

Assoc. Prof. HATİCE MUTLU



Personal Information

Office Phone: [+90 312 560 6402](tel:+903125606402)

Email: hmalbayrak@ankara.edu.tr

Other Email: haticemutlu@gmail.com

Web: <https://avesis.ankara.edu.tr/hmalbayrak>



International Researcher IDs

ORCID: 0000-0001-5624-3878

Publons / Web Of Science ResearcherID: A-3635-2017

ScopusID: 57192270096

Yoksis Researcher ID: 160669

Education Information

Post Doctorate of Medicine, Ondokuz Mayıs University, School Of Medicine, Department Of Internal Medicine, Turkey 2014 - 2017

Expertise In Medicine, Ondokuz Mayıs University, School Of Medicine, Department Of Internal Medicine, Turkey 2006 - 2011

Undergraduate, Bursa Uludağ University, Tıp Fakültesi, Turkey 1999 - 2005

Foreign Languages

English, B2 Upper Intermediate

Certificates, Courses and Trainings

Vocational Course, Hayvan Deneyleri Kullanım Sertifikası, Ondokuz Mayıs Üniversitesi, 2014

Research Areas

Health Sciences

Academic Titles / Tasks

Researcher, Ankara University, Tıp Fakültesi, Nadir Hastalıklar Uygulama ve Araştırma MerkezRare Diseases Application and Research Center, 2022 - Continues

Academic and Administrative Experience

Head of Department, Ankara University, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2022 - Continues

Courses

Undergraduate

Clinical genetics, Undergraduate, 2022 - 2023

Çocukluk çağı sık görülen genetik hastalıklar, Undergraduate, 2022 - 2023

HASTA DOSYASI HAZIRLAMA VE EPİKRİZ YAZMA, Undergraduate, 2022 - 2023

Common genetic diseases in children, Undergraduate, 2022 - 2023

Published journal articles indexed by SCI, SSCI, and AHCI

- I. **Clinical and biochemical spectrum of APOB-related hypobetalipoproteinemia: Insights from a retrospective cohort study**
Sürücü Kara İ., KÖSE E., MUTLU H., Sanrı A., Tarugi P., EMİNOĞLU F. T.
Journal of Clinical Lipidology, 2025 (SCI-Expanded)
- II. **Expanding the phenotypic and genotypic characteristics of trichohepatoenteric syndrome: a report of eight patients from five unrelated families**
Ozturk M., Ates K., Esener Z., MUTLU H., Aydogmus C., Boztug K., SARAÇ H., Gezdirici A., Dogan M., BEŞER Ö. F., et al.
Molecular Biology Reports, vol.51, no.1, 2024 (SCI-Expanded)
- III. **Autosomal recessive otospondylo-mega-epiphyseal dysplasia: comprehensive clinical review of a pediatric cohort**
Mutlu H., Elçioğlu N., Kiliç E.
CLINICAL DYSMORPHOLOGY, vol.32, no.4, pp.151-155, 2023 (SCI-Expanded)
- IV. **Genomic autopsy to identify underlying causes of pregnancy loss and perinatal death**
Byrne A. B., Arts P., Ha T. T., Kassahn K. S., Pais L. S., O'Donnell-Luria A., Babic M., Frank M. S. B., Feng J., Wang P., et al.
NATURE MEDICINE, vol.29, pp.180-189, 2023 (SCI-Expanded)
- V. **Expanding the clinical and molecular features of trichorhino- phalangeal syndrome with a novel variant.**
Öztürk N., Karamık G., Mutlu H., Bayer Ö. Y., Mihçı E., Çetin G. O., Nur B.
The Turkish journal of pediatrics, vol.65, no.1, pp.81-95, 2023 (SCI-Expanded)
- VI. **The Outcomes of an Individualized Physical Therapy Program in CALFAN Syndrome: A Case Report**
Yigit S., Albayrak H., Perk Yucel P., Usgu S., Yakut Y.
PEDIATRIC PHYSICAL THERAPY, vol.34, no.3, pp.432-437, 2022 (SCI-Expanded)
- VII. **Kosaki Overgrowth Syndrome: Report of a Family with a Novel PDGFRB Variant**
Albayrak H., Calder A. D.
MOLECULAR SYNDROMOLOGY, vol.13, no.1, pp.38-44, 2022 (SCI-Expanded)
- VIII. **Effectiveness of functional trunk training on trunk control and upper limb functions in patients with autosomal recessive hereditary ataxia**
Yigit S., Usgu S., Albayrak H., Yucel P. P., Yakut Y.
NEUROREHABILITATION, vol.51, no.1, pp.41-50, 2022 (SCI-Expanded)
- IX. **From cataract to syndrome diagnosis: Reevaluation of Warburg-Micro syndrome Type 1 patients**
Albayrak H., ELÇİOĞLU H. N., Yeter B., Karaer K.
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, vol.185, no.8, pp.2325-2334, 2021 (SCI-Expanded)
- X. **SCUBE3 loss-of-function causes a recognizable recessive developmental disorder due to defective bone morphogenetic protein signaling**
Lin Y., Niceta M., Muto V., Vona B., Pagnamenta A. T., Maroofian R., Beetz C., van Duyvenvoorde H., Dentici M. L., Lauffer P., et al.
AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, vol.108, no.1, pp.115-133, 2021 (SCI-Expanded)
- XI. **Overview of the Pulmonary Manifestations in Patients with Autosomal Recessive Cutis Laxa Type IC**
Mutlu-Albayrak H., EMİRALİOĞLU ORDUKAYA N., Damar C.

