1 null genotypes and gastric cancer: a case-control study of gene-environment interactions in Turkish population**  
Vupa Çilengiroğlu Ö., Bora E., Ülgenalp A., Bora S., Ergör G.  
European Journal of Epidemiology, Arhus, Danimarka, 11 - 14 Ağustos 2013, ss.102
- XLII. **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
- XLIII. **Multipl Konjenital Anomali Ve Motor Mental Retardasyonlu Olgu**  
Öz Ö., Bora E., Çankaya T., Onur Cura D., Aksel Kılıçarslan Ö., Giray Bozkaya Ö., Erçal M. D.  
2. Nörometabolik Dismorfoloji Sempozyumu, İstanbul, Türkiye, 8 - 09 Mart 2013
- XLIV. **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, Türkiye, 19 - 23 Aralık 2012
- XLV. **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, Türkiye, 19 - 23 Aralık 2012, ss.254
- XLVI. **Yarık Damak Eşlik eden hipofosfatazyalı Bir Olgu**  
Aksel Kılıçarslan Ö., Bora E., Giray Bozkaya Ö., Erçal M. D.  
10. ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Bursa, Türkiye, 19 - 23 Aralık 2012, ss.260
- XLVII. **Astımlı Türk Çocuklarında Plazminojen Aktivatör İnhibitör-1 ve Anjiotensin Dönüştürücü EnzimGen Polimorfizmleri**  
Bora E., Soyler R., Arıkan Ayyıldız Z., Uzuner N., Giray Bozkaya Ö., Karaman Ö., Ülgenalp A.  
19. Ulusal Allerji ve Klinik İmmunoloji Kongresi, Antalya, Türkiye, 7 - 11 Kasım 2012, ss.73
- XLVIII. **Delesyon Sendromu Olan Bir Kız Çocukta Glomerüler Bazal Membran Anormalliği İle İlişkili Hematüri ve Proteinüri**  
Özmen D., Bora E., Soylu A., Ünlü M., Kavukçu S.  
7. Ulusal Çocuk Nefroloji Kongresi, İzmir, Türkiye, 3 - 06 Ekim 2012, ss.1
- XLIX. **Dismorfoloji ve Çoklu Anomaliler İKİ KARDEŞTE FEINGOLD SENDROMU**  
Bora E., Uyanık B., Çankaya T., Erçal D., Atıla K., Bora S.  
9. Ulusal Tıbbi genetik Kongresi, İstanbul, Türkiye, 1 - 05 Aralık 2010, ss.35
- L. **Lymphoid histology in a patient with ICF syndrome**  
Bora B., Anal Ö., Köse G., Giray Bozkaya Ö., Özer E., Bora E., Ülgenalp A., Erçal M. D.  
XIVth meeting of the european society for immunodeficiencies (ESID), İstanbul, Türkiye, 6 - 09 Ekim 2010, ss.106
- LI. **agenesis of the corpus callosum and dandy walker malformation with trisomy 8 mosaicism**  
Olğan Ş., Saathı H. B., Bora E., Altunyurt S., Güleklı B.  
21st European Congress of Obstetrics and Gynaecology, Antwerp, Belçika, 5 - 08 Mayıs 2010, ss.1
- LII. **FOP (Fibrodisplazi Ossifikans Progressiva)'lı Bir Olgu**  
Eren Akarcan S., Uyanık B., Bora E., Çankaya T., Erçal M. D.  
V. Ege Genetik Sempozyumu, İzmir, Türkiye, 19 Şubat 2010, ss.1
- LIII. **Prenatal Ultrasonografide Fetal Anomali Nedeniyle Karyotip Yapılan Olguların Analizi**  
Karaca E., Bora E., Sağol S., Çoğulu M. Ö., Özkınay F. F.  
8. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Çanakkale, Türkiye, 6 - 09 Mayıs 2008, ss.145
- LIV. **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, Türkiye, 6 - 09 Mayıs 2008, ss.260
- LV. **Fraser Sendromlu Bir Olgu**  
Giray Bozkaya Ö., Bora E., Erçal M. D.  
8. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Çanakkale, Türkiye, 6 - 09 Mayıs 2008, sa.132, ss.256
- LVI. **Mitokondrial mutasyonların infertil erkeklerin semen motilitesine etkisi**  
Bora E., Ülgenalp A., Kefi A., Giray Bozkaya Ö., Özkınay F. F., Erçal M. D.  
VIII. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Çanakkale, Türkiye, 6 - 09 Mayıs 2008, ss.186
- LVII. **Silver-Russell Syndrome: Report Of A Case With Dextrocardia**  
Giray Bozkaya Ö., Kır M., Bora E.  
8. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Çanakkale, Türkiye, 6 - 09 Mayıs 2008, ss.262
- LVIII. **At nalı böbrek ve polidaktilisi olan multipl pterygium sendromu; yeni bir antite mi?**  
Bora E., Giray Bozkaya Ö., Erçal M. D.  
8. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Çanakkale, Türkiye, 6 - 09 Mayıs 2008, sa.122, ss.250
- 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. **Prenatal Seks Seçimi Yapılmalı Mı? Mir Örnek**  
Bora E., Kefi A., Giray Bozkaya Ö., Ülgenalp A.  
8. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Çanakkale, Türkiye, 6 - 09 Mayıs 2008, ss.314
- 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. **a patient with acanthosisnigricans: an overlap or a new syndrome**  
Giray Bozkaya Ö., Abacı A., Bora E., Böber E., Erçal M. D.  
5th Metabolic Syndrome Symposium, Antalya, Türkiye, 01 Nisan 2008, ss.270
- LXIII. **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
- LXIV. **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
- LXV. **Recurrence of Trisomy 13**  
Çankaya T., Yiğiter A. B., Bora E., Kavak Z. N., Tüysüz B., Başaran N.  
6th European Cytogenetics Conference, İstanbul, Türkiye, 7 - 10 Haziran 2007, ss.1
- LXVI. **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, Türkiye, 01 Haziran 2007, cilt.6, sa.1, ss.39
- LXVII. **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, Türkiye, 01 Haziran 2007, cilt.6, sa.1, ss.1
- LXVIII. **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, Hollanda, 6 - 09 Mayıs 2006
- LXIX. **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, Hollanda, 6 - 09 Mayıs 2006, cilt.14, sa.1, ss.104
- LXX. **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, Hollanda, 6 - 09 Mayıs 2006, cilt.14, sa.1, ss.179
- LXXI. **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
- LXXII. **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
- LXXIII. **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, Türkiye, 14 - 16 Nisan 2005, ss.8
- LXXIV. **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, Türkiye, 21 - 24 Nisan 2004
- 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, Türkiye, 21 - 24 Nisan 2004, ss.1
- LXXVI. **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, Türkiye, 21 - 24 Nisan 2004, ss.1

