

## Prof. Dr. FATMA TUBA EMİNOĞLU

### Kişisel Bilgiler

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

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

### Uluslararası Araştırmacı ID'leri

ScholarID: mCPQ6AoAAAAJ

ORCID: 0000-0002-5880-1113

Publons / Web Of Science ResearcherID: AAF-8522-2019

ScopusID: 23988719200

Yoksis Araştırmacı ID: 44687

### Eğitim Bilgileri

Tıpta Uzmanlık, Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, Türkiye 2005 - 2009

Tıpta Uzmanlık, Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, Türkiye 2000 - 2005

Lisans, Çukurova Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Tıp Pr., Türkiye 1994 - 2000

### Sertifika, Kurs ve Eğitimler

Sağlık ve Tıp, 28 Şubat-1 Mart 2022 Nadir Hastalıklar Farkındalık Etkinliği Morfoloji Kampüs, Nadir Hastalıklar Uygulama ve Araştırma Merkezi , 2022

### Araştırma Alanları

Sağlık Bilimleri

### Akademik Unvanlar / Görevler

Prof. Dr., Ankara Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2012 - Devam Ediyor

### Akademik İdari Deneyim

Uygulama ve Araştırma Merkezi Müdürü, Ankara Üniversitesi, 2021 - Devam Ediyor

### Verdiği Dersler

#### Lisans

Metabolik Hastalığı Olan Çocuğa Yaklaşım, Lisans, 2022 - 2023

Doğumsal Metabolik Hastalıklara Tanısal Yaklaşım (Pratik), Lisans, 2013 - 2014, 2012 - 2013

Doğumsal Metabolik Hastalıklara Acil Yaklaşım ve Tedavi (Pratik), Lisans, 2013 - 2014, 2012 - 2013

Çocuk Hastadan Anamnez Alma (Pratik), Lisans, 2013 - 2014

Probleme Dayalı Öğretim Dersi, Lisans, 2013 - 2014, 2012 - 2013

Çocuk Hastadan Anemnez Alma (Pratik), Lisans, 2012 - 2013

## Yönetilen Tezler

EMİNOĞLU F. T., Çocukluk çağı metformin kullanımı vitamin B12 eksikliği yapar mı?, Tıpta Uzmanlık, Ö.TAŞ(Öğrenci), 2020

EMİNOĞLU F. T., Çocukluk çağı epilepsilerinde levetirasetam ve valproik asit tedavisinin karaciğer fonksiyonları, plazma serbest karnitin ve lipid peroksidasyonu ile oksidatif DNA hasarı üzerine etkileri, Tıpta Uzmanlık, P.HAZNEDAR(Öğrenci), 2017

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

- I. **Clinical manifestations and molecular genetics of seven patients with Niemann-Pick type-C: a case series with a novel variant**  
Kara C., KÖSE E., EMİNOĞLU F. T.  
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, 2025 (SCI-Expanded)
- II. **Effect of empagliflozin treatment on laboratory and clinical findings of patients with glycogen storage disease type Ib: first study from Türkiye**  
KÖSE E., Özçay F., Aydın H. İ., KASAPKARA Ç. S., İNCİ A., Yavaş A. K., TÜMER L., EMİNOĞLU F. T.  
Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism, 2025 (SCI-Expanded)
- III. **Retrospective assessment of hepatic involvement in patients with inherited metabolism disorders: nine-year single-center experience**  
Bayramova S., Yekedüz M. K., KÖSE E., EMİNOĞLU F. T.  
Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism, 2025 (SCI-Expanded)
- IV. **Challenges Faced by Newborns with Inherited Metabolic Disorders and Their Mothers During Antepartum, Intrapartum, and Postpartum Periods**  
Koç Yekedüz M., YAĞCI G. N., Sürücü Kara İ., EVGİN M., KÖSE E., EMİNOĞLU F. T.  
Fetal and Pediatric Pathology, cilt.44, sa.1, ss.53-62, 2025 (SCI-Expanded)
- V. **Is Ultrasonography a Reliable Approach for the Evaluation of Carpal Tunnel Syndrome in Patients With Mucopolysaccharidosis?**  
Koç Yekedüz M., KÖSE E., İNCİ A., Yüksel M. F., DOĞULU N., Şen Akova B., YENİAY SÜT N., Öncül Ü., YILDIRIM M., FİTOZ Ö. S., et al.  
Pediatric neurology, cilt.155, ss.171-176, 2024 (SCI-Expanded)
- VI. **Metabolic etiologies in children with infantile epileptic spasm syndrome: Experience at a tertiary pediatric neurology center.**  
Yüksel M. F., Doğulu N., Yıldırım M., Köse E., Bektaş Ö., Eminoglu F. T., Teber S.  
Brain & development, cilt.46, sa.6, ss.213-218, 2024 (SCI-Expanded)
- VII. **Clinical, biochemical, and molecular insights into Cerebrotendinous Xanthomatosis: A nationwide study of 100 Turkish individuals**  
ZÜBARIÖĞLU T., KIYKIM E., KÖSE E., EMİNOĞLU F. T., TEKE KISA P., Balcı M. C., Özer I., İNCİ A., ÇİLESİZ K., Canda E., et al.  
Molecular Genetics and Metabolism, cilt.142, sa.2, 2024 (SCI-Expanded)
- VIII. **Long-term clinical evaluation of patients with alpha-mannosidosis – A multicenter study**  
KÖSE E., KASAPKARA Ç. S., İNCİ A., YILDIZ Y., SÜRÜCÜ KARA İ., Kahraman A. B., TÜMER L., DURSUN A., EMİNOĞLU F. T.  
European Journal of Medical Genetics, cilt.68, 2024 (SCI-Expanded)
- IX. **Two Turkish patients with Primary Coenzyme Q10 Deficiency-7: case report and literature review**  
Kartal G. S., Yekedüz M. K., KÖSE E., EMİNOĞLU F. T.

Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism, cilt.37, sa.3, ss.260-270, 2024 (SCI-Expanded)

- X. **Neuronal ceroid lipofuscinosis type 11 diagnosed patient with bi-allelic variants in GNR gene: case report and review of literature**  
Kara I. S., KÖSE E., Cavdarli B., Eminoglu F. T.  
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.37, sa.3, ss.280-288, 2024 (SCI-Expanded)
- XI. **Quality of Life and Related Factors in Patients Diagnosed with Mucopolysaccharidosis and Their Caregivers Lebensqualität und damit zusammenhängende Faktoren bei mit Mukopolysaccharidose diagnostizierten Patienten und ihren Betreuungspersonen**  
Yekedüz M. K., ÇİLESİZ K., Kara İ. S., İnci A., KÖSE E., TÜMER L., EMİNOĞLU F. T.  
Klinische Padiatrie, 2024 (SCI-Expanded)
- XII. **Evaluation of the efficacy and associated complications of regional citrate anticoagulation in neonates: experience from a fourth level neonatal intensive care unit.**  
Köstekci Y. E., Kendirli T., Gün E., Uçmak H., Demirtaş F., Havan M., Köse E., Okulu E., Eminoglu F. T., Erdeve Ö., et al.  
European journal of pediatrics, cilt.182, sa.11, ss.4897-4908, 2023 (SCI-Expanded)
- XIII. **IGAm: A novel index predicting long-term survival in patients with early-diagnosed inherited metabolic disorders.**  
Koç Yekedüz M., Köse E., Eminoglu F. T.  
Journal of pediatric endocrinology & metabolism : JPEM, cilt.36, sa.11, ss.1100-1108, 2023 (SCI-Expanded)
- XIV. **A different approach to the evaluation of the genotype-phenotype relationship in biotinidase deficiency: repeated measurement of biotinidase enzyme activity.**  
Sürücü Kara İ., Köse E., Koç Yekedüz M., Eminoglu F. T.  
Journal of pediatric endocrinology & metabolism : JPEM, cilt.36, sa.11, ss.1061-1071, 2023 (SCI-Expanded)
- XV. **BCKDK deficiency: a treatable neurodevelopmental disease amenable to newborn screening**  
Tangeraas T., Constante J. R., Backe P. H., Oyarzabal A., Neugebauer J., Weinhold N., Boemer F., Debray F. G., Ozturk-Hism B., Evren G., et al.  
BRAIN, cilt.146, sa.7, ss.3003-3013, 2023 (SCI-Expanded)
- XVI. **Genetic variants of GBA and GLA in a Turkish cohort of Parkinson's disease: A preliminary report.**  
Yekedüz M. K., YILMAZ R., Kayis G., DOĞULU N., Öncül Ü., Abali T., Temizyurek A. D., Çelik G., ÇÖKLÜ H., Gemci E., et al.  
Parkinsonism & related disorders, cilt.110, ss.105390, 2023 (SCI-Expanded)
- XVII. **A novel mutation in a patient with KIDAR syndrome: tenth patient in the literature**  
ALTINER Ş., Yurtdas K., DOĞULU N., KÖSE E., EMİNOĞLU F. T., KARABULUT H. G.  
EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, ss.238, 2023 (SCI-Expanded)
- XVIII. **A Rare Contiguous Gene Deletion Leading to Trichothiodystrophy Type 4 and Glutaric Aciduria Type 3**  
Demir E., Doğulu N., Tuna Kırsaçloğlu C., Topcu V., Eminoglu F. T., Kuloğlu Z., Kansu Tanca A.  
MOLECULAR SYNDROMOLOGY, cilt.14, sa.2, ss.136-142, 2023 (SCI-Expanded)
- XIX. **Coexistence of spinocerebellar ataxia autosomal recessive type 21 and Ehlers-Danlos syndrome spondylodysplastic type 3 in a patient**  
Demir E., Öncül Ü., Havan M., Tuna Kırsaçloğlu C., Eminoglu F. T., Kendirli T., Kuloğlu Z., Kansu Tanca A.  
Clinical Dysmorphology, cilt.32, sa.1, ss.25-28, 2023 (SCI-Expanded)
- XX. **Cross-Cultural Differences in Stigma Associated with Parkinson's Disease: A Systematic Review**  
Karacan A. V., Kibrit S. N., Yekedüz M. K., DOĞULU N., Kayis G., Unutmaz E. Y., Abali T., EMİNOĞLU F. T., AKBOSTANCI M. C., YILMAZ R.  
Journal of Parkinson's Disease, cilt.13, sa.5, ss.699-715, 2023 (SCI-Expanded)
- XXI. **Pros and Cons of Telemedicine for Inherited Metabolic Disorders in a Developing Country During the COVID-19 Pandemic**  
Yekeduez M., DOĞULU N., SÜRÜCÜ KARA İ., Oncul U., BAKIRARAR B., KÜLLÜ P., AR Y., KÖSE E., EMİNOĞLU F. T.  
TELEMEDICINE AND E-HEALTH, cilt.28, sa.11, ss.1604-1612, 2022 (SCI-Expanded)
- XXII. **Three-Country Snapshot of Ornithine Transcarbamylase Deficiency**  
Seker Yilmaz B., Baruteau J., ARSLAN N., AYDIN H. İ., Barth M., Bozaci A. E., Brassier A., CANDA E., Cano A.,

Chronopoulou E., et al.