- PEDIATRIC ALLERGY IMMUNOLOGY AND PULMONOLOGY, vol.33, no.4, pp.207-212, 2020 (SCI-Expanded)
- XII. **PIGA-related epileptic encephalopathy demonstrating intrafamilial phenotypic heterogeneity**
Perk Yucel P., Mutlu Albayrak H.
ACTA NEUROLOGICA BELGICA, vol.120, no.5, pp.1247-1250, 2020 (SCI-Expanded)
- XIII. **Pseudodiastrophic dysplasia expands the known phenotypic spectrum of defects in proteoglycan biosynthesis**
Byrne A. B., Mizumoto S., Arts P., Yap P., Feng J., Schreiber A. W., Babic M., King-Smith S. L., Barnett C. P., Moore L., et al.
JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, vol.57, no.7, pp.454-460, 2020 (SCI-Expanded)
- XIV. **Autosomal recessive Robinow syndrome with novel ROR2 variants: distinct cases exhibiting the clinical variability**
Kirat E., Mutlu Albayrak H., Sahinoglu B., Gurler A. I., Karaer K.
CLINICAL DYSMORPHOLOGY, vol.29, no.3, pp.137-140, 2020 (SCI-Expanded)
- XV. **Childhood-onset autosomal recessive ataxias: a cross-sectional study from Turkey**
Mutlu-Albayrak H., Kirat E., Gurbuz G.
NEUROGENETICS, vol.21, no.1, pp.59-66, 2020 (SCI-Expanded)
- XVI. **Schwartz Jampel syndrome responding positively to carbamazepine therapy: a case report and a novel mutation**
Gurbuz G., Albayrak H.
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, vol.61, no.6, pp.967-970, 2019 (SCI-Expanded)
- XVII. **The Genomics of Arthrogyrosis, a Complex Trait: Candidate Genes and Further Evidence for Oligogenic Inheritance**
Pehlivan D., Bayram Y., Gunes N., Akdemir Z. C., Shukla A., Bierhals T., Tabakci B., Sahin Y., Gezdirici A., Fatih J. M., et al.
AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, vol.105, no.1, pp.132-150, 2019 (SCI-Expanded)
- XVIII. **Phenotypic Overlap of Roberts and Baller-Gerold Syndromes in Two Patients With Craniosynostosis, Limb Reductions, and ESCO2 Mutations**
Colombo E. A., Mutlu-Albayrak H., Shafeghati Y., Balasar M., Piard J., Gentilini D., Di Blasio A. M., Gervasini C., Van Maldergem L., Larizza L.
FRONTIERS IN PEDIATRICS, vol.7, 2019 (SCI-Expanded)
- XIX. **Vocal cord immobility as a cause of aphonia in a child with 3p13p12 deletion syndrome encompassing FOXP1 gene**
Mutlu-Albayrak H., Karaer K.
INTERNATIONAL JOURNAL OF PEDIATRIC OTORHINOLARYNGOLOGY, vol.117, pp.179-181, 2019 (SCI-Expanded)
- XX. **Identification of biallelic EXTL3 mutations in a novel type of spondylo-epi-metaphyseal dysplasia**
Guo L., ELÇİOĞLU H. N., Mizumoto S., Wang Z., Noyan B., Albayrak H., Yamada S., Matsumoto N., Miyake N., Nishimura G., et al.
JOURNAL OF HUMAN GENETICS, vol.62, no.8, pp.797-801, 2017 (SCI-Expanded)
- XXI. **Fetal Valproate Syndrome**
Mutlu-Albayrak H., Bulut C., Caksen H.
PEDIATRICS AND NEONATOLOGY, vol.58, no.2, pp.158-164, 2017 (SCI-Expanded)
- XXII. **Amitriptyline overdose in emergency department of university hospital: Evaluation of 250 patients**
Paksu S., Duran L., ALTUNTAŞ M., Zengin H., Salis O., Ozsevik S. N., Albayrak H., Murat N., Guzel A., Paksu M. S.
HUMAN & EXPERIMENTAL TOXICOLOGY, vol.33, no.9, pp.980-990, 2014 (SCI-Expanded)

Articles Published in Other Journals

- I. **MVK, NLRP3, TNFRSF1A and MEFV gene mutation distributions in childhood autoinflammatory diseases: Experiences in North Anatolia**
Altundağ E., Abur Ü., Akar Ö. S., Yıldırım A., Çeliksoy M. H., G.A.Paul A., Mutlu H., Karadağ Alpaslan M., Oğur M. G.

JOURNAL OF EXPERIMENTAL AND CLINICAL MEDICINE, vol.40, no.3, pp.681-686, 2023 (Scopus)

- II. **Evaluation of the Neurodevelopmental Status for Urea Cycle Disorders: Based on Clinical Experience**
Bozacı A. E., Göksoy E., Tekmenuray Ünal A., Mutlu H., Taş İ., Kanar B., Özbek M. N., Köse M.
JOURNAL OF PEDIATRIC RESEARCH, vol.10, no.3, pp.182-194, 2023 (ESCI)
- III. **Mutation in PIK3CD Associated with Immunodeficiency, Autoimmune Hemolytic Anemia and Splenomegaly**
EROĞLU N., AKÇAL Ö., ÇİL M., MUTLU ALBAYRAK H., KARAGÖZ D.
Journal of Clinical Pharmacology and Therapeutics, vol.2, 2022 (Non Peer-Reviewed Journal)
- IV. **Effects of Enzyme Replacement Therapy on Quality of Life, Functional Independence and Aerobic Capacity in Children with Mucopolysaccharidosis**
Sökücü F. N., YİĞİT S., PEKTAŞ E., MUTLU ALBAYRAK H., PERK YÜCEL P., USGU S., YAKUT Y.
Black Sea Journal of Health Science, vol.5, no.2, 2022 (Peer-Reviewed Journal)
- V. **Administration of SCN1A genetic testing as a pre-prognostic indicator in early onset recurrent febrile seizures**
MUTLU ALBAYRAK H., PERK YÜCEL P., KIRAT E.
Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi, vol.15, no.6, pp.476-481, 2021 (Peer-Reviewed Journal)
- VI. **The Spectrum of NF1 Gene Variations in Southeastern Turkey**
Kirat E., Mutlu Albayrak H.
JOURNAL OF PEDIATRIC RESEARCH, vol.8, no.3, pp.236-296, 2021 (ESCI)
- VII. **Multi-Perspective Investigation of Paroxysmal Nonepileptic Events Retrospectively**
MUTLU ALBAYRAK H., TAŞDEMİR H. A.
Black Sea Journal of Health Science, vol.3, no.2, pp.22-26, 2020 (Peer-Reviewed Journal)
- VIII. **Esophageal Atresia and Thenar Hypoplasia Associated with Asymmetric Crying Face**
MUTLU ALBAYRAK H., DAMAR Ç., GÜRBÜZ G.
JOURNAL OF PEDIATRIC GENETICS, vol.8, no.3, pp.160-162, 2019 (ESCI)
- IX. **A congenital cranial dysinnervation disorder: Möbius syndrome**
MUTLU ALBAYRAK H., TARAKÇI N., ALTUNHAN H., ÖRS R., ÇAKSEN H.
TURK PEDIATRI ARSIVI, vol.52, 2017 (ESCI)
- X. **An Unexpected Complication in a Pediatric Patient With Sclerosing Cholangitis: A Huge Spontaneous Biloma**
YÜCEL A., MUTLU ALBAYRAK H., GÜMÜŞ M., ASIL M., ÖZBEK O., YÜKSEKKAYA H. A.
International Journal of Pediatrics Neonatal Care, vol.2, no.1, 2016 (Peer-Reviewed Journal)
- XI. **Four Cases Presenting with Distinct Associations in Oculoauriculovertebral Spectrum**
MUTLU ALBAYRAK H., BULUT ARSLAN C., YÜCEL A., ÇAKSEN H.
International Journal of Pediatrics & Neonatal Care, vol.2, 2016 (Peer-Reviewed Journal)
- XII. **Common Obesity Syndromes in Childhood**
MUTLU ALBAYRAK H., SELVER EKLİOĞLU B.
GUNCEL PEDIATRI, vol.14, 2016 (ESCI)
- XIII. **Identification of SLC22A5 Gene Mutation in a Family with Carnitine Uptake Defect.**
Mutlu-Albayrak H., Bene J., Oflaz M. B., Tanyalçın T., Çaksen H., Melegh B.
Case reports in genetics, vol.2015, pp.259627, 2015 (Peer-Reviewed Journal)
- XIV. **Yenidoğanda distal renal tübüler asidozislı Joubert Sendromu**
TARAKÇI N., MUTLU ALBAYRAK H., ALTUNHAN H., ÇAKSEN H., ÖRS R.
İç Anadolu Tıp Dergisi, vol.25, no.2, pp.61-63, 2014 (Peer-Reviewed Journal)

Books

I. Genetik İskelet Bozuklukları

MUTLU H.

Türkiye Klinikleri Yayınevi (Ortadoğu Rek. Tan. Yay. Tur. Eğt. İnş. San. ve Tic. A.Ş.), 2024

- II. **Genetik hastalıklarda eklem tutulumu**
MUTLU H.
in: Çocukluk Çağında Artrit, , Editor, Türkiye Klinikleri, pp.70-75, 2024
- III. **Metafizler Displaziler**
AY A., MUTLU H.
in: Genetik İskelet Bozuklukları, MUTLU HATİCE, Editor, Türkiye Klinikleri (Ortadoğu Reklam Tanıtım Yayıncılık Turizm Eğitim İnşaat Sanayi ve Ticaret A.Ş.), pp.79-88, 2024
- IV. **Genetik Hastalıklar**
Mutlu H. (Editor)
in: Çocuk-Ergen Sağlığı ve Hastalıkları, Prof. Dr. Cengiz YAKINCI, Doç. Dr. Şükrü GÜNGÖR, Editor, Nobel Tıp Kitapevi, İstanbul, pp.462, 2023
- V. **Tek Gen Hastalıkları**
MUTLU H.
in: Pediatri Pratiğinde Genetik Testlerin Seçimi ve Yorumlanması, Beyhan Tüysüz, Editor, Ankara Nobel Tıp Kitabevleri, pp.41-48, 2023
- VI. **Hipohidrotik Ektodermal Displazi**
Mutlu H.
in: ÇOCUK GENETİK UYGULAMALARINDA SIK GÖRÜLEN HASTALIKLARIN TAKİP VE TEDAVİSİ, Prof Dr Ercan Mihçı, Editor, Türkiye Klinikleri Yayınevi, İstanbul, pp.129-134, 2021
- VII. **Akut Miyeloid Lösemi ve Moleküler Genetik Belirteçler**
Oğur M. G., Mutlu H.
in: Klinik Genetik Özel Sayısı, Tahsin YAKUT, Editor, Türkiye Klinikleri Yayınevi, İstanbul, pp.125-132, 2016
- VIII. **Akut Lenfoblastik Lösemi ve Genetik Belirteçler**
Oğur M. G., Abur Ü., Mutlu H.
in: Klinik Genetik Özel Sayısı, Tahsin YAKUT, Editor, Türkiye Klinikleri Yayınevi, İstanbul, pp.133-140, 2016

Papers Published in Refereed Scientific Meetings

- I. **Olgular eşliğinde büyüme hormonu kullanımında bireyselleştirilmiş tedavi ve genetik yol göstericiler: Genetik tanı, tedavi kararında etkili mi?**
MUTLU H.
6. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, 13 - 15 February 2025
- II. **P-07. Büyüme Hormonu Duyarsızlık Sendromu Tanılı İki Olgunun Sunumu**
DEMİREL E., MUTLU H.
6. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, 13 - 15 February 2025
- III. **S28. Albright'ın Herediter Osteodistrofisi Benzeri Fenotip ile Prezente Olan Nadir İki Farklı Nörogelişimsel Bozukluk**
DEMİREL E., MUTLU H.
6. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, 13 - 15 February 2025
- IV. **Pediyatrik Yoğun Bakımda Standart Yöntemlerle Tanı Konulamayan Kritik Çocuk Hastalarda Tüm Ekzom Sekans (WES) Analizinin Yeri**
MUTLU B., HAVAN M., Durak Aslan A., BAYRAMOV B., EYDURAN E., EKER E., MUTLU H., ILGIN RUHİ H., KENDİRLİ T.
20. ULUSAL ÇOCUK ACİL TIP VE YOĞUN BAKIM KONGRESİ, 16. ÇOCUK ACİL TIP VE YOĞUN BAKIM HEMŞİRELİĞİ KONGRESİ, Antalya, Turkey, 27 November 2024, vol.1, pp.52
- V. **Hangi genetik testi ne zaman isteyelim ?**
Mutlu H.
2. Ankara Pediatri Kongresi', Ankara, Turkey, 7 - 10 November 2024, pp.1-10
- VI. **Makrocefali Ve Otizm Spektrum Bozukluğu Birlikteliği Nedeniyle Bir Olgu Sunumu: PTEN Hamartoma-Tümör Sendromu**
DEMİREL E., AY A., MUTLU H.

2. Ankara Pediatri Kongresi, 7 - 10 November 2024
- VII. **Ani kardiyak arrest ile prezente olan X'e baęlı iktiyozisli bir adölesan**
AY A., Kayhan C., UÇAR T., RAMOĞLU M. G., HAVAN M., KENDİRLİ T., MUTLU H.
2. Ankara Pediatri Kongresi, 07 November 2024
- VIII. **LONP1 geninde homozigot mutasyon ile iliřkili CODAS sendromu: vaka sunumu**
Çiçek S., Yıldırım M., Mutlu H., Eminoęlu F. T., Bektař Ö., Teber S.
25. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi, Ankara, Turkey, 22 - 26 May 2024, pp.87
- IX. **SENDROMİK SGA OLGULARINDA NADİR BİR TANI: SHORT SENDROMU**
Dikmen İ., Özsu E., Türktan İ., řıklar Z., Aycan Z., Mutlu H., Berberoęlu M.
28.ULUSAL ÇOCUK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ , Girne, Cyprus (Kktc), 30 April - 05 May 2024, pp.1-415
- X. **Glikojen Depo Hastalıęı tip Ib ve homozigot SNX14 gen defekti birliktelięi**
SÜRÜCÜ KARA İ., KOÇ YEKEDÜZ M., MUTLU H., KÖSE E., EMİNOĞLU F. T.
XVII. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Antalya, Turkey, 28 April - 02 May 2024
- XI. **Tedaviye Dirençli Epilepsilerde Gen Tedavisi ve Gen Modölasyonları**
MUTLU H.
6. ULUSAL ÇOCUK GENETİK KONGRESİ, Aydın, Turkey, 9 - 12 November 2023
- XII. **Genetik Geçiřli Hareket Bozukluklarının Genetik Özellikleri**
MUTLU H.
6. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, Aydın, Turkey, 9 - 12 November 2023
- XIII. **3D Finger Prosthesis Experience for Brachydactyly Type C**
ALSANCAK S., ACAR A. G., MUTLU H.
17th Congress of the European Forum for Research in Rehabilitation, 2 - 05 November 2023
- XIV. **P-018 Çaęlar Doęrul , Ferhan Demirtař , Sümeyra Özbolat , Yasemin Ezgi Köstekçi , Sadiye Ekinci , Hatice Mutlu , Emel Okulu , Ömer Erdeve , Fatma Begüm Atasay, Saadet Arsan. Çoklu Doęumsal Anomalileri Olan Bir Yenidoęanın Tanı Serüveni: İlerleyici Mikrosefali, Spastisite ve Beyin Anomalileri ile Giden Nörolojik Bozukluk**
Mutlu H.
67. Türkiye Milli Pediatri Kongresi, Girne, Cyprus (Kktc), 18 - 22 October 2023, pp.197
- XV. **A GHOSAL HEMATODIAPHYSEAL DYSPLASIA CASE; EXCELLENT RESPONSE TO NON-STEROIDAL ANTI-INFLAMMATORY DRUG TREATMENT**
ÇAKMAKLI H. F., MUTLU H., ALTINER ř., AYDIN F., İLERİ D. T., İNCE E., ERTEM M.
14th Eurasian Hematology Oncology Congress, İstanbul, Turkey, 13 - 14 October 2023, vol.45, no.3, pp.23-24
- XVI. **A GHOSAL HEMATODIAPHYSEAL DYSPLASIA CASE; EXCELLENT RESPONSE TO NONSTEROIDAL ANTI-INFLAMMATORY DRUG TREATMENT**
Çakmaklı H. F., Mutlu H., Altiner ř., Aydın F., İleri D. T., İnce E., Ertem M.
XIV. Eurasian Hematology Oncology Congress, İstanbul, Turkey, 11 - 14 October 2023, vol.45, pp.23-24
- XVII. **A rare syndrome with a rare complication: Schimke immunoosseous dysplasia and cerebral hemorrhage**
Kazan R. Z., Mutlu H., Havan M., Kendirli T., Tuna Kırsaçhoęlu C., Kuloęlu Z., Kansu Tanca A.
8. ULUSLARARASI ERCİYES TIP TIBBİ GENETİK KONGRESİ, Kayseri, Turkey, 21 September 2023
- XVIII. **Molecular diagnosis of lethal multiple pterygium syndrome in a fetus presenting with fetal akinesia deformation sequence**
ÇETİN T., MUTLU H., DUMAN D., DUMAN M. T.
8. Uluslararası Erciyes Tıp Tıbbi Genetik Kongresi, Kayseri, Turkey, 21 September 2023
- XIX. **Hiperkalsemiye Genetik Yaklařım**
Mutlu H.
5. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, İzmir, Turkey, 9 - 11 March 2023, pp.1
- XX. **Gen Terapisinin tarihçesi**
Mutlu H.
Gen Terapisi Sempozyumu, Ankara, Turkey, 13 - 14 January 2023

- XXI. **Beaulieu-Boycott-Innes Sendromu: İki Olgu Sunumu**
ÖZBOLAT S., YURTDAŞ A. K., SEVİM B., ALTINER Ş., MUTLU H., HAVAN M., KENDİRLİ T., YÜRÜR KUTLAY N.,
KARABULUT H. G.
15. ULUSAL TIBBİ GENETİK KONGRESİ, Muğla, Turkey, 9 - 13 November 2022, pp.151
- XXII. **Kalıtım modelleri ve varyant anotasyonu: terminolojimizi mükemmelleştirelim**
Mutlu H.
8. Klinik İmmünoloji Kongresi, Antalya, Turkey, 26 - 29 October 2022, pp.1
- XXIII. **Akondroplazi klinik bulgular,ve radyolojik bulgular, komplikasyonlar:Adölesan ve yetişkinlik dönemi**
MUTLU ALBAYRAK H.
Akondroplazi Fizyopatoloji , İzlem ve Tedavi Toplantısı, 30 September 2022
- XXIV. **Pediatride Nadir Hastalıklara Yaklaşım**
Mutlu H.
23. Dokuz Eylül Pediatri Günleri, 14 - 16 September 2022, pp.1
- XXV. **Aylık Dismorfoloji Kulübü Toplantısı Sunumu**
MUTLU H.
Çocuk Genetik Hastalıkları Derneği Dismorfoloji Kulübü, 31 May 2022
- XXVI. **GENETİK TESTLERİN ENDİKASYONLARI VE YORUMU**
MUTLU H., NUR B., GİRAY BOZKAYA Ö.
57. Türk Pediatri Kongresi, Cyprus (Kktc), 22 - 26 May 2022
- XXVII. **Yenidoğan döneminde nadir hastalıklara genetikçi yaklaşımı**
MUTLU ALBAYRAK H.
8. Hassas Dokunuş Toplantısı, 15 - 16 January 2022
- XXVIII. **Calfan Sendromunda Rehabilitasyon Programının Sonuçları: Olgu Sunumu**
YİĞİT S., MUTLU ALBAYRAK H., PERK YÜCEL P., USGU S., BAYRAMLAR K., YAKUT Y.
6. Uluslararası Katılımlı Pediatrik Rehabilitasyon Kongresi, Ankara, Turkey, 5 - 07 June 2021, vol.8, pp.41
- XXIX. **Güneydoğu Anadolu'da İskelet Displazi Tanılı Pediatrik Hastaların Retrospektif Değerlendirilmesi:
Tek Merkezli Çalışma**
MUTLU ALBAYRAK H., PEKTAŞ E.
5. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, 7 - 09 October 2021
- XXX. **Epifizer-metafizer displaziler**
MUTLU ALBAYRAK H.
5. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, 07 October 2021
- XXXI. **Olgu örnekleri ile marker kromozoma yaklaşım**
MUTLU ALBAYRAK H.
Çocuk Genetik Hastalıkları Derneği Sitogenetik Kursu, 6 - 07 May 2021
- XXXII. **Clinical and genetic overview of mucopolidosis type II patients from Southeastern Turkey: Single
center experience**
PEKTAŞ E., MUTLU ALBAYRAK H.
2nd International Medical Congress of Izmir Demokrasi University, Izmir, Turkey, 17 - 19 December 2020
- XXXIII. **Üç Vaka ile 3-Hidroksiizobütiril KoA Hidrolaz Eksikliği**
PEKTAŞ E., MUTLU ALBAYRAK H., PERK YÜCEL P.
Çocuk Metabolizma Hastalıkları Akademisi-Metabolik Hastalıklarda Hareket Bozuklukları sempozyumu, 5 - 07
March 2020
- XXXIV. **Eklemler Kontraktürü Ayırıcı Tanısında Nadir Bir Hastalık: Scheie Sendromu**
ÖZTÜRK K., MUTLU ALBAYRAK H., KESKİN M.
3. Nadir Hastalıklar Farkındalık Sempozyumu, UPNAM 2020, İstanbul, Turkey, 27 February 2020
- XXXV. **Trichohepatoenteric Syndrome**
MUTLU ALBAYRAK H.
1st Bursa International Genetics Days: Dermatogenetics Symposium, Bursa, Turkey, 09 November 2020
- XXXVI. **A case of dental anomalies and short stature with novel LTBP3 mutation**
MUTLU ALBAYRAK H.

- 14th ISDS meeting 11-14 September 2019, Oslo, Norway, 11 September 2019
- XXXVII. **Delineating four more cases and expanding the phenotype in GPAPP-type chondrodysplasia with joint dislocations**
MUTLU ALBAYRAK H.
14th ISDS meeting 11-14 September 2019, Oslo, Norway, 11 September 2019
- XXXVIII. **A Case Of Neonatal Marfan Syndrome With FBN1 Gene Mutation**
SANRI A., MUTLU ALBAYRAK H., ABUR Ü., AKAR Ö. S., YILMAZ A., OĞUR M. G.
13th Balkan Congress of Human Genetics, Edirne, Turkey, 17 - 20 April 2019
- XXXIX. **RSP04-related nonsyndromic congenital nail disorder: Anonychia congenita**
MUTLU ALBAYRAK H.
13th Balkan Congress of Human Genetics, 17 - 20 April 2019
- XL. **Sjögren-Larsson syndrome: One year follow-up with fat-restricted diet. International inborn errors of metabolism and nutrition congress**
MUTLU ALBAYRAK H., KUMRU B.
International inborn errors of metabolism and nutrition congress, 10 - 14 April 2019
- XLI. **Evaluation of Primary Hypertriglyceridemia Patients: Etiology, Phenotype, Treatment**
AYTAÇ KAPLAN E., KUMRU B., MUTLU ALBAYRAK H., KESKİN M., KARAOĞLAN M.
INTERNATIONAL INBORN ERRORS OF METABOLISM AND NUTRITION CONGRESS, İstanbul, Turkey, 10 - 14 April 2019
- XLII. **Aile içi fenotipik değişkenliğe örnek Leri-Weill diskondrosteozis sunumu**
MUTLU ALBAYRAK H., IŞIK E.
3. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, 07 March 2019
- XLIII. **Hipoparatiroidi-Sanjad Sakati sendromu**
AYTAÇ KAPLAN E., MUTLU ALBAYRAK H., KARAOĞLAN M., KESKİN M.
3. Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, 7 - 09 March 2019
- XLIV. **Joubert Syndrome : New genes described! A new allelic phenotypes achieved**
ABUR Ü., OĞUR M. G., ALTUNDAĞ E., YILMAZ A., AKAR Ö. S., SANRI A., MUTLU ALBAYRAK H.
European Human Genetics Conference, 16 - 19 June 2018, vol.27, pp.1-688
- XLV. **The impact of ERCC6 or ERCC8 genes in two turkish patients with clinical findings of cockayne syndrome**
SANRI A., MUTLU ALBAYRAK H., YALÇIN H. Y., CALMELS N., YILMAZ A., ABUR Ü., OĞUR M. G.
50th European Human Genetics Conference, 27 May 2017
- XLVI. **Trikorinofalangeal Sendrom: Sporadik ve familyal iki ayrı olgunun değerlendirilmesi**
MUTLU ALBAYRAK H., EMREGÜL I., KARAOĞLAN M., SERDAR C.
5. Güney İlleri Çocuk Endokrinolojisi Toplantısı, 12 Mayıs 2018, Gaziantep,, Turkey, 12 - 13 May 2018
- XLVII. **PROP1 gen mutasyonlu olgu**
IŞIK E., MUTLU ALBAYRAK H.
XXII. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet kongresi. 18-22 Nisan 2018, Antalya., 18 April 2018
- XLVIII. **Nadir bir olgu: Trizomi 8 mozaisizm sendromu**
SANRI A., YALÇIN H. Y., MUTLU ALBAYRAK H., AKAR Ö. S., MIHÇI F., AYDIN Ö. F., OĞUR M. G.
3. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, 11 - 13 October 2017
- XLIX. **18q21.2 delesyonu ve Pitt-Hopkins Sendromu**
MUTLU ALBAYRAK H., SANRI A., ALTUNDAĞ E., OĞUR M. G.
3. Çocuk Genetik Sempozyumu, 11-13 Ekim 2017, Antalya, Turkey, 11 - 13 October 2017
- L. **Bir Vaka Nedeniyle Frajil X Sendromu Ve Paternal Geçiş**
MUTLU ALBAYRAK H., SANRI A., YALÇIN H. Y., AYMELEK H. S., ALTUNDAĞ E., ABUR Ü., OĞUR M. G.
3. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Turkey, 11 - 13 October 2017
- LI. **Epilepsi ile birliktelik gösteren iki 47,XXY olgusu**
YALÇIN H. Y., SANRI A., MUTLU ALBAYRAK H., OĞUR M. G.
3. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, 11 - 13 October 2017
- LII. **A new gene responsible from molar tooth sign and cleft palate: pyruvate dehydrogenase**

phosphatase regulatory subunit (PDPR)

OĞUR M. G., ABUR Ü., ALTUNDAĞ E., YILMAZ A., MUTLU ALBAYRAK H., Attié-Bitach T.

Erciyes Medical Genetics Day 2017, Turkey, 11 June 2017, vol.39, pp.5000

- LIII. **Association of developmental delay, congenital adrenal hypoplasia, duchenne muscular dystrophy and glycerol kinase deficiency: a rare Xp21 contiguous gene deletion syndrome**
ALTUNDAĞ E., KARA C., SANRI A., MUTLU ALBAYRAK H., YALÇIN H. Y., OĞUR M. G.
Erciyes Medical Genetics Days 2017, 11 - 13 May 2017, vol.39, pp.5000
- LIV. **Ağır gelisimsel gerilik ve methemoglobinemi birlikteligi: Nadir bir nörometabolik hastalık, konjenital methemoglobinemi tip 2**
MUTLU ALBAYRAK H., YILMAZ A., TAŞDEMİR H. A., YÜKSEL D., OĞUR M. G.
XIV. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi. 26-30 Nisan 2017, Bodrum., Turkey, 26 - 30 April 2017
- LV. **Mukopolisakkaridoz tip III hastalarının klinik ve kranial manyetik rezonans görüntüleme bulgularının değerlendirilmesi**
MUTLU ALBAYRAK H., OĞUR M. G., YILMAZ A., SAĞLAM D., SANRI A., YALÇIN H. Y.
XIV. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi. 26- 30 Nisan 2017, Bodrum., Turkey, 26 - 30 April 2017
- LVI. **Impact of CYP21A2 Gene Mutations on Clinical Management of Congenital Adrenal Hyperplasia**
SANRI A., ÖZYILMAZ B., MUTLU ALBAYRAK H., ALTUNDAĞ E., KARADAĞ ALPASLAN M., CAN YILMAZ G., KARA C., OĞUR M. G.
2. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, İzmir, Turkey, 23 - 25 February 2017
- LVII. **OMÜ Tıp Fakültesi Çocuk Genetik Bilim Dalında Takip Edilen Mukopolisakkaridozlu Hastaların Değerlendirilmesi**
MUTLU ALBAYRAK H., YILMAZ A., ABUR Ü., ALTUNDAĞ E., OĞUR M. G.
2. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Turkey, 22 - 24 October 2015, vol.12
- LVIII. **Amplification of chromosome 21 in childhood all is associated with a poor outcome and is often without a TEL AML1 fusion report of 115 patients from northern Turkey**
MUTLU ALBAYRAK H., OĞUR M. G., ÖZDEMİR S., ABUR Ü., AKAR Ö. S., ALTUNDAĞ E., YILMAZ A., ALBAYRAK C.
European Human Genetics Conference, Barcelona, Spain, 21 - 24 May 2016, vol.24
- LIX. **MVK, NLRP3, TNFRSF1A and MEFV gene mutation profile of patients with autoinflammatory diseases: report of 286 pediatric patients from Northern Anatolia**
ALTUNDAĞ E., OĞUR M. G., ABUR Ü., MUTLU ALBAYRAK H., ÇELİKSOY M. H., G.A.PAUL A., KARADAĞ ALPASLAN M., YILDIRAN A.
The European Human Genetics Conference 2016 MAY 21-24 BARCELONA, SPAIN, BARCELONA, 21 - 24 May 2016
- LX. **A New Face of Inherited Recessive Cutis Laxa: ATP6V0A2 Gene Mutations Associated With Metabolic Defects**
ABUR Ü., OĞUR M. G., YILMAZ A., MUTLU ALBAYRAK H., ALTUNDAĞ E., SEREN H. C.
Medical Genetics and Clinical Applications (with International Participation), Turkey, 11 - 13 February 2016
- LXI. **Array CGH de SLC6A3 bölgesini içeren 5p15.33 delesyonu saptanan infantil parkinsonizm olgusu**
MUTLU ALBAYRAK H., OĞUR M. G., AKAR Ö. S., ÜÇTEPE E., ÖZNUR M., ÖZGÜL R. K., DURSUN A.
3. Nörometabolik Dismorfoloji Sempozyumu, Turkey, 10 - 12 March 2016
- LXII. **A case of Crouzon syndrome with mild phenotypic features and FGFR2 Y328C mutation**
MUTLU ALBAYRAK H., SANRI A., Durmaz A., AYKUT A., YALÇIN H. Y., OĞUR M. G.
Medical Genetics and Clinical Applications (with International Participation), 11 - 13 February 2016, vol.1
- LXIII. **The Example of a Cohesinopathy: A case of Roberts syndrome**
BALASAR M., MUTLU ALBAYRAK H., TAŞDEMİR P., ÇAKSEN H.
Medical Genetics and Clinical Applications (with International Participation), 11 - 13 February 2016
- LXIV. **Array CGH de 2q37 Mikrodelesyonu Saptanan Albright in Hereditör Osteodistrofisi (AHO) Benzeri Sendrom**
MUTLU ALBAYRAK H., YILMAZ A., ABUR Ü., ALTUNDAĞ E., SANRI A., OĞUR M. G.
2. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Turkey, 22 - 24 October 2015
- LXV. **Unusual Clinical Manifestations Associated with Down Syndrome**
MUTLU ALBAYRAK H., TÜRE M., Sarısoy S., BAYSAL M. K., EKİCİ F., ÖZYILMAZ B., ÇELENK Ç., OĞUR M. G.

Supported Projects

Mutlu H., Project Supported by Higher Education Institutions, Hızlı-genom dizileme analizinin kritik pediatrik yoğun bakım hastalarının prognozu üzerine etkilerinin araştırılması, 2025 - 2027

Mutlu H., Project Supported by Higher Education Institutions, Identification of genetic etiology in pediatric patients diagnosed with idiopathic cardiomyopathy, 2025 - 2026

Mutlu H., Project Supported by Higher Education Institutions, Adölesanlarda Laktoz İntoleransı ile İlişkili Genetik Polimorfizmlerin Araştırılması, 2025 - 2026

Mutlu H., Project Supported by Higher Education Institutions, Investigation of the genetic etiology of newborns with multiple congenital anomalies by chromosomal microarray, 2023 - 2025

Student Project

Other, Investigation of the Genetic Etiology of a Familial Case of Hirschsprung Disease, Ankara University, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, Turkey, 2025 - Continues

Other, Radyofenotip-genotipe: Spesifik Beyin Anormallikleri olan Pediatrik Hastaların Moleküler Genetik Yöntemlerle Radyolojik Ön Tanılarının Doğrulanması, Ankara University, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, Turkey, 2025 - Continues

Other, Investigation of the Genetic Etiology of a Familial Case with Infantile Horizontal Nystagmus and Subependymal Heterotopia, Ankara University, Tıp Fakültesi, Nadir Hastalıklar Uygulama ve Araştırma MerkezRare Diseases Application and Research Center, Turkey, 2023 - 2024

Memberships / Tasks in Scientific Organizations

American Society of Human Genetics, Member, 2022 - Continues, United States Of America

Tıbbi Genetik Derneği, Member, 2019 - Continues, Turkey

Çocuk Genetik Hastalıkları Derneği, Member, 2018 - Continues, Turkey

The International Skeletal Dysplasia Society, Member, 2017 - Continues, Switzerland

European Society of Human Genetics, Member, 2016 - Continues, Reunion

Tasks In Event Organizations

Mutlu H., 6. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, Scientific Congress, Aydın, Turkey, Kasım 2023

Metrics

Publication: 109

Citation (WoS): 195

Citation (Scopus): 284

H-Index (WoS): 6

H-Index (Scopus): 8

Congress and Symposium Activities

Invited Talks

- Olgular eşliğinde büyüme hormonu kullanımında bireyselleştirilmiş tedavi ve genetik yol göstericiler: Genetik tanı, tedavi kararında etkili mi?, Conference, Ege Üniversitesi, Turkey, May 2025
- GENETİK KURSU - PİY Tanısında Güncel Genetik Yöntemler/Temel genetik kavramlar, Conference, 10. Klinik İmmunoloji Kongresi, Turkey, April 2024
- Mikrodizin analizi -Genel prensipler, Workshop, VII. Birinci Basamak için Çocuk Genetik Hastalıkları Sempozyumu/Çocuk Genetik Hastalıkları Derneği, Turkey, April 2024
- Tedaviye Dirençli Epilepsilerde Gen Tedavisi ve Gen Modülasyonları, Seminar, 6. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, Turkey, November 2023
- Genetik Geçişli Hareket Bozukluklarının Genetik Özellikleri, Seminar, 6. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, Turkey, November 2023
- Gen Terapisi Sempozyumu-2, Conference, Ankara Üniversitesi, Turkey, June 2023
- Gen terapisi Sempozyumu 1, Conference, Ankara Üniversitesi, Turkey, January 2023
- Kalıtım modelleri ve varyant anotasyonu: Terminolojimizi mükemmelleştirelim, Seminar, 8. Klinik İmmunoloji Kongresi, Turkey, October 2022
- Akondroplazi klinik bulgular ve radyolojik bulgular, komplikasyonlar:Adölesan ve yetişkinlik dönemi, Seminar, Çocuk Genetik Derneği/Akondroplazi Fizyopatoloji , İzlem ve Tedavi Toplantısı, Turkey, September 2022
- Dismorfoloji Klubü, Seminar, Çocuk Genetik Hastalıkları Derneği, Turkey, May 2022
8. Hassas Dokunuş Toplantısı-Yenidoğan döneminde nadir hastalıklara genetikçi yaklaşımı, Conference, Ankara Üniversitesi, Turkey, January 2022
- Epifizer-metafizer displaziler, Conference, 5. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi-İskelet displazileri Kursu, Turkey, October 2021
- Olgu örnekleri ile marker kromozoma yaklaşım, Workshop, Çocuk Genetik Hastalıkları Derneği Sitogenetik Kursu, Turkey, May 2021

Awards

- Koç Yekedüz M., Eminoğlu F. T., Iğın Ruhi H., Mutlu H., Köse E., Duman D., Duman M. T., Altınar Ş., Sürücü Kara İ., Ekinci S., XV. DR. AYSUN VE DR. AHMET KÜÇÜKEL TIP ÖDÜLLERİ, Güven Eğitim Ve Sağlık Vakfı Genç Araştırmacı Proje Destek Birincilik Ödülü, April 2023
- Mutlu H., 5. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi Sözlü Bildiri Birincilik Ödülü, Çocuk Genetik Derneği, October 2021
- Mutlu H., 2. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu Poster Bildirisi Birincilik Ödülü, Çocuk Genetik Derneği, October 2015

Non Academic Experience

- Cengiz Gökçek Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Hastanesi, Uzman Doktor
Balıncak Devlet Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Uzmanı
Terme Devlet Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Uzmanı