

## Doç. Dr. HATİCE MUTLU



### Kişisel Bilgiler

İş Telefonu: [+90 312 560 6402](tel:+903125606402)

E-posta: [hmalbayrak@ankara.edu.tr](mailto:hmalbayrak@ankara.edu.tr)

Diğer E-posta: [haticemutlu@gmail.com](mailto:haticemutlu@gmail.com)

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



### Uluslararası Araştırmacı ID'leri

ORCID: 0000-0001-5624-3878

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

ScopusID: 57192270096

Yoksis Araştırmacı ID: 160669

### Eğitim Bilgileri

Tıpta Yandal Uzmanlık, Ondokuz Mayıs Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, Türkiye 2014 - 2017

Tıpta Uzmanlık, Ondokuz Mayıs Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, Türkiye 2006 - 2011

Lisans, Bursa Uludağ Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Türkiye 1999 - 2005

### Yabancı Diller

İngilizce, B2 Orta Üstü

### Sertifika, Kurs ve Eğitimler

Mesleki Kurs, Hayvan Deneyleri Kullanım Sertifikası, Ondokuz Mayıs Üniversitesi, 2014

### Araştırma Alanları

Sağlık Bilimleri

### Akademik Unvanlar / Görevler

Araştırmacı, Ankara Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Nadir Hastalıklar Uygulama ve Araştırma Merkezi, 2022 - Devam Ediyor

### Akademik İdari Deneyim

Anabilim/Bilim Dalı Başkanı, Ankara Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2022 - Devam Ediyor

## Verdiği Dersler

### Lisans

Clinical genetics, Lisans, 2022 - 2023

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

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

Common genetic diseases in children, Lisans, 2022 - 2023

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

- 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, cilt.51, sa.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, cilt.32, sa.4, ss.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, cilt.29, ss.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, cilt.65, sa.1, ss.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, cilt.34, sa.3, ss.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, cilt.13, sa.1, ss.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, cilt.51, sa.1, ss.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, cilt.185, sa.8, ss.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, cilt.108, sa.1, ss.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, cilt.33, sa.4, ss.207-212, 2020 (SCI-Expanded)
- XII. **PIGA-related epileptic encephalopathy demonstrating intrafamilial phenotypic heterogeneity**  
Perk Yucel P., Mutlu Albayrak H.  
ACTA NEUROLOGICA BELGICA, cilt.120, sa.5, ss.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, cilt.57, sa.7, ss.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, cilt.29, sa.3, ss.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, cilt.21, sa.1, ss.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, cilt.61, sa.6, ss.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, cilt.105, sa.1, ss.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, cilt.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, cilt.117, ss.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, cilt.62, sa.8, ss.797-801, 2017 (SCI-Expanded)
- XXI. **Fetal Valproate Syndrome**  
Mutlu-Albayrak H., Bulut C., Caksen H.  
PEDIATRICS AND NEONATOLOGY, cilt.58, sa.2, ss.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, cilt.33, sa.9, ss.980-990, 2014 (SCI-Expanded)

## **Diğer Dergilerde Yayınlanan Makaleler**

- 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, cilt.40, sa.3, ss.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, cilt.10, sa.3, ss.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, cilt.2, 2022 (Hakemsiz Dergi)
- 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, cilt.5, sa.2, 2022 (Hakemli Dergi)
- 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, cilt.15, sa.6, ss.476-481, 2021 (Hakemli Dergi)
- VI. **The Spectrum of NF1 Gene Variations in Southeastern Turkey**  
Kirat E., Mutlu Albayrak H.  
JOURNAL OF PEDIATRIC RESEARCH, cilt.8, sa.3, ss.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, cilt.3, sa.2, ss.22-26, 2020 (Hakemli Dergi)
- VIII. **Esophageal Atresia and Thenar Hypoplasia Associated with Asymmetric Crying Face**  
MUTLU ALBAYRAK H., DAMAR Ç., GÜRBÜZ G.  
JOURNAL OF PEDIATRIC GENETICS, cilt.8, sa.3, ss.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, cilt.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, cilt.2, sa.1, 2016 (Hakemli Dergi)
- 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, cilt.2, 2016 (Hakemli Dergi)
- XII. **Common Obesity Syndromes in Childhood**  
MUTLU ALBAYRAK H., SELVER EKLİOĞLU B.  
GUNCEL PEDIATRI, cilt.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, cilt.2015, ss.259627, 2015 (Hakemli Dergi)
- XIV. **Yenidoğanda distal renal tübüler asidozisli Joubert Sendromu**  
TARAKÇI N., MUTLU ALBAYRAK H., ALTUNHAN H., ÇAKSEN H., ÖRS R.  
İç Anadolu Tıp Dergisi, cilt.25, sa.2, ss.61-63, 2014 (Hakemli Dergi)