- LXXVII. **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 Tıbbi Biyoloji Kongresi, Adana, Türkiye, 14 - 17 Ekim 2003, ss.88
- LXXVIII. **A Women Having A Sibling With Trisomy 21, Had Two Babies With Different Trisomy (13 and 21) In Two Seperate Pregnancies**  
Özknay F. F., Coğulu M. Ö., Bora E.  
The Fourth European Cytogenetics Conference, Italy Sept. 2003, Bologna, İtalya, 6 - 09 Eylül 2003, ss.254
- LXXIX. **Monozomi 18p: olgu sunumu**  
Bora E., Giray Bozkaya Ö., Ülgenalp A., Erçal M. D.  
5. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Ulusal Prenatal Tanı ve Tıbbi Genetik Kongresi, Konya,, Konya, Türkiye, 9 - 12 Ekim 2002, ss.1
- LXXX. **Martsof Sendromu**  
Bora E., Çankaya T., Coğulu M. Ö., Özknay F. F.  
V. ulusal prenatal tanı ve tıbbi genetik kongresi, Konya, Türkiye, 9 - 12 Ekim 2002
- LXXXI. **Duchenne/Becker Musküler Distrofili Hastaların Genotipleri İle Elektroretinogram 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, Türkiye, 9 - 12 Ekim 2002, ss.164
- LXXXII. **Prenatal Tanıda Trizomi 15 Mozaikliği Olan Bir Olgu**  
Çankaya T., Özknay F., Coğulu M. Ö., Sağol S., Karaca E., Durmaz A., Bora E., Gündüz C., Özknay C.  
5. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Ulusal Prenatal Tanı ve Tıbbi Genetik Kongresi, Konya, Konya, Türkiye, 9 - 12 Ekim 2002, ss.141
- LXXXIII. **Seven Cases Of Chromosomal Mosaicism Detected In Amniocentesis and Karyotype, Phenotype Correlation**  
Gündüz C., Durmaz A., Karaca E., Çankaya T., Bora E., Sağol S., Coğulu M. Ö., Özknay F. F.  
EUROPEAN. HUMAN GENETICS. CONFERENCE 2002, Strasbourg, Fransa, 25 - 29 Mayıs 2002, ss.283
- LXXXIV. **Detection of trisomy 21 in a fetus during the investigation for Tay Sachs disease; prenatal cytogenetic study should be performed associated with molecular or enzymatic studies**  
Durmaz A., Karaca E., Çankaya T., Bora E., Coğulu M. Ö., Gündüz C., Özknay F. F.  
EUROPEAN CONGRESS OF HUMAN GENETICS 2002, Strasbourg, Fransa, 25 - 29 Mayıs 2002, ss.285
- LXXXV. **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
- LXXXVI. **Patolojik ve uzamış sarılıklı yenidoğanlarda UGT1\*1 ekson 1 promotör bölge araştırılması**  
Ülgenalp A., Duman N., Schafer F., Whetsell L., Bora E., Gülcan H., Kumral A., Ören H., Giray Bozkaya Ö., Erçal M. D., et al.  
11. Ulusal Neonatoloji Kongresi, Samsun, Türkiye, 1 - 03 Haziran 2001, ss.1
- LXXXVII. **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
- LXXXVIII. **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
- LXXXIX. **Roberts Sendromu ve NTD; Nadir Bir Bulgu ve Çok Erken Prenatal Tanı**  
Erçal T., Erçal D., Erzin F., Küpelioglu A., Bora E., Giray Bozkaya Ö.  
4. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Ulusal Prenatal Tanı ve Tıbbi Genetik Kongresi, İzmir, , İzmir, Türkiye, 3 - 06 Mayıs 2000, ss.164
- XC. **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, Türkiye, 3 - 06 Mayıs 2000, ss.1

**XCI. 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

**XCII. 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**

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

BORA E., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Mide Tümörlü Hastalarda Ku70 Gen Polimorfizmlerinin Araştırılması, 2013 - 2014

## **Metrikler**

Yayın: 165

Atıf (WoS): 210

Atıf (Scopus): 250

H-İndeks (WoS): 8

H-İndeks (Scopus): 9