Doç.Dr. HATİCE MUTLU

Kişisel Bilgiler

İş Telefonu: +90 312 560 6402
E-posta: hmalbayrak@ankara.edu.tr
Diğer E-posta: 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

Araştırma Alanları

Sağlık Bilimleri

Akademik İdari Deneyim

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

Verdiği Dersler

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 Yayınlanan Makaleler

I. **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)

II. **Expanding the clinical and molecular features of trichorhino- phalangeal syndrome with a novel variant.**
Öztürk N., Karamık G., Mutlu H., Bayer Ö. Y., Mıhçı E., Çetin G. O., Nur B.
The Turkish journal of pediatrics, cilt.65, sa.1, ss.81-95, 2023 (SCI-Expanded)

III. **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)

IV. **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)

V. **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)

VI. **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)

VII. **From cataract to syndrome diagnosis: Revaluation 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)

VIII. **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)

IX. **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)

X. **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)

XI. **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)

XII. **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)

XIII. **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)

XIV. **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)

XV. **The Genomics of Arthrogryposis, 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)

XVI. **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)

XVII. **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)

XVIII. **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)

XIX. **Fetal Valproate Syndrome**
Mutlu-Albayrak H., Bulut C., Caksen H.
PEDIATRICS AND NEONATOLOGY, cilt.58, sa.2, ss.158-164, 2017 (SCI-Expanded)

XX. **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., Yıldıran 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**
Kırat 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)

Kitap & Kitap Bölümleri

I. **Genetik hastalıklarda eklem tutulumu**
MUTLU H.
Çocukluk Çağında Artrit, , Editör, Türkiye Klinikleri, ss.70-75, 2024

II. **Genetik Hastalıklar**
Mutlu H. (Editör)
Çocuk-Ergen Sağlığı ve Hastalıkları, Prof. Dr. Cengiz YAKINCI,Doç. Dr. Şükrü GÜNGÖR, Editör, Nobel Tıp Kitapevi, İstanbul, ss.462, 2023

III. **Tek Gen Hastalıkları**
MUTLU H.
Pediatri Pratiğinde Genetik Testlerin Seçimi ve Yorumlanması, Beyhan Tüysüz, Editör, Ankara Nobel Tıp Kitabevleri, ss.41-48, 2023

IV. **Hipohidrotik Ektodermal Displazi**
Mutlu H.
ÇOCUK GENETİK UYGULAMALARINDA SIK GÖRÜLEN HASTALIKLARIN TAKİP VE TEDAVİSİ, Prof Dr Ercan Mıhçı, Editör, Türkiye Klinikleri Yayınevi, İstanbul, ss.129-134, 2021

V. **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

VI. **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

Hakemli Kongre / Sempozyum Bildiri Kitaplarında Yer Alan Yayınlar

I. **Tedaviye Dirençli Epilepsilerde Gen Tedavisi ve Gen Modülasyonları**
Mutlu H.
6. ULUSAL ÇOCUK GENETİK KONGRESİ , Aydın, Türkiye, 9 - 12 Kasım 2023, ss.1

II. **Genetik Geçişli Hareket Bozukluklarının Genetik Özellikleri**
Mutlu H.
6. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, Aydın, Türkiye, 9 - 12 Kasım 2023, ss.1

III. **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 (Kktc), 18 - 22 Ekim 2023, ss.197

IV. **A GHOSAL HEMATODIAPHYSEAL DYSPLASIA CASE; EXCELLENT RESPONSE TO NON- STEROIDAL ANTI-INFLAMATORY DRUG TREATMENT**
Çakmaklı H. F., Mutlu H., Altıner Ş., Aydın F., İleri D. T., İnce E., Ertem M.
XIV Eurasian Hematology Oncology Congress, İstanbul, Türkiye, 11 - 14 Ekim 2023, cilt.45, sa.3, ss.23-24

V. **A rare syndrome with a rare complication: Schimke immunoosseous dysplasia and cerebral hemorrhage**
Kazan R. Z., Mutlu H., Havan M., Kendirli T., Tuna Kırsaçlıoğlu C., Kuloğlu Z., Kansu Tanca A.
8. ULUSLARARASI ERCİYES TIP TIBBİ GENETİK KONGRESİ, Kayseri, Türkiye, 21 Eylül 2023

VI. **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

VII. **Hiperkalsemiye Genetik Yaklaşım**
Mutlu H.
5. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, İzmir, Türkiye, 9 - 11 Mart 2023, ss.1

VIII. **Gen Terapisinin tarihçesi**
Mutlu H.
Gen Terapisi Sempozyumu, Ankara, Türkiye, 13 - 14 Ocak 2023

IX. **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

X. **Kalıtım modelleri ve varyant anotasyonu: terminolojimizi mükemmelleştirelim**
Mutlu H.
8. Klinik İmmünoloji Kongresi, Antalya, Türkiye, 26 - 29 Ekim 2022, ss.1

XI. **Akondroplazi klinik bulgular,ve radyolojik bulgular, komplikasyonlar:Adölesan ve yetişkinlik dönemi**
MUTLU ALBAYRAK H.
Akondroplazi Fizyopatoloji , İzlem ve Tedavi Toplantısı, 30 Eylül 2022

XII. **Pediatride Nadir Hastalıklara Yaklaşım**
Mutlu H.
23. Dokuz Eylül Pediatri Günleri, 14 - 16 Eylül 2022, ss.1

XIII. **Aylık Dismorfoloji Kulübü Toplantısı Sunumu**
MUTLU H.
Çocuk Genetik Hastalıkları Derneği Dismorfoloji Klübü, 31 Mayıs 2022

XIV. **Yenidoğan döneminde nadir hastalıklara genetikçi yaklaşımı**
MUTLU ALBAYRAK H.
8. Hassas Dokunuş Toplantısı, 15 - 16 Ocak 2022

XV. **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

XVI. **Güneydoğu Anadolu'da Iskelet Displazi Tanılı Pediatrik Hastaların Retrospektif Değerlendirilmesi: Tek Merkezli Çalışma**
MUTLU ALBAYRAK H., PEKTAŞ E.
5. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, 7 - 09 Ekim 2021

XVII. **Epifizer-metafizer displaziler**
MUTLU ALBAYRAK H.
5. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, 07 Ekim 2021

XVIII. **Olgu örnekleri ile marker kromozoma yaklaşım**
MUTLU ALBAYRAK H.
Çocuk Genetik Hastalıkları Derneği Sitogenetik Kursu, 6 - 07 Mayıs 2021

XIX. **Clinical and genetic overview of mucolipidosis 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

XX. **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

XXI. **Eklem 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

XXII. **Trichohepatoenteric Syndrome**
MUTLU ALBAYRAK H.
1st Bursa International Genetics Days: Dermatogenetics Symposium, Bursa, Türkiye, 09 Kasım 2020

XXIII. **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

XXIV. **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

XXV. **RSPO4-related nonsyndromic congenital nail disorder: Anonychia congenita**
MUTLU ALBAYRAK H.
13th Balkan Congress of Human Genetics, 17 - 20 Nisan 2019

XXVI. **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

XXVII. **Evaluation of Primary Hypertriglyceridemia Patients: Ethiology, 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

XXVIII. **Sjögren-Larrson 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

XXIX. **Aile içi fenotipik değişkenliğe örnek Leri-Weill diskondrosteozis sunumu**
MUTLU ALBAYRAK H., IŞIK E.
3. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, 07 Mart 2019

XXX. **Hipoparatiroidi-Sanjad Sakati sendromu**
AYTAÇ KAPLAN E., MUTLU ALBAYRAK H., KARAOĞLAN M., KESKİN M.
3. Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, 7 - 09 Mart 2019

XXXI. **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

XXXII. **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., Türkiye, 12 - 13 Mayıs 2018

XXXIII. **PROP1 gen mutasyonlu olgu**
IŞIK E., MUTLU ALBAYRAK H.
XXII. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet kongresi. 18-22 Nisan 2018, Antalya., 18 Nisan 2018

XXXIV. **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

XXXV. **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

XXXVI. **Epilepsi ile birliktelik gösteren iki 47,XYY olgusu**
YALÇIN H. Y., SANRI A., MUTLU ALBAYRAK H., OĞUR M. G.
3. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, 11 - 13 Ekim 2017

XXXVII. **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

XXXVIII. **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

XXXIX. **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

XL. **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

XLI. **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

XLII. **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

XLIII. **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

XLIV. **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

XLV. **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, SPAİN, BARSELONA, 21 - 24 Mayıs 2016

XLVI. **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

XLVII. **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

XLVIII. **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

XLIX. **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

L. **Array CGH de 2q37 Mikrodelesyonu Saptanan Albright ın Herediter 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

LI. **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.
European Human Genetics Conference, 31 Mayıs - 03 Haziran 2008

Desteklenen Projeler

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

Öğrenci Projeleri

Diğer, İnfantil Horizontal Nistagmus ve Subependimal Heterotopisi Olan Familyal Bir Olgunun Genetik Etiyolojisinin Araştırılması, Ankara Üniversitesi, Türkiye, 2023 - Devam Ediyor

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: 92
Atıf (WoS): 195
Atıf (Scopus): 226
H-İndeks (WoS): 6
H-İndeks (Scopus): 8

Kongre ve Sempozyum Katılımı Faaliyetleri

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

Davetli Konuşmalar

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., Ilgın Ruhi H., Mutlu H., Köse E., Duman D., Duman M. T., Altıner 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
Bulancak Devlet Hastanesi
Terme Devlet Hastanesi