## Kitaplar

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

## **Hakemli Bilimsel Toplantılarda Yayımlanmış Bildiriler**

- 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 Şubat 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 Şubat 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 Şubat 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, Türkiye, 27 Kasım 2024, cilt.1, ss.52
- V. **Hangi genetik testi ne zaman isteyelim ?**  
Mutlu H.  
2. Ankara Pediatri Kongresi', Ankara, Türkiye, 7 - 10 Kasım 2024, ss.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 Kasım 2024
- VII. **Ani kardiyak arrest ile prezente olan X'e bağlı iktiyozisli bir adölesan**  
AY A., Kayhan C., UÇAR T., RAMOĞLU M. G., HAVAN M., KENDİRLİ T., MUTLU H.  
2. Ankara Pediatri Kongresi, 07 Kasım 2024
- VIII. **LONP1 geninde homozigot mutasyon ile ilişkili CODAS sendromu: vaka sunumu**  
Çiçek S., Yıldırım M., Mutlu H., Eminoğlu F. T., Bektaş Ö., Teber S.  
25. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi, Ankara, Türkiye, 22 - 26 Mayıs 2024, ss.87
- IX. **SENDROMİK SGA OLGULARINDA NADİR BİR TANI: SHORT SENDROMU**  
Dikmen İ., Özsu E., Türktan İ., Şıklar Z., Aycan Z., Mutlu H., Berberoğlu M.  
28.ULUSAL ÇOCUK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ , Girne, Kıbrıs (Kkct), 30 Nisan - 05 Mayıs 2024, ss.1-415
- X. **Glikojen Depo Hastalığı tip Ib ve homozigot SNX14 gen defekti birlikteliği**  
SÜRÜCÜ KARA İ., KOÇ YEKEDÜZ M., MUTLU H., KÖSE E., EMİNOĞLU F. T.  
XVII. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Antalya, Türkiye, 28 Nisan - 02 Mayıs 2024
- XI. **Tedaviye Dirençli Epilepsilerde Gen Tedavisi ve Gen Modülasyonları**  
MUTLU H.  
6. ULUSAL ÇOCUK GENETİK KONGRESİ, Aydın, Türkiye, 9 - 12 Kasım 2023
- XII. **Genetik Geçişli Hareket Bozukluklarının Genetik Özellikleri**  
MUTLU H.  
6. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, Aydın, Türkiye, 9 - 12 Kasım 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 Kasım 2023
- XIV. **P-018 Çağlar Doğrul , Ferhan Demirtaş , Sümeyra Özbolat , Yasemin Ezgi Köstekçi , Sadiye Ekinci , Hatice Mutlu , Emel Okulu , Ömer Erdeve , Fatma Begüm Atasay, Saadet Arsan. Çoklu Doğumsal Anomalileri Olan Bir Yenidoğanın Tanı Serüveni: İlerleyici Mikrosefali, Spastisite ve Beyin Anomalileri ile Giden Nörogelişimsel Bozukluk**  
Mutlu H.  
67. Türkiye Milli Pediatri Kongresi, Girne, Kıbrıs (Kkct), 18 - 22 Ekim 2023, ss.197
- XV. **A GHOSAL HEMATODIAPHYSEAL DYSPLASIA CASE; EXCELLENT RESPONSE TO NON-STEROIDAL ANTI-INFLAMMATORY DRUG TREATMENT**  
ÇAKMAKLI H. F., MUTLU H., ALTINER Ş., AYDIN F., İLERİ D. T., İNCE E., ERTEM M.  
14th Eurasian Hematology Oncology Congress, İstanbul, Türkiye, 13 - 14 Ekim 2023, cilt.45, sa.3, ss.23-24
- XVI. **A GHOSAL HEMATODIAPHYSEAL DYSPLASIA CASE; EXCELLENT RESPONSE TO NONSTEROIDAL ANTI-INFLAMMATORY DRUG TREATMENT**  
Çakmaklı H. F., Mutlu H., Altiner Ş., Aydın F., İleri D. T., İnce E., Ertem M.  
XIV. Eurasian Hematology Oncology Congress, İstanbul, Türkiye, 11 - 14 Ekim 2023, cilt.45, ss.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 Kırsaçoğlu C., Kuloğlu Z., Kansu Tanca A.  
8. ULUSLARARASI ERCİYES TIP TIBBİ GENETİK KONGRESİ, Kayseri, Türkiye, 21 Eylül 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, Türkiye, 21 Eylül 2023
- XIX. **Hiperkalsemiye Genetik Yaklaşım**  
Mutlu H.  
5. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, İzmir, Türkiye, 9 - 11 Mart 2023, ss.1
- XX. **Gen Terapisinin tarihçesi**  
Mutlu H.  
Gen Terapisi Sempozyumu, Ankara, Türkiye, 13 - 14 Ocak 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, Türkiye, 9 - 13 Kasım 2022, ss.151
- XXII. **Kalıtım modelleri ve varyant anotasyonu: terminolojimizi mükemmelleştirelim**  
Mutlu H.  
8. Klinik İmmünoloji Kongresi, Antalya, Türkiye, 26 - 29 Ekim 2022, ss.1
- XXIII. **Akondroplazi klinik bulgular,ve radyolojik bulgular, komplikasyonlar:Adölesan ve yetişkinlik dönemi**  
MUTLU ALBAYRAK H.  
Akondroplazi Fizyopatoloji , İzlem ve Tedavi Toplantısı, 30 Eylül 2022
- XXIV. **Pediatride Nadir Hastalıklara Yaklaşım**  
Mutlu H.  
23. Dokuz Eylül Pediatri Günleri, 14 - 16 Eylül 2022, ss.1
- XXV. **Aylık Dismorfoloji Kulübü Toplantısı Sunumu**  
MUTLU H.  
Çocuk Genetik Hastalıkları Derneği Dismorfoloji Kulübü, 31 Mayıs 2022
- XXVI. **GENETİK TESTLERİN ENDİKASYONLARI VE YORUMU**  
MUTLU H., NUR B., GİRAY BOZKAYA Ö.  
57. Türk Pediatri Kongresi, Kıbrıs (Kktc), 22 - 26 Mayıs 2022
- XXVII. **Yenidoğan döneminde nadir hastalıklara genetikçi yaklaşımı**  
MUTLU ALBAYRAK H.  
8. Hassas Dokunuş Toplantısı, 15 - 16 Ocak 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, Türkiye, 5 - 07 Haziran 2021, cilt.8, ss.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 Ekim 2021
- XXX. **Epifizer-metafizer displaziler**  
MUTLU ALBAYRAK H.  
5. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, 07 Ekim 2021
- XXXI. **Olgu örnekleri ile marker kromozoma yaklaşım**  
MUTLU ALBAYRAK H.  
Çocuk Genetik Hastalıkları Derneği Sitogenetik Kursu, 6 - 07 Mayıs 2021
- XXXII. **Clinical and genetic overview of mucopolysaccharidosis type II patients from Southeastern Turkey: Single center experience**  
PEKTAŞ E., MUTLU ALBAYRAK H.  
2nd International Medical Congress of Izmir Demokrasi University, İzmir, Türkiye, 17 - 19 Aralık 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 Mart 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, Türkiye, 27 Şubat 2020
- XXXV. **Trichohepatoenteric Syndrome**  
MUTLU ALBAYRAK H.  
1st Bursa International Genetics Days: Dermatogenetics Symposium, Bursa, Türkiye, 09 Kasım 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 Eylül 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 Eylül 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, Türkiye, 17 - 20 Nisan 2019
- XXXIX. **RSP04-related nonsyndromic congenital nail disorder: Anonychia congenita**  
MUTLU ALBAYRAK H.  
13th Balkan Congress of Human Genetics, 17 - 20 Nisan 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 Nisan 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, Türkiye, 10 - 14 Nisan 2019
- XLII. **Aile içi fenotipik değişkenliğe örnek Leri-Weill diskondrosteozis sunumu**  
MUTLU ALBAYRAK H., IŞIK E.  
3. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, 07 Mart 2019
- XLIII. **Hipoparatiroidi-Sanjad Sakati sendromu**  
AYTAÇ KAPLAN E., MUTLU ALBAYRAK H., KARAOĞLAN M., KESKİN M.  
3. Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, 7 - 09 Mart 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 Haziran 2018, cilt.27, ss.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 Mayıs 2017
- XLVI. **Trikorinofalangeal Sendrom: Sporadik ve familyal iki ayrı olgunun değerlendirilmesi**  
MUTLU ALBAYRAK H., EMREGÜL I., KARAOĞLAN M., SERDAR C.  
5. Güney İleri Çocuk Endokrinolojisi Toplantısı, 12 Mayıs 2018, Gaziantep, Türkiye, 12 - 13 Mayıs 2018
- XLVII. **PROP1 gen mutasyonlu olgu**  
IŞIK E., MUTLU ALBAYRAK H.  
XXII. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet kongresi. 18-22 Nisan 2018, Antalya., 18 Nisan 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 Ekim 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, Türkiye, 11 - 13 Ekim 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, Türkiye, 11 - 13 Ekim 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 Ekim 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, Türkiye, 11 Haziran 2017, cilt.39, ss.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 Mayıs 2017, cilt.39, ss.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., Türkiye, 26 - 30 Nisan 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., Türkiye, 26 - 30 Nisan 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, Türkiye, 23 - 25 Şubat 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, Türkiye, 22 - 24 Ekim 2015, cilt.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, Barselona, İspanya, 21 - 24 Mayıs 2016, cilt.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 Mayıs 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), Türkiye, 11 - 13 Şubat 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, Türkiye, 10 - 12 Mart 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 Şubat 2016, cilt.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 Şubat 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, Türkiye, 22 - 24 Ekim 2015
- LXV. **Unusual Clinical Manifestations Associated with Down Syndrome**  
MUTLU ALBAYRAK H., TÜRE M., SARISOY S., BAYSAL M. K., EKİCİ F., ÖZYILMAZ B., ÇELENK Ç., OĞUR M. G.

## Desteklenen Projeler

Mutlu H., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Hızlı-genom dizileme analizinin kritik pediatrik yoğun bakım hastalarının prognozu üzerine etkilerinin araştırılması, 2025 - 2027

Mutlu H., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, İdiyopatik kardiyomyopati tanısı alan çocuk hastalarda genetik etiyolojinin belirlenmesi, 2025 - 2026

Mutlu H., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Adölesanlarda Laktoz İntoleransı ile İlişkili Genetik Polimorfizmlerin Araştırılması, 2025 - 2026

Mutlu H., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Çoklu doğumsal anomali ile doğan bebeklerin genetik etiyolojisinin kromozomal mikrodizileme yöntemi ile araştırılması, 2023 - 2025

## Öğrenci Projeleri

Diğer, Hirschsprung Hastalığı Olan Ailesel Bir Olgunun Genetik Etyolojisinin Araştırılması, Ankara Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, Türkiye, 2025 - Devam Ediyor

Diğer, Radyofenotipten-genotipe: Spesifik Beyin Anormallikleri olan Pediatrik Hastaların Moleküler Genetik Yöntemlerle Radyolojik Ön Tanılarının Doğrulanması, Ankara Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, Türkiye, 2025 - Devam Ediyor

Diğer, İnfantil Horizontal Nistagmus ve Subependimal Heterotopisi Olan Familial Bir Olgunun Genetik Etyolojisinin Araştırılması, Ankara Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Nadir Hastalıklar Uygulama ve Araştırma Merkezi, Türkiye, 2023 - 2024

## Bilimsel Kuruluşlardaki Üyelikler / Görevler

American Society of Human Genetics, Üye, 2022 - Devam Ediyor , Amerika Birleşik Devletleri

Tıbbi Genetik Derneği, Üye, 2019 - Devam Ediyor , Türkiye

Çocuk Genetik Hastalıkları Derneği, Üye, 2018 - Devam Ediyor , Türkiye

The International Skeletal Dysplasia Society, Üye, 2017 - Devam Ediyor , İsviçre

European Society of Human Genetics, Üye, 2016 - Devam Ediyor , Reunion

## Etkinlik Organizasyonlarındaki Görevler

Mutlu H., 6. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, Bilimsel Kongre / Sempozyum Organizasyonu, Aydın, Türkiye, Kasım 2023

## Metrikler

Yayın: 109

Atıf (WoS): 195

Atıf (Scopus): 284

H-İndeks (WoS): 6

H-İndeks (Scopus): 8

## Kongre ve Sempozyum Katılımı Faaliyetleri

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2023, Katılımcı, Glasgow, İngiltere, 2023

## Davetli Konuşmalar

Olgular eşliğinde büyüme hormonu kullanımında bireyselleştirilmiş tedavi ve genetik yol göstericiler: Genetik tanı, tedavi kararında etkili mi?, Konferans, Ege Üniversitesi, Türkiye, Mayıs 2025

GENETİK KURSU - PİY Tanısında Güncel Genetik Yöntemler/Temel genetik kavramlar, Konferans, 10. Klinik İmmunoloji Kongresi, Türkiye, Nisan 2024

Mikrodizin analizi -Genel prensipler, Çalıştay, VII. Birinci Basamak için Çocuk Genetik Hastalıkları Sempozyumu/Çocuk Genetik Hastalıkları Derneği-, Türkiye, Nisan 2024

Tedaviye Dirençli Epilepsilerde Gen Tedavisi ve Gen Modülasyonları, Seminer, 6. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, Türkiye, Kasım 2023

Genetik Geçişli Hareket Bozukluklarının Genetik Özellikleri, Seminer, 6. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, Türkiye, Kasım 2023

Gen Terapisi Sempozyumu-2, Konferans, Ankara Üniversitesi, Türkiye, Haziran 2023

Gen terapisi Sempozyumu 1, Konferans, Ankara Üniversitesi, Türkiye, Ocak 2023

Kalıtım modelleri ve varyant anotasyonu: Terminolojimizi mükemmelleştirelim, Seminer, 8. Klinik İmmunoloji Kongresi, Türkiye, Ekim 2022

Akondroplazi klinik bulgular ve radyolojik bulgular, komplikasyonlar:Adölesan ve yetişkinlik dönemi, Seminer, Çocuk Genetik Derneği/Akondroplazi Fizyopatoloji , İzlem ve Tedavi Toplantısı, Türkiye, Eylül 2022

Dismorfoloji Klubü, Seminer, Çocuk Genetik Hastalıkları Derneği, Türkiye, Mayıs 2022

8. Hassas Dokunuş Toplantısı-Yenidoğan döneminde nadir hastalıklara genetikçi yaklaşımı, Konferans, Ankara Üniversitesi, Türkiye, Ocak 2022

Epifizer-metafizer displaziler, Konferans, 5. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi-İskelet displazileri Kursu, Türkiye, Ekim 2021

Olgu örnekleri ile marker kromozoma yaklaşım, Çalıştay, Çocuk Genetik Hastalıkları Derneği Sitogenetik Kursu, Türkiye, Mayıs 2021

## Ödüller

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, Nisan 2023

Mutlu H., 5. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi Sözlü Bildiri Birincilik Ödülü, Çocuk Genetik Derneği, Ekim 2021

Mutlu H., 2. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu Poster Bildirisi Birincilik Ödülü, Çocuk Genetik Derneği, Ekim 2015

## Akademi Dışı Deneyim

Cengiz Gökçek Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Hastanesi, Uzman Doktor

Bulancak Devlet Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Uzmanı

Terme Devlet Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Uzmanı