LIFE-BASEL, cilt.12, sa.11, 2022 (SCI-Expanded)

- XXIII. **Early neuroimaging findings of infants diagnosed with inherited metabolic disorders in neonatal period: A case-control study**  
Koç Yekedüz M., Şen Akova B., KÖSE E., DOĞULU N., Öncül Ü., OKULU E., ARSAN S., FİTOZ Ö. S., EMİNOĞLU F. T.  
Clinical Neurology and Neurosurgery, cilt.222, 2022 (SCI-Expanded)
- XXIV. **Severe rhabdomyolysis in neuronal ceroid lipofuscinosis type 7**  
SÜRÜCÜ KARA İ., KÖSE E., DOĞULU N., Yuksel M. F., Ceylaner S., KENDİRLİ T., EMİNOĞLU F. T.  
CLINICAL NEUROLOGY AND NEUROSURGERY, cilt.220, 2022 (SCI-Expanded)
- XXV. **A Rare Pitfall in Bone Mineral Densitometry Gaucher Disease**  
ARAZ M., SÜTÇÜ G., Surucu Kara L., Eminoglu T., ÖZKAN E.  
CLINICAL NUCLEAR MEDICINE, cilt.47, sa.8, 2022 (SCI-Expanded)
- XXVI. **Probable Miglustat-Induced Psychosis in a Child With Niemann-Pick Type C**  
Koc Yekeduz M., Oncul U., KÖSE E., EMİNOĞLU F. T.  
CLINICAL NEUROPHARMACOLOGY, cilt.45, sa.4, ss.107-109, 2022 (SCI-Expanded)
- XXVII. **Does Metformin Treatment in Pediatric Population Cause Vitamin B12 Deficiency?**  
Tas O., Kontbay T., DOĞAN Ö., KÖSE E., BERBEROĞLU M., ŞIKLAR Z., Tumer L., EMİNOĞLU F. T.  
KLINISCHE PADIATRİE, cilt.234, sa.4, ss.221-227, 2022 (SCI-Expanded)
- XXVIII. **Characteristics of continuous venovenous hemodiafiltration in the acute treatment of inherited metabolic disorders**  
EMİNOĞLU F. T., Oncul U., KAHVECİ F., OKULU E., Kraja E., KÖSE E., KENDİRLİ T.  
PEDIATRIC NEPHROLOGY, cilt.37, sa.6, ss.1387-1397, 2022 (SCI-Expanded)
- XXIX. **Coexistence of Megaconial Congenital Muscular Dystrophy and Cystinuria: Mimicking Hypotonia-Cystinuria Syndrome**  
SÜRÜCÜ KARA İ., Oncul U., KÖSE E., Turan H. M., Ceylan A. C., EMİNOĞLU F. T.  
MOLECULAR SYNDROMOLOGY, cilt.13, sa.3, ss.240-245, 2022 (SCI-Expanded)
- XXX. **A Patient with a Novel RARS2 Variant Exhibiting Liver Involvement as a New Clinical Feature and Review of the Literature**  
Sevinc S., İNCİ A., EZGÜ F. S., EMİNOĞLU F. T.  
MOLECULAR SYNDROMOLOGY, cilt.13, sa.3, ss.226-234, 2022 (SCI-Expanded)
- XXXI. **A Rare Pediatric Case of Severe Rhabdomyolysis Owing to Dual Infection**  
Goktas O. A., BEKTAŞ Ö., Tuncer G. O., ÖZÇAKAR Z. B., TALİM B., EMİNOĞLU F. T., TEBER S.  
KLINISCHE PADIATRİE, cilt.234, sa.02, ss.119-122, 2022 (SCI-Expanded)
- XXXII. **A Patient with Recurrent Severe Hypoglycemic Attacks and Mitochondrial Complex III Deficiency, Nuclear Type 3: a Novel UQCRB Variant**  
Yekeduz M. K., Oncul U., KÖSE E., Ezgu F., EMİNOĞLU F. T.  
MOLECULAR SYNDROMOLOGY, cilt.13, sa.1, ss.64-68, 2022 (SCI-Expanded)
- XXXIII. **ALG1-CDG: A Patient with a Mild Phenotype and Literature Review**  
Oncul U., KÖSE E., EMİNOĞLU F. T.  
MOLECULAR SYNDROMOLOGY, cilt.13, sa.1, ss.69-74, 2022 (SCI-Expanded)
- XXXIV. **Whole Mitochondrial Genome Analysis in Turkish Patients with Mitochondrial Diseases**  
Gencer Öncül E. B., Duman D., Eminoglu F. T., Aktuna S., Duman M. T.  
BALKAN MEDICAL JOURNAL, cilt.39, sa.2, ss.96-106, 2022 (SCI-Expanded)
- XXXV. **Serum biotin interference: A troublemaker in hormone immunoassays**  
Öncül Ü., EMİNOĞLU F. T., KÖSE E., DOĞAN Ö., Özsu E., AYCAN Z.  
Clinical Biochemistry, cilt.99, ss.97-102, 2022 (SCI-Expanded)
- XXXVI. **Inherited metabolic disorders in the neonatal intensive care unit: Red flags to look out for**  
EMİNOĞLU F. T., Yekeduz M. K., DOĞULU N., Oncul U., KÖSE E., OKULU E., ERDEVE Ö., Atasay B., ARSAN S.  
PEDIATRICS INTERNATIONAL, cilt.64, sa.1, 2022 (SCI-Expanded)
- XXXVII. **Undiagnosed Phenylketonuria Can Exist Everywhere: Results From an International Survey**  
van Wegberg A. M. J., Trefz F., Gizewska M., Ahmed S., Chabraoui L., Zaki M. S., Maillot F., van Spronsen F. J.

- JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.239, ss.231-236, 2021 (SCI-Expanded)
- XXXVIII. **An Atypical Presentation of Mevalonate Kinase Deficiency in Response to Colchicine Treatment**  
Koc Yekeduz M., DOĞULU N., Oncul U., KÖSE E., Ceylaner S., EMİNOĞLU F. T.  
MOLECULAR SYNDROMOLOGY, 2021 (SCI-Expanded)
- XXXIX. **The clinical variations and diagnostic challenges of deoxyguanosine kinase deficiency: a case series**  
Doğulu N., Tuna Kırsaçhoğlu C., Köse E., Ünlüsoy Aksu A., Kuloğlu Z., Kansu Tanca A., Eminoğlu F. T.  
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.34, sa.10, ss.1341-1347, 2021 (SCI-Expanded)
- XL. **A Mild Phenotype of Mitochondrial DNA Depletion Syndrome Type 13 with a Novel FBXL4 Variant**  
Oncul U., KÖSE E., EMİNOĞLU F. T.  
MOLECULAR SYNDROMOLOGY, cilt.12, sa.5, ss.294-299, 2021 (SCI-Expanded)
- XLI. **Genotype-Phenotype Correlation of the Childhood-Onset Bethlem Myopathy in the Mediterranean Region of Turkey.**  
Kutluk M. G., Kadem N., BEKTAŞ Ö., Randa N. C., Tuncer G. O., Albayrak P., Eminoglu T., TEBER S.  
Annals of Indian Academy of Neurology, cilt.24, sa.4, ss.547-551, 2021 (SCI-Expanded)
- XLII. **A Novel PUS1 Mutation in 2 Siblings with MLASA Syndrome: A Review of the Literature**  
Oncul U., İNCE E., KULOĞLU Z., Teber-Tiras S., KAYGUSUZ G., EMİNOĞLU F. T.  
JOURNAL OF PEDIATRIC HEMATOLOGY ONCOLOGY, cilt.43, sa.4, 2021 (SCI-Expanded)
- XLIII. **International classification of functioning, disability and health framework (ICF) based adaptive functioning outcomes of children with organic acidemias from a middle-income country**  
ÖZALP AKIN E., Pekcici B. B., EMİNOĞLU F. T.  
BRAIN & DEVELOPMENT, cilt.43, sa.3, ss.389-395, 2021 (SCI-Expanded)
- XLIV. **A Novel Variant of COL6A2 Gene Causing Bethlem Myopathy and Evaluation of Essential Hypertension**  
Kutluk M. G., Kadem N., BEKTAŞ Ö., Randa N. C., Tuncer G. O. Z., Albayrak P., Eminoglu T., TEBER S.  
ANNALS OF INDIAN ACADEMY OF NEUROLOGY, cilt.24, sa.2, ss.280-282, 2021 (SCI-Expanded)
- XLV. **Pyruvate carboxylase deficiency type C as a differential diagnosis of diabetic ketoacidosis**  
DOĞULU N., Oncul U., KÖSE E., AYCAN Z., EMİNOĞLU F. T.  
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.34, sa.7, ss.947-950, 2021 (SCI-Expanded)
- XLVI. **Dual diagnosis of Ochoa syndrome and Niemann-Pick disease type B in a consanguineous family**  
CESUR BALTACI H. N., Tasdelen E., Topcu V., EMİNOĞLU F. T., KARABULUT H. G.  
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.34, sa.5, ss.653-657, 2021 (SCI-Expanded)
- XLVII. **Continuous venovenous hemodiafiltration in the treatment of newborns with an inborn metabolic disease: a single center experience**  
Akduman H., OKULU E., EMİNOĞLU F. T., KENDİRLİ T., TUNÇ G., Azapagasi E., Perk O., ERDEVE Ö., Atasay B., ARSAN S.  
TURKISH JOURNAL OF MEDICAL SCIENCES, cilt.50, sa.1, ss.12-17, 2020 (SCI-Expanded)
- XLVIII. **Respiratory manifestations in inherited metabolic diseases: 6-year single-center experience**  
İlarslan N. E. C., GÜNAY F., Cobanoglu N., Karaman M., EMİNOĞLU F. T.  
Pediatric Pulmonology, cilt.54, sa.8, ss.1190-1199, 2019 (SCI-Expanded)
- XLIX. **Effects of levetiracetam and valproic acid treatment on liver function tests, plasma free carnitine and lipid peroxidation in childhood epilepsies**  
Haznedar P., DOĞAN Ö., Albayrak P., Tuncer G. O., TEBER S., Deda G., EMİNOĞLU F. T.  
EPILEPSY RESEARCH, cilt.153, ss.7-13, 2019 (SCI-Expanded)
- L. **The Metabolic Map into the Pathomechanism and Treatment of PGM1-CDG**  
Radenkovic S., Bird M. J., Emmerzaal T. L., Wong S. Y., Felgueira C., Stiers K. M., Sabbagh L., Himmelreich N., Poschet G., Windmolders P., et al.  
AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.104, sa.5, ss.835-846, 2019 (SCI-Expanded)
- LI. **Response to Early Coenzyme Q10 Supplementation Is not Sustained in CoQ10 Deficiency Caused by CoQ2 Mutation**  
Eroglu F. K., ÖZALTIN F., Gonc N., Nalcacioglu H., ÖZÇAKAR Z. B., YALNIZOĞLU D., Gucer S., ORHAN D., EMİNOĞLU F. T., GÖÇMEN R., et al.

PEDIATRIC NEUROLOGY, cilt.88, ss.71-74, 2018 (SCI-Expanded)

- LII. **Folate deficiency in patients with classical galactosemia: A novel finding that needs to be considered for dietary treatments**  
Celik M., Ozgun N., Akdeniz O., Fidan M., Tuzun H., Ipek M. S., Emecan M., EMİNOĞLU F. T.  
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.60, sa.5, ss.540-546, 2018 (SCI-Expanded)
- LIII. **A rare cause of hepatomegaly in the childhood: Lysosomal acid lipase deficiency**  
Haznedar P., Kuloğlu Z., Kansu Tanca A., Eminoğlu F. T.  
TURKISH JOURNAL OF GASTROENTEROLOGY, cilt.29, sa.4, ss.518-519, 2018 (SCI-Expanded)
- LIV. **A NEONATE PRESENTING WITH GRACILE SYNDROME AND BJORNSTAD PHENOTYPE ASSOCIATED WITH BCS1L MUTATION.**  
Akduman H., Eminoglu T., OKULU E., ERDEVE Ö., Atasay B., ARSAN S.  
Genetic counseling (Geneva, Switzerland), cilt.27, sa.4, ss.509-512, 2016 (SCI-Expanded)
- LV. **A rare cause of fatal pulmonary alveolar proteinosis: Niemann-Pick disease type C2 and a novel mutation**  
Yaman A., EMİNOĞLU F. T., KENDİRLİ T., Odek C., Ceylaner S., KANSU TANCA A., İNCE E., Deda G.  
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.28, sa.9-10, ss.1163-1167, 2015 (SCI-Expanded)
- LVI. **The Janus-faced manifestations of homozygous familial hypobetalipoproteinemia due to apolipoprotein B truncations**  
Di Leo E., Eminoglu T., Magnolo L., Bolkent M. G., TÜMER L., OKUR İ., Tarugi P.  
JOURNAL OF CLINICAL LIPIDOLOGY, cilt.9, sa.3, ss.400-405, 2015 (SCI-Expanded)
- LVII. **TMEM70 deficiency: long-term outcome of 48 patients**  
Magner M., Dvorakova V., Tesarova M., Mazurova S., Hansikova H., Zahorec M., Brennerova K., Bzduch V., Spiegel R., Horovitz Y., et al.  
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.38, sa.3, ss.417-426, 2015 (SCI-Expanded)
- LVIII. **A novel homozygous YARS2 mutation causes severe myopathy, lactic acidosis, and sideroblastic anemia 2**  
Nakajima J., Eminoglu T. F., VATANSEVER G., Nakashima M., Tsurusaki Y., Saito H., Kawashima H., Matsumoto N., Miyake N.  
JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.59, sa.4, ss.229-232, 2014 (SCI-Expanded)
- LIX. **Screening for Fabry disease in patients undergoing dialysis for chronic renal failure in Turkey: Identification of new case with novel mutation**  
OKUR İ., EZGÜ F. S., BİBEROĞLU G., Turner L., ERTEN Y., Isitman M., EMİNOĞLU F. T., Hasanoglu A.  
GENE, cilt.527, sa.1, ss.42-47, 2013 (SCI-Expanded)
- LX. **Quality of life in children treated with restrictive diet for inherited metabolic disease**  
EMİNOĞLU F. T., Soysal S. A., TÜMER L., OKUR İ., Hasanoglu A.  
PEDIATRICS INTERNATIONAL, cilt.55, sa.4, ss.428-433, 2013 (SCI-Expanded)
- LXI. **Transient neonatal hyperparathyroidism: a presenting feature of sialidosis type II**  
EMİNOĞLU F. T., Ozkan M., Igdoura S., Dursun A., Zenciroglu A.  
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.26, sa.7-8, ss.767-769, 2013 (SCI-Expanded)
- LXII. **Cystic Fibrosis Presenting with Neonatal Cholestasis Simulating Biliary Atresia in a Patient with a Novel Mutation**  
EMİNOĞLU F. T., Polat E., Gokce S., EZGÜ F. S., Senel S., Apaydin S.  
INDIAN JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.80, sa.6, ss.502-504, 2013 (SCI-Expanded)
- LXIII. **Rapid screening of 12 common mutations in Turkish GSD 1a patients using electronic DNA microarray**  
EMİNOĞLU F. T., EZGÜ F. S., Hasanoglu A., TÜMER L.  
GENE, cilt.518, sa.2, ss.346-350, 2013 (SCI-Expanded)
- LXIV. **Literature Review and Outcome of Classic Galactosemia Diagnosed in the Neonatal Period**  
Karadag N., Zenciroglu A., EMİNOĞLU F. T., Dilli D., Karagol B. S., Kundak A., Dursun A., Hakan N., Okumus N.  
CLINICAL LABORATORY, cilt.59, sa.9-10, ss.1139-1146, 2013 (SCI-Expanded)
- LXV. **Novel CRLF1 gene mutation in a newborn infant diagnosed with Crisponi syndrome**

- Hakan N., EMİNOĞLU F. T., Aydın M., Zenciroglu A., Karadag N. N., Dursun A., Okumus N., Ceylaner S.  
CONGENITAL ANOMALIES, cilt.52, sa.4, ss.216-218, 2012 (SCI-Expanded)
- LXVI. **Hypercalcemia in glycogen storage disease type I patients of Turkish origin.**  
Kasapkara C. S., Tümer L., Okur I., Eminoğlu T., Ezgü F. S., Hasanoglu A.  
The Turkish journal of pediatrics, cilt.54, sa.1, ss.35-7, 2012 (SCI-Expanded)
- LXVII. **The levels of asymmetric dimethylarginine, homocysteine and carotid intima-media thickness in hypercholesterolemic children.**  
Hasanoğlu A., Okur I., Oren A. C., Biberoglu G., Oktar S., Eminoğlu F. T., Tümer L.  
The Turkish journal of pediatrics, cilt.53, sa.5, ss.522-7, 2011 (SCI-Expanded)
- LXVIII. **Very long-chain acyl CoA dehydrogenase deficiency which was accepted as infanticide**  
EMİNOĞLU F. T., TÜMER L., OKUR İ., EZGÜ F. S., BİBEROĞLU G., Hasanoglu A.  
FORENSIC SCIENCE INTERNATIONAL, cilt.210, sa.1-3, 2011 (SCI-Expanded)
- LXIX. **Mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy (MNGIE): case report with a new mutation**  
Baris Z., EMİNOĞLU F. T., DALGIÇ B., TÜMER L., Hasanoglu A.  
EUROPEAN JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.169, sa.11, ss.1375-1378, 2010 (SCI-Expanded)
- LXX. **Management of phenylketonuria in Europe: Survey results from 19 countries**  
Blau N., Belanger-Quintana A., Demirkol M., Feillet F. T., Giovannini M., MacDonald A., Trefz F. K., van Spronsen F.  
MOLECULAR GENETICS AND METABOLISM, cilt.99, sa.2, ss.109-115, 2010 (SCI-Expanded)
- LXXI. **3-Methylcrotonyl-CoA Carboxylase Deficiency: Phenotypic Variability in a Family**  
EMİNOĞLU F. T., ÖZÇELİK A. B., OKUR İ., TÜMER L., BİBEROĞLU G., DEMİR E., Hasanoglu A., Baumgartner M. R.  
JOURNAL OF CHILD NEUROLOGY, cilt.24, sa.4, ss.478-481, 2009 (SCI-Expanded)
- LXXII. **Crisponi Syndrome: A New Case With Additional Features and New Mutation in CRLF1**  
OKUR İ., TÜMER L., Crisponi L., EMİNOĞLU F. T., Chiappe F., Cinaz P., Yenicesu I., Hasanoglu A.  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, cilt.146A, sa.24, ss.3237-3239, 2008 (SCI-Expanded)
- LXXIII. **Multisystem involvement in a patient due to accumulation of amylopectin-like material with diminished branching enzyme activity**  
EMİNOĞLU F. T., TÜMER L., OKUR İ., Olgunturk R., Hasanoglu A., Gonul I. I., DALGIÇ B.  
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.31, 2008 (SCI-Expanded)
- LXXIV. **Lipid apheresis applications in childhood: Experience in the University Hospital of Gazi**  
EMİNOĞLU F. T., Yenicesu I., TÜMER L., OKUR İ., Dilsiz G., Hasanoglu A.  
TRANSFUSION AND APHERESIS SCIENCE, cilt.39, sa.3, ss.235-240, 2008 (SCI-Expanded)
- LXXV. **Rapid screening of 10 common mutations in Turkish Gaucher patients using electronic DNA microarray**  
EZGÜ F. S., Hasanoglu A., OKUR İ., BİBEROĞLU G., TÜMER L., EMİNOĞLU F. T., Dogan H.  
BLOOD CELLS MOLECULES AND DISEASES, cilt.40, sa.2, ss.246-247, 2008 (SCI-Expanded)
- LXXVI. **Congenital cricopharyngeal achalasia: a rare cause of dysphagia in an infant.**  
Sari S., Eminoğlu F. T., Belen F. B., Dalgiç B., Hasanoğlu A., Boyunağa O. L., Köybaşıoğlu A.  
The Turkish journal of pediatrics, cilt.49, sa.2, ss.193-5, 2007 (SCI-Expanded)

## **Diğer Dergilerde Yayınlanan Makaleler**

- I. **Türkiye's First Multidisciplinary Gene Therapy Education Program: History and Plans for the Future**  
KOÇ YEKEDÜZ M., KÖSE E., ERDEVE Ö., EMİNOĞLU F. T.  
JOURNAL OF CONTEMPORARY MEDICINE, cilt.14, 2024 (Hakemli Dergi)
- II. **Scale consistence in cognitive status awareness of patients with Parkinson's disease**  
Aydemir S. T., Unutmaz E. Y., Özkan P., Abalı T., Ayık G., Batmaz D. G., Kibrit S. N., Karacan A. V., Kumcu M. K., Yekedüz M. K., et al.  
Turk Noroloji Dergisi, cilt.30, sa.3, ss.185-189, 2024 (ESCI)
- III. **A Case of Late-Presenting Methylmalonic Acidemia from a Country Without Extended Newborn Screening**

- ÖZTÜRK A. G., Altınbezer P., KOÇ YEKEDÜZ M., KÖSE E., KENDİRLİ T., EMİNOĞLU F. T.  
Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Mecmuası, cilt.76, 2023 (Hakemli Dergi)
- IV. **A Cause of Refractory Seizures: Fumarase Deficiency**  
KOÇ YEKEDÜZ M., DOĞULU N., ÖNCÜL DEMİRCAN Ü., KÖSE E., ÜNAL UZUN Ö., EMİNOĞLU F. T.  
JOURNAL OF PEDIATRIC NEUROSCIENCES, cilt.18, 2023 (ESCI)
- V. **Serum Chitotriosidase Activity in Bronchopulmonary Dysplasia: A Cross-Sectional Study**  
Eminoğlu F. T., Keleştimur E., Doğan Ö., Köse E., Haskoloğlu Z. Ş., Çobanoğlu F. N.  
ATFM, cilt.75, sa.4, ss.491-496, 2022 (Hakemli Dergi)
- VI. **Developmental Risk Factors of Young Children with Inherited Metabolic Disorders During the COVID-19 Pandemic**  
ÖZALP AKIN E., EMİNOĞLU F. T.  
Turkish Journal of Pediatric Disease, cilt.16, sa.5, ss.415-420, 2022 (Hakemli Dergi)
- VII. **Unmet Needs of Children with Inherited Metabolic Disorders in the COVID-19 Pandemic**  
Akin E., Eminoglu F. T., Dogulu N., Yekeduz M. K., Oncul U., Akpınar F., HAYRAN G.  
TURKISH ARCHIVES OF PEDIATRICS, cilt.57, sa.3, ss.335-341, 2022 (ESCI)
- VIII. **A case with Gaucher disease unable to reach enzyme replacement therapy because of COVID-19 quarantine: The first case from Turkey**  
Yekeduz M. K., KÖSE E., EMİNOĞLU F. T.  
TURKISH ARCHIVES OF PEDIATRICS, cilt.56, sa.3, ss.270-271, 2021 (ESCI)
- IX. **Delayed diagnosis of cobalamin e defect in an adolescent patient**  
Yekeduz M. K., Ince E. U., Ileri T., ERTEM M., EMİNOĞLU F. T.  
Journal of Pediatric Neurosciences, cilt.15, sa.2, ss.140-144, 2020 (ESCI)
- X. **An overlooked case of a treatable hyperinsulinemic hypoglycemia: congenital glycosylation defect Type Ib**  
Haznedar P., EMİNOĞLU F. T.  
TURK PEDIATRI ARSIVI-TURKISH ARCHIVES OF PEDIATRICS, cilt.55, sa.1, ss.79-81, 2020 (ESCI)
- XI. **Limb girdle muscular dsitophy type 2a associated with hepatic involvement: a case report**  
Yüksel M., Bektaş Ö., EMİNOĞLU F. T., KULOĞLU Z., TEBER S.  
Acta Myologica, cilt.37, ss.160, 2018 (Scopus)
- XII. **Difficult airway and pulmonary hypertension coexistence in a child with I cell disease**  
YAMAN A., EMİNOĞLU F. T., KENDİRLİ T., ÖDEK Ç., UÇAR T., İNCE E.  
Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Mecmuası, cilt.69, sa.1, ss.41-44, 2016 (Hakemli Dergi)
- XIII. **Factors related to non-alcoholic fatty liver disease in obese children.**  
Eminoğlu T. F., Camurdan O. M., Oktar S. O., Bideci A., Dalgiç B.  
The Turkish journal of gastroenterology : the official journal of Turkish Society of Gastroenterology, cilt.19, sa.2, ss.85-91, 2008 (Scopus)

## Kitaplar

- I. **Çocuklarda ve Adölesanlarda Dislipidemi**  
Köse E. (Editör), Eminoğlu F. T. (Editör)  
Türkiye Klinikleri, Ankara, 2024
- II. **Riboflavin Yanıtlı Metabolik Hastalıklar**  
EMİNOĞLU F. T., kara İ. s.  
Vitamin Yanıtlı Metabolik Hastalıklar, Prof. Dr. Çiğdem Seher KASAPKARA, Editör, Ortadoğu Reklam Tanıtım Yayıncılık Turizm Eğitim İnşaat Sanayi ve Ticaret A.Ş, Ankara, ss.1-90, 2023
- III. **VAKA ÖRNEKLERİ İLE LİPİT METABOLİZMA BOZUKLUKLARI**  
KOÇ YEKEDÜZ M., EMİNOĞLU F. T.  
ÇOCUKLARDA VE ADOLESANLARDA DİSLİPİDEMİ, Fatma Tuba Eminoğlu, Engin Köse, Editör, Ortadoğu Reklam Tanıtım Yayıncılık Turizm Eğitim İnşaat Sanayi ve Ticaret A.Ş, Ankara, ss.43-56, 2023



- IV. **CDG Tip 1b (MPI-CDG) Tanısında D-Mannoz Tedavisinin Uzun Dönem Etkileri**  
KOÇ YEKEDÜZ M., EMİNOĞLU F. T.  
Konjenital Glikozilasyon Bozuklukları, Prof. Dr. Özlem ÜNAL UZUN, Editör, Ortadoğu Reklam Tanıtım Yayıncılık  
Turizm Eğitim İnşaat Sanayi ve Ticaret A.Ş, Ankara, ss.82-85, 2023
- V. **PGM1-CDG Homozigot Mutasyonu Olan Hastamızın Uzun Dönemli Takip ve Gebelik Durumu**  
kara İ. s., EMİNOĞLU F. T.  
KONJENİTAL GLİKOZİLASYON BOZUKLUKLARI, Özlem ÜNAL UZUN, Editör, Ortadoğu Reklam Tanıtım Yayıncılık  
Turizm Eğitim İnşaat Sanayi ve Ticaret A.Ş, Ankara, ss.53-55, 2023
- VI. **Mitokondriyal Yağ Asidi Oksidasyon Defektleri, Güncel Gelişmeler ve Potansiyel Tedavi Yaklaşımları**  
Köse E. (Editör), Eminoğlu F. T. (Editör)  
Türkiye Klinikleri, Ankara, 2022
- VII. **Glukoz Transport Bozuklukları**  
DOĞULU N., KOÇ YEKEDÜZ M., EMİNOĞLU F. T.  
Türkiye Klinikleri, Mustafa Kendirci, Fatih Kardeş, Editör, Türkiye Klinikleri, Ankara, ss.61-67, 2021

## Hakemli Bilimsel Toplantılarda Yayımlanmış Bildiriler

- I. **Hem akçaağaç şurubu idrar hastalığı hem de tip 1 diabeti olan bir hastanın diyet yönetimi**  
Kılıçdağı Çankaçı P., Demirbaş Ş., Yolcu F., KIZILCAN ÇETİN S., KÖSE E., EMİNOĞLU F. T.  
2. Ankara Pediatri Kongresi, Ankara, Türkiye, 07 Kasım 2024
- II. **Hipertrigliseridemi ayırıcı tanısında nadir bir hastalık: Gliserol Kinaz eksikliği**  
Kılıçdağı Çankaçı P., KÖSE E., EMİNOĞLU F. T.  
2. Ankara Pediatri Kongresi, Ankara, Türkiye, 7 - 10 Kasım 2024
- III. **Erken infantil dönemde Ağır Hepatik Yetmezliğin Nadir Bir Nedeni: Serebrotendinöz Ksantomatozis**  
Kılıçdağı Çankaçı P., AKAR H. T., DEMİR A. M., Hoşnut Özbay F., TUNA KIRSAÇLIOĞLU C., KÖSE E., EMİNOĞLU F. T.  
2. Ankara Pediatri Kongresi, Ankara, Türkiye, 07 Kasım 2024
- IV. **Hafif ve ağır peteşiyel döküntü sergileyen iki etilmalonik ensefalopati Olgusu**  
ÜNLÜ E., Çivicik Serbest A., KOÇ YEKEDÜZ M., Kılıçdağı Çankaçı P., KÖSE E., EMİNOĞLU F. T.  
2. Ankara Pediatri Kongresi, Ankara, Türkiye, 07 Kasım 2024
- V. **Geç dönem atak ile gelen holokarboksilaz sentetaz eksikliği**  
Kılıçdağı Çankaçı P., KÖSE E., EMİNOĞLU F. T.  
2. Ankara Pediatri Kongresi, Ankara, Türkiye, 07 Kasım 2024
- VI. **Nadir bir biyokimyasal varyant olarak presente olan glutarik asidüri tip 1 olgusu**  
Bolu S., Kılıçdağı Çankaçı P., KÖSE E., EMİNOĞLU F. T.  
2. Ankara Pediatri Kongresi, Ankara, Türkiye, 07 Kasım 2024
- VII. **Çocukluk Çağı Kalıtsal Metabolik Hastalıklarda İşitme Kaybı**  
KOÇ YEKEDÜZ M., kütükkıran i., Shamsaee M., İrem F. N., KÖSE E., EMİNOĞLU F. T.  
2. Ankara Pediatri Kongresi, Ankara, Türkiye, 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. **TWO TURKISH PATIENTS WITH PRIMARY COENZYME Q10 DEFICIENCY-7: CASE REPORT AND LITERATURE REVIEW**  
KÖSE E., Sonuç Kartal G., KOÇ YEKEDÜZ M., EMİNOĞLU F. T.  
SSIEM Annual Symposium 2024, Porto, Portekiz, 3 - 06 Eylül 2024
- X. **QUALITY OF LIFE OF PATIENTS DIAGNOSED WITH MUCOPOLYSACCHARIDOSIS AND THEIR CAREGIVERS: RELATED FACTORS**  
EMİNOĞLU F. T., KOÇ YEKEDÜZ M., ÇİLESİZ K., SÜRÜCÜ KARA İ., İNCİ A., KÖSE E., TÜMER L.  
SSIEM Annual Symposium 2024, Porto, Portekiz, 3 - 06 Eylül 2024
- XI. **EFFECT OF DIETARY PROTEIN CONTENT ON APPETITE AND APPETITE-RELATED HORMONES IN**

## **METHYLMALONIC ACIDEMIA PATIENTS**

Köse E., Doğulu N., Yolcu F., Polat N., Eminoğlu F. T.

SSIEM Annual Symposium 2024, Porto, Portekiz, 3 - 06 Eylül 2024

- XII. **PERSONALIZED, PROTEIN-FREE MEAT, EGG AND AMINO ACID SOURCED SCHOOL SNACKS PRODUCED WITH 3D FOOD PRINTER FOR PATIENTS UNDER PROTEIN-RESTRICTED DIET**  
EMİNOĞLU F. T., KOÇ YEKEDÜZ M., YILDIRIM H. S., işleyen i., KÖSE E., yolcu f., ener b., kadioğlu şentürk p., CANDOĞAN K.  
SSIEM Annual Symposium 2024, Porto, Portekiz, 3 - 06 Eylül 2024
- XIII. **EVALUATION OF LIVER INVOLVEMENT IN INHERITED METABOLIC DISORDERS: A NINE-YEAR ONE CENTER EXPERIENCE**  
EMİNOĞLU F. T., bayramova s., KOÇ YEKEDÜZ M., KÖSE E.  
SSIEM Annual Symposium 2024, Porto, Portekiz, 3 - 06 Eylül 2024
- XIV. **CARDIAC INVOLVEMENT IN PEDIATRIC PATIENTS WITH INHERITED METABOLIC DISEASE**  
EMİNOĞLU F. T., gözen bayramoğlu g., ÖNCÜL Ü., KÖSE E.  
SSIEM Annual Symposium 2024, Porto, Portekiz, 03 Eylül 2024
- XV. **NEURONAL CEROID LIPOFUSCINOSIS TYPE 11 DIAGNOSED PATIENT WITH BI-ALLELIC VARIANTS IN GRN GENE: CASE REPORT AND REVIEW OF LITERATURE**  
KÖSE E., SÜRÜCÜ KARA İ., Çavdarlı B., EMİNOĞLU F. T.  
SSIEM Annual Symposium 2024, Porto, Portekiz, 3 - 06 Eylül 2024
- XVI. **Vaka Takdimi: Geçici İnfantil Hipertrigliseridemi**  
TÜRK N. E., TEKE S., KULOĞLU Z., TUNA KIRSAÇLIOĞLU C., BELKAYA S., EMİNOĞLU F. T., KANSU TANCA A.  
15. ULUSAL ÇOCUK GASTROENTEROLOJİ, HEPATOLOJİ ve BESLENME KONGRESİ, Trabzon, Türkiye, 30 Mayıs - 01 Haziran 2024
- XVII. **Kalıtısal Metabolik Hastalık Tanılı Hastaların Annelerinin Gebelikle İlişkili Sağlık Sorunları**  
YAĞCI G. N., EVGİN M., KOÇ YEKEDÜZ M., KÖSE E., EMİNOĞLU F. T.  
XVII. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Antalya, Türkiye, 28 Nisan - 02 Mayıs 2024
- XVIII. **Primer Koenzim Q10 Eksikliği-7 olan iki Türk hasta**  
Sonuç Kartal G., KOÇ YEKEDÜZ M., KÖSE E., EMİNOĞLU F. T.  
XVII. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Antalya, Türkiye, 28 Nisan - 02 Mayıs 2024
- XIX. **"Beş Benzemez" Bir Durum: Niemann Pick Tip C**  
kara c., kütükkıran i., güler a. y., KOÇ YEKEDÜZ M., KÖSE E., EMİNOĞLU F. T.  
XVII. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Antalya, Türkiye, 28 Nisan 2024
- XX. **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
- XXI. **DOĞUMSAL METABOLİZMA HASTALIKLARINDA KARDİYAK PROBLEMLERİN BELİRLENMESİ: DOKUZ YILLIK MERKEZ DENEYİMİ**  
gözen bayramoğlu g., KÖSE E., EMİNOĞLU F. T.  
XVII. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Antalya, Türkiye, 28 Nisan 2024
- XXII. **Mukopolisakkaridoz Tanılı Hastaların ve Bakım Verenlerinin Yaşam Kalitesi ve İlgili Faktörler**  
KOÇ YEKEDÜZ M., ÇİLESİZ K., SÜRÜCÜ KARA İ., İNCİ A., KÖSE E., TÜMER L., EMİNOĞLU F. T.  
XVII. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Antalya, Türkiye, 28 Nisan - 02 Mayıs 2024
- XXIII. **DOĞUMSAL METABOLİZMA HASTALIKLARINDA KARACİĞER TUTULUMUNUN RETROSPEKTİF OLARAK DEĞERLENDİRİLMESİ: DOKUZ YILLIK MERKEZ DENEYİMİ**  
bayramova s., KOÇ YEKEDÜZ M., KÖSE E., EMİNOĞLU F. T.  
XVII. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Antalya, Türkiye, 28 Nisan 2024
- XXIV. **Metilmalonik Asidemi Hastalarında Diyet Protein İçeriğinin İştah ve İştah İlişkili Hormonların Üzerine Etkisi**  
Köse E., Doğulu N., Yolcu F., Polat N., Eminoğlu F. T.  
XVII. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Antalya, Türkiye, 28 Nisan - 02 Mayıs 2024
- XXV. **Mikrosefali ile Gelen Hastalarda Kalıtısal Metabolik Hastalıkların Değerlendirilmesi**

- KOÇ YEKEDÜZ M., KÖSE E., EMİNOĞLU F. T.  
XVII. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Antalya, Türkiye, 28 Nisan - 02 Mayıs 2024
- XXVI. **PROTEİNDEN KISITLI BESLENEN KALITSAL METABOLİK HASTALIK TANILI HASTALAR İÇİN 3-BOYUTLU GIDA YAZICISI İLE ÜRETİLEN, KİŞİSELLEŞTİRİLMİŞ, PROTEİNSİZ YUMURTA, PROTEİNSİZ ET VE AMİNOASİT TOZ İÇEREN OKUL ATIŞTIRMALIKLARI**  
KOÇ YEKEDÜZ M., YILDIRIM H. S., işleyen i., yolcu f., KÖSE E., ener b., kadioğlu şentürk p., CANDOĞAN K., EMİNOĞLU F. T.  
XVII. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Antalya, Türkiye, 28 Nisan - 02 Mayıs 2024
- XXVII. **Ulusal Yenidoğan Tarama Programından Yönlendirilen Bebeklerin İzlemi**  
KOÇ YEKEDÜZ M., KÖSE E., EMİNOĞLU F. T.  
XVII. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 28 Nisan - 02 Mayıs 2024
- XXVIII. **Fenilketonüri Tanı Tedavi ve Takibinde Yapay Zekanın Başarısı**  
KOÇ YEKEDÜZ M., KÖSE E., EMİNOĞLU F. T.  
XVII. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Antalya, Türkiye, 28 Nisan - 02 Mayıs 2024
- XXIX. **Meningokoksemyi ve İzovalerik Asidemiye Taklit Eden İki Etilmalonik Ensefalopati Olgusu**  
ÜNLÜ E., çivicik serbest a., KOÇ YEKEDÜZ M., KÖSE E., EMİNOĞLU F. T.  
XVII. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Antalya, Türkiye, 28 Nisan 2024
- XXX. **Kalitsal Metabolik Hastalıklarda Katarakt: 12 Yıllık Tek Merkez Deneyimi**  
KOÇ YEKEDÜZ M., KÖSE E., EMİNOĞLU F. T.  
XVII. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Antalya, Türkiye, 28 Nisan - 02 Mayıs 2024
- XXXI. **Trombositopenili ve Stomatosit Saptanan Hastalarda Unutulmaması Gereken Tanı: Sitosterolemi**  
Ertem N. M., SÜRÜCÜ KARA İ., ÇAKMAKLI H. F., İNCE E., EMİNOĞLU F. T.  
Ankara pediatri kongresi, Ankara, Türkiye, 09 Kasım 2023, ss.163
- XXXII. **POMPE HASTALIĞINDA ALGLUKOSIDAZ ALFA DESENSITİZASYONU VE OMALİZUMAB DENEYİMİ**  
SEVİNÇ S., DEVECİ N., HASKOLOĞLU Z. Ş., ERKMEN H., BASKIN A. K., DOĞULU N., SÜRÜCÜ KARA İ., KÖSE E., KENDİRLİ T., EMİNOĞLU F. T., et al.  
29. ULUSAL ALERJİ VE KLİNİK İMMÜNOLojİ KONGRESİ, Antalya, Türkiye, 29 Kasım 2023, cilt.1, ss.832
- XXXIII. **Akut İntoksikasyon Tipi ve Protein Kısıtlı Diyet Alan Nadir Metabolik Hastalıkları Olan Çocukların Gelişimsel Durumlarının Değerlendirilmesi**  
Güzelkaş T., Özalp Akın E., Karabağ K., Vatanserver Z., Taş R., Sürücü İ., Bingöler Pekci E. B., Eminoglu F. T.  
Ankara Pediatri Kongresi, Ankara, Türkiye, 9 - 11 Kasım 2023, ss.71-73
- XXXIV. **AKUT İNTOKSİKASYON TİPİ VE PROTEİN KISITLI DİYET ALAN NADİR METABOLİK HASTALIKLARI OLAN ÇOCUKLARIN GELİŞİMSEL DURUMLARININ DEĞERLENDİRİLMESİ**  
Güzelkaş T., ÖZALP AKIN E., Karabağ K., VATANSEVER Z., Taş R., SÜRÜCÜ KARA İ., BİNGÖLER PEKİCİ E. B., EMİNOĞLU F. T.  
Ankara Pediatri Kongresi, Ankara, Türkiye, 09 Kasım 2023
- XXXV. **Proteinden Kısıtlı Diyet Alan Kalıtsal Metabolik Hastalık Tanılı Hastalarda Nutrisyonel Parametrelerin Değerlendirilmesi.**  
SÜRÜCÜ KARA İ., KOÇ YEKEDÜZ M., KÖSE E., EMİNOĞLU F. T.  
1.Ulusal Çocuk Beslenme Kongresi, Gaziantep, Türkiye, 25 - 29 Ekim 2023
- XXXVI. **Özel Diyetle Tedavi Edilen Karbonhidrat Metabolizma Bozukluklarında Nutrisyonel Değerlendirilmesi.**  
KOÇ YEKEDÜZ M., KÖSE E., EMİNOĞLU F. T.  
1.Ulusal Çocuk Beslenme Kongresi, Gaziantep, Türkiye, 25 - 29 Ekim 2023
- XXXVII. **Erken Teşhis Edilen Kalıtsal Metabolik Hastalığı Olan Hastalarda Uzun Süreli Sağkalımı Öngören Yeni Bir İndeks: IGAm-İndeks.**  
KOÇ YEKEDÜZ M., KÖSE E., EMİNOĞLU F. T.  
67. Türkiye Milli Pediatri Kongresi, Girne, Kıbrıs (Kktc), 18 - 22 Ekim 2023
- XXXVIII. **IGAm Index Predicts Long-term Survival in Patients with Early-diagnosed Inherited Metabolic Disorders**  
KOÇ YEKEDÜZ M., KÖSE E., EMİNOĞLU F. T.

SSIEM Annual Symposium 2023, Kudus, Endonezya, 29 Ağustos - 01 Kasım 2023

- XXXIX. **Investigation of mitochondrial DNA depletion syndromes in children under 5 years old with acute liver manifestations of unknown etiology.**  
EMİNOĞLU F. T., KÖSE E., CEYLANER S., KASAPKARA Ç. S., BOZACI A. E., CEYLANER G., ÖNCÜL Ü.  
SSIEM Annual Symposium 2023, Kudus, Endonezya, 29 Ağustos - 01 Eylül 2023
- XL. **Long-term Clinical Evaluation of Patients with Alpha-mannosidosis – A Multicenter Study**  
KÖSE E., KASAPKARA Ç. S., İNCİ A., YILDIZ Y., SÜRÜCÜ KARA İ., KAHRAMAN A. B., TÜMER L., DURSUN A., EMİNOĞLU F. T.  
SSIEM Annual Symposium 2023, Kudus, Endonezya, 29 Ağustos - 01 Eylül 2023
- XLI. **Evaluation of Repeated Biotinidase Enzyme Activity and The Effect of BTG Gene p.Asp444His Variant on Enzyme Activity and Clinical Findings.**  
SÜRÜCÜ KARA İ., KÖSE E., KOÇ YEKEDÜZ M., EMİNOĞLU F. T.  
SSIEM Annual Symposium 2023, Kudus, Endonezya, 29 Ağustos - 01 Eylül 2023
- XLII. **Juvenil Metakromatik Lökodistrofi Tanılı Hastada Kemik İliği Nakli Tedavisi ve Gelişen Komplikasyonlar.**  
YAĞCI G. N., SÜRÜCÜ KARA İ., KOÇ YEKEDÜZ M., DOĞULU N., KÖSE E., EMİNOĞLU F. T.  
VIII. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Bursa, Türkiye, 3 - 07 Mayıs 2023
- XLIII. **Glukoserebrozidaz enzim düzeyi analizi Gaucher hastalığı tanısı için yeterli midir? Geç tanı almış bir Gaucher Tip 3C Vakası.**  
KOÇ YEKEDÜZ M., SÜRÜCÜ KARA İ., KÖSE E., DEMİR Ö., EMİNOĞLU F. T.  
VIII. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Bursa, Türkiye, 3 - 07 Mayıs 2023
- XLIV. **Alfa-Mannosidozlu Hastaların Uzun Süreli Klinik Değerlendirmesi: Çok Merkezli Bir Çalışma.**  
KÖSE E., KASAPKARA Ç. S., İNCİ A., YILDIZ Y., SÜRÜCÜ KARA İ., KAHRAMAN A. B., TÜMER L., DURSUN A., EMİNOĞLU F. T.  
VIII. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Bursa, Türkiye, 3 - 07 Mayıs 2023
- XLV. **Klinik Bulguları Yenidoğan Döneminde Başlayan Nöronal Seroid Lipofusinozis 11 Vakası.**  
SÜRÜCÜ KARA İ., KOÇ YEKEDÜZ M., KAYNAK ŞAHAP S., KÖSE E., EMİNOĞLU F. T.  
VIII. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Bursa, Türkiye, 3 - 07 Mayıs 2023
- XLVI. **Taliglucerase-alfa experience with 34 Gaucher disease patients from Turkey**  
Mungan N. O., ÇOKER M., Yildirim G. K., ÜNAL UZUN Ö., Ersoy M., Zeybek A. C. A., Gunes S., ARSLAN N., TÜMER L., Kilic M., et al.  
19th Annual World Symposium, Florida, Amerika Birleşik Devletleri, 21 - 26 Şubat 2023, cilt.138, ss.98
- XLVII. **The Effect of Dietary Protein Content on Enteric Microbiota and Urine Organic Acids in Patients with Methylmalonic Acidemia**  
DOĞULU N., KÖSE E., Yolcu F., DOĞAN Ö., SEZERMAN O. U., EMİNOĞLU F. T.  
SSIEM Annual Symposium 2022, Freiburg, Almanya, 30 Ağustos 2022
- XLVIII. **Hypobetalipoproteinemia; Diagnosis that should be kept in mind in elevated transaminases and hepatosteatosis**  
KÖSE E., SÜRÜCÜ KARA İ., EMİNOĞLU F. T.  
SSIEM Annual Symposium 2022, Freiburg, Almanya, 30 Ağustos 2022
- XLIX. **Severe Rhabdomyolysis in Neuronal Ceroid Lipofuscinosis Type 7 Mimicking Chorea Acanthocytosis**  
EMİNOĞLU F. T., SÜRÜCÜ KARA İ., DOĞULU N., Şahin S., Sayar Y., KENDİRLİ T., KÖSE E.  
SSIEM Annual Symposium 2022, Freiburg, Almanya, 30 Ağustos 2022
- L. **Miglustat-Induced Psychosis in a Child with Niemann-Pick Type C**  
KOÇ YEKEDÜZ M., ÖNCÜL Ü., KÖSE E., EMİNOĞLU F. T.  
SSIEM Annual Symposium 2022, Freiburg, Almanya, 30 Ağustos 2022
- LI. **The Effect of Dietary Protein Content on Plasma Amino Acids and Appetite in Patients with Methylmalonic Acidemia**  
DOĞULU N., KÖSE E., Yolcu F., DOĞAN Ö., EMİNOĞLU F. T.  
SSIEM Annual Symposium 2022, Freiburg, Almanya, 30 Ağustos 2022
- LII. **A novel mutation in a patient with KIDAR syndrome: tenth patient in the literature**

ALTINER Ş., YURTDAŞ A. K., DOĞULU N., KÖSE E., EMİNOĞLU F. T., KARABULUT H. G.

European Human Genetics Conference, Viyana, Avusturya, 11 - 14 Haziran 2022

- LIII. **Ağır Yeme sorunu ile Başvuran Galaktozemi Tanılı Hastaya Yaklaşım: Olgu sunumu ve Derleme**  
ÖZTÜRK K., ÖZALP AKIN E., EMİNOĞLU F. T.

XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Antakya, Türkiye, 28 Mayıs - 01 Haziran 2022, ss.264-266

- LIV. **Mevalonat Kinaz Eksikliğinin Atipik Sunumu ve Kolşisin Tedavisine Yanıtı**

KOÇ YEKEDÜZ M., DOĞULU N., ÖNCÜL Ü., KÖSE E., CEYLANER S., EMİNOĞLU F. T.

XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Hatay, Türkiye, 28 Mayıs 2022

- LV. **Klasik Galaktozemi Tanısı Alan Olguda Beklenmeyen Bir Laboratuvar Bulgusu: Hiperglisemi**

DOĞULU N., KÖSTEKÇİ Y. E., ÖNCÜL Ü., SÜRÜCÜ KARA İ., KÖSE E., EMİNOĞLU F. T.

XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Hatay, Türkiye, 28 Mayıs 2022

- LVI. **Alfa-Mannosidozda, Klinik Bulgular, Tedavi Yaklaşımları ve Önceden Tanımlanmamış Mutasyonu Olan Üç Yeni Vaka**

SÜRÜCÜ KARA İ., DOĞULU N., KOÇ YEKEDÜZ M., KÖSE E., EMİNOĞLU F. T.

XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Hatay, Türkiye, 28 Mayıs 2022

- LVII. **Doğumsal metabolizma hastalıklarının akut tedavisinde sürekli renal replasman tedavilerinin özellikleri, Ankara Üniversitesi 9 yıllık deneyimi**

Eminoğlu F. T., Öncül Ü., Kahveci F., Okulu E., Kraja E., Köse E., Kendirli T.

16. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Hatay, Türkiye, 28 Mayıs - 01 Haziran 2022, ss.361-362

- LVIII. **Deoksiguanozin Kinaz Eksikliğinin Klinik Varyasyonları ve Tanısal Zorlukları: Vaka Serisi**

DOĞULU N., TUNA KIRSAÇLIOĞLU C., KÖSE E., ÜNLÜSOY AKSU A., KULOĞLU Z., KANSU A., EMİNOĞLU F. T.

XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Hatay, Türkiye, 28 Mayıs 2022

- LIX. **Metilmalonik Asidemi Hastalarında Diyet Protein İçeriğinin Plazma Amino Asitleri ve İştah Üzerine Etkisi**

DOĞULU N., KÖSE E., Yolcu F., DOĞAN Ö., EMİNOĞLU F. T.

XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Hatay, Türkiye, 28 Mayıs 2022

- LX. **Hormon immunoassay Analizine Serum Biotin İnterferansı**

ÖNCÜL Ü., EMİNOĞLU F. T., KÖSE E., DOĞAN Ö., ÖZSU E., AYCAN Z.

XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Hatay, Türkiye, 28 Mayıs 2022

- LXI. **Atipik Galaktozemi ve Wilson Hastalığı Birlikteliği Olan Bir Olgu**

DOĞULU N., KÖSE E., TUNA KIRSAÇLIOĞLU C., EZGÜ F. S., KULOĞLU Z., KANSU A., EMİNOĞLU F. T.

XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Hatay, Türkiye, 28 Mayıs 2022

- LXII. **Tekrarlayan Ağır Hipoglisemi Ataklarının Sebebi: Mitokondriyal Kompleks III Eksikliği, Nükleer Tıp III; Novel UQCRB Varyantı**

KOÇ YEKEDÜZ M., ÖNCÜL Ü., KÖSE E., EZGÜ F. S., EMİNOĞLU F. T.

XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Hatay, Türkiye, 28 Mayıs 2022

- LXIII. **Hipotoni Sistinüri Sendromunu taklit eden: Megakonial Konjenital Musküler Distrofi ve Sistinüri birlikteliği**

SÜRÜCÜ KARA İ., ÖNCÜL Ü., KÖSE E., turan h. m., Ceylan A. C., EMİNOĞLU F. T.

XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Hatay, Türkiye, 28 Mayıs 2022

- LXIV. **COVID-19 Pandemisi Sırasında Türkiye’de Kalıtsal Metabolik Hastalıklar İçin Teletıbbın Avantaj ve Dezavantajları**

KOÇ YEKEDÜZ M., DOĞULU N., SÜRÜCÜ KARA İ., ÖNCÜL Ü., BAKIRARAR B., KÜLLÜ P., ARI Y., KÖSE E., EMİNOĞLU F. T.

XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Hatay, Türkiye, 28 Mayıs 2022

- LXV. **Transaminaz Yüksekliği ve Hepatosteatozu Olan Vakalarda Atlanmaması Gereken Bir Durum: Hipobetalipoproteinemi**

SÜRÜCÜ KARA İ., KÖSE E., EMİNOĞLU F. T.

XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Hatay, Türkiye, 28 Mayıs 2022

- LXVI. **Yenidoğan döneminde kalıtsal metabolik hastalık tanısı alan bebeklerin erken nörogörüntüleme bulguları: Bir vaka-kontrol araştırması**  
Koç Yekedüz M., Şen Akova B., Köse E., Doğulu N., Öncül Ü., Okulu E., Arsan S., Fitoz Ö. S., Eminoğlu F. T.  
16. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Hatay, Türkiye, 28 Mayıs - 01 Haziran 2022, ss.258-259
- LXVII. **Hafif Klinik Bulguların Eşlik Ettiği ALG1-Konjenital Glikozilasyon Bozukluğu: Olgu Sunumu**  
ÖNCÜL Ü., KÖSE E., EMİNOĞLU F. T.  
XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Hatay, Türkiye, 28 Mayıs 2022
- LXVIII. **Metilmalonik Asidemi Hastalarında Diyet Protein İçeriğinin Gayta Mikrobiyotası ve İdrar Organik Asitleri Üzerine Etkisi**  
DOĞULU N., KÖSE E., Yolcu F., DOĞAN Ö., SEZERMAN O. U., EMİNOĞLU F. T.  
XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Hatay, Türkiye, 28 Mayıs 2022
- LXIX. **Yenidoğan yoğun bakım ünitesinde kalıtsal metabolik hastalıklar: Dikkat edilmesi gereken noktalar**  
Eminoğlu F. T., Koç Yekedüz M., Doğulu N., Öncül Ü., Köse E., Okulu E., Erdevi Ö., Atasay F. B., Arsan S.  
16. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Hatay, Türkiye, 28 Mayıs - 01 Haziran 2022, ss.479-480
- LXX. **Diyabetik Ketoasidozun Ayırıcı Tanısı Olarak Piruvat Karboksilaz Eksikliği Tip C**  
DOĞULU N., ÖNCÜL Ü., KÖSE E., AYGAN Z., EMİNOĞLU F. T.  
XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Hatay, Türkiye, 28 Mayıs 2022
- LXXI. **DGAT1 (Diaçilgliserol-asiltransferaz 1) gen mutasyonu ilişkili konjenital ishal olguları**  
Akpınar A., Özdemir S., Tuna Kırsaçhoğlu C., Kuloğlu Z., Eminoğlu F. T., Haskoloğlu Z. Ş., Ensari A., Kansu A.  
14. Ulusal Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme Kongresi, 12.05.2022-15.05.2022, KKTC., Girne, Kıbrıs (Kkct), 12 Mayıs 2022
- LXXII. **Trikotiyodistrofi tip 4 ve Glutarik asidüri tip 3'e yol açan nadir bitişik gen delesyonu; dünyada bildirilen ikinci olgunun sunumu**  
Demir E., Doğulu N., Tuna Kırsaçhoğlu C., Topçu V., Eminoğlu F. T., Kuloğlu Z., Kansu A.  
14. ULUSAL ÇOCUK GASTROENTEROLOJİ, HEPATOLOJİ ve BESLENME KONGRESİ, Girne, Kıbrıs (Kkct), 12 Mayıs 2022
- LXXIII. **Spinocerebellar ataksi otozomal resesif tip 21 ve Ehlers-Danlos sendromu spondilodisplastik tip 3 birlikteliği**  
Demir E., Öncül Ü., Havan M., Tuna Kırsaçhoğlu C., Eminoğlu F. T., Kendirli T., Kuloğlu Z., Kansu Tanca A.  
14. Ulusal Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme Kongresi, Girne, Kıbrıs (Kkct), 12 Mayıs 2022
- LXXIV. **1573-2665**  
KOÇ YEKEDÜZ M., YILMAZ R., DOĞULU N., ÖNCÜL Ü., çelik g., CEYLANER S., AKBOSTANCI M. C., EMİNOĞLU F. T.  
XIV International Congress of Inborn Errors of Metabolism, Sydney, Australia, 21-24th November 2021, sidney, Avustralya, 21 - 24 Kasım 2021, cilt.5
- LXXV. **A Case of ALG1-CDG syndrome and the Review of Literature**  
ÖNCÜL Ü., KÖSE E., EMİNOĞLU F. T.  
XIV International Congress of Inborn Errors of Metabolism, sidney, Avustralya, 21 Kasım 2021
- LXXVI. **An atypical presentation of mevalonate kinase deficiency in response to colchicine treatment**  
KOÇ YEKEDÜZ M., DOĞULU N., ÖNCÜL Ü., KÖSE E., CEYLANER S., EMİNOĞLU F. T.  
XIV International Congress of Inborn Errors of Metabolism, sidney, Avustralya, 21 Kasım 2021
- LXXVII. **A Patient with recurrent severe hypoglycemic attacks: Mitochondrial Complex III Deficiency, Nuclear Type III; A Novel UQCRB Variant.**  
KOÇ YEKEDÜZ M., ÖNCÜL Ü., KÖSE E., EZGÜ F. S., EMİNOĞLU F. T.  
XIV International Congress of Inborn Errors of Metabolism, sidney, Avustralya, 21 Kasım 2021
- LXXVIII. **Coexistence of Megaconial Congenital Muscular Dystrophy and Cystinuria: Mimicking hypotonia-Cystinuria Syndrome**  
SÜRÜCÜ KARA İ., ÖNCÜL Ü., KÖSE E., turan h. m., Ceylan A. C., EMİNOĞLU F. T.  
XIV International Congress of Inborn Errors of Metabolism, sidney, Avustralya, 21 Kasım 2021
- LXXIX. **Efficacy and Safety of Renal Replacement Therapy in infants and young children with Inborn Errors**

**of Metabolism: A Single Center Experience**

ÖNCÜL Ü., KÖSE E., KAHVECİ F., kraja e., OKULU E., KENDİRLİ T., EMİNOĞLU F. T.

XIV International Congress of Inborn Errors of Metabolism, sidney, Avustralya, 21 Kasım 2021

- LXXX. **Application of Telemedicine in Inherited Metabolic Disorders in Turkey.**  
KOÇ YEKEDÜZ M., DOĞULU N., SÜRÜCÜ KARA İ., ÖNCÜL Ü., murat m., çoban m., KÖSE E., EMİNOĞLU F. T.  
XIV International Congress of Inborn Errors of Metabolism, sidney, Avustralya, 21 Kasım 2021
- LXXXI. **Association of Biotin Ingestion with Interference of 25-Hydroxy Vitamin D, Parathyroid Hormone and Thyroid-Stimulating Hormone**  
ÖNCÜL Ü., KÖSE E., DOĞAN Ö., AYCAN Z., EMİNOĞLU F. T.  
XIV International Congress of Inborn Errors of Metabolism, sidney, Avustralya, 21 Kasım 2021
- LXXXII. **Early neuroimaging findings of patients diagnosed with Inherited Metabolic Disorders in neonatal period: A Case-Control Study**  
KOÇ YEKEDÜZ M., ŞEN AKOVA B., DOĞULU N., ÖNCÜL Ü., KÖSE E., FİTOZ Ö. S., EMİNOĞLU F. T.  
XIV International Congress of Inborn Errors of Metabolism, sidney, Avustralya, 21 Kasım 2021
- LXXXIII. **Inherited Metabolic Disorders in the Neonatal Intensive Care Unit: Red Flags to look out for**  
KOÇ YEKEDÜZ M., DOĞULU N., ÖNCÜL Ü., KÖSE E., OKULU E., ERDEVE Ö., ATASAY F. B., ARSAN S., EMİNOĞLU F. T.  
XIV International Congress of Inborn Errors of Metabolism, sidney, Avustralya, 21 Kasım 2021
- LXXXIV. **High Blood Glucose Levels: Unexpected Laboratory Finding in an Infant with Galactosemia**  
DOĞULU N., KÖSTEKÇİ Y. E., ÖNCÜL Ü., SÜRÜCÜ KARA İ., KÖSE E., EMİNOĞLU F. T.  
XIV International Congress of Inborn Errors of Metabolism, sidney, Avustralya, 21 Kasım 2021
- LXXXV. **Atypical Coexistence of Two Diseases - Wilson Disease and Galactosemia**  
DOĞULU N., ÖNCÜL Ü., KÖSE E., EMİNOĞLU F. T.  
XIV International Congress of Inborn Errors of Metabolism, sidney, Avustralya, 21 Kasım 2021
- LXXXVI. **Three Different Presentations of Niemann-Pick Disease Type C in early infancy**  
DOĞULU N., ÖNCÜL Ü., SÜRÜCÜ KARA İ., KÖSE E., EMİNOĞLU F. T.  
XIV International Congress of Inborn Errors of Metabolism, sidney, Avustralya, 21 Kasım 2021
- LXXXVII. **Tiroid Fonksiyon Testleri Her Zaman Tiroid Hastalığını Gösterir mi?**  
ÖZSU E., EMİNOĞLU F. T., AYCAN Z., ŞIKLAR Z., BERBEROĞLU M.  
UPEK 2020, Türkiye, 30 Ekim - 01 Kasım 2020
- LXXXVIII. **Gaucher disease type 3: Variability in phenotype among siblings with same mutation**  
EMİNOĞLU F. T., Oncul U.  
16th Annual Research Meeting of the WORLDSymposium(TM), Florida, Amerika Birleşik Devletleri, 10 - 14 Şubat 2020, cilt.129
- LXXXIX. **Adaptive functioning of children with organic acidemias**  
ÖZALP AKIN E., BİNGÖLER PEKÇİCİ E. B., EMİNOĞLU F. T.  
3rd International Developmental Pediatrics Association Congress, Manila, Filipinler, 9 - 12 Aralık 2019
- XC. **Adaptive Functioning Of Children With Organic Acidemias**  
ÖZALP AKIN E., BİNGÖLER PEKÇİCİ E. B., EMİNOĞLU F. T.  
SSIEM 2019: Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Rotterdam, Hollanda, 3 - 06 Ekim 2019, cilt.42, ss.160
- XCI. **Leigh Sendromu (LS) Ön Tanılı Bir Hastada Olası Genetik Etmenlerin Araştırılması**  
gencer oncül e. b., DUMAN D., EMİNOĞLU F. T., AKTUNA S., DUMAN M. T.  
VI. Tıbbi Biyoloji ve Genetik Kongresi, Muğla, Türkiye, 27 - 30 Ekim 2019
- XCII. **Adaptive functioning of children with organic acidemias**  
ÖZALP AKIN E., BİNGÖLER PEKÇİCİ E. B., EMİNOĞLU F. T.  
International Inborn Errors Of Metabolism And Nutrition Congress, İstanbul, Türkiye, 10 - 14 Nisan 2019
- XCIII. **Fetal alkol sendromu düşünülen bir I-cell olgusu**  
Özsu E., Okulu E., Eminoğlu F. T., Şıklar Z., Atasay F. B., Berberoğlu M.  
23.UPEK, Antalya, Türkiye, 17 - 21 Nisan 2019
- XCIV. **Whole Mitochondrial Genome Screening in Children with Suspected Mitochondrial Disease**  
GENCER ÖNCÜL E. B., DUMAN D., EMİNOĞLU F. T., AKTUNA S., DUMAN M. T.

Uluslararası Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, 10 - 14 Nisan 2019

- XCV. **The Report of The Case Followed with Propionic Acidemia and Applied Liver Transplantation Successfully**  
YİĞİT A. O., ÖZALP AKIN E., EMİNOĞLU F. T.  
International Inborn Errors Of Metabolism And Nutrition Congress, İstanbul, Türkiye, 10 - 14 Nisan 2019
- XCVI. **Respiratory Manifestations in Inherited Metabolic Diseases: Six-Year Single-Center Experience.**  
ÇULLAS İLARSLAN N. E., GÜNAY F., ÇOBANOĞLU F. N., KARAMAN YILMAZ M., EMİNOĞLU F. T.  
Intertational Inborn Errors of Metabolism and Nutrition Congress, İstanbul, Türkiye, 10 - 14 Nisan 2019, ss.151-157
- XCVII. **Kistik Fibrozis ve Bronkopulmoner Displazi Hastalarında Serum Kitotriozidaz Düzeylerinin Enflamasyon Belirteci Olarak Değerlendirilmesi**  
Keleştemur E., EMİNOĞLU F. T., DOĞAN Ö., ÇOBANOĞLU F. N.  
Türk Toraks Derneği 22. Yıllık Kongresi, Türkiye, 10 - 14 Nisan 2019, ss.244-245
- XCVIII. **Madde kullanan annenin bebeğinde beklenmedik bir tanı: Mukolipidozis tip 2**  
TAŞ F., KRAJA E., ÖNCÜL DEMİRCAN Ü., OKULU E., ÖZSU E., EMİNOĞLU F. T., ERDEVE Ö., ŞIKLAR Z., ARSAN S., ATASAY F. B.  
27. Ulusal Neonatoloji Kongresi, Türkiye, 3 - 07 Nisan 2019
- XCIX. **limb- girdle muscular dystrophy type 2A ASSOCIATED WITH HEPATIC INVOLVEMENT: a case report**  
YÜKSEL M. F., göktaş ö. a., BEKTAŞ Ö., EMİNOĞLU F. T., KULOĞLU Z., TEBER S.  
13 th meeting of the mediterranean society of myology, 27 - 29 Aralık 2018
- C. **A novel PUS1 muttaion in two siblings with myopathy, lactic acidosis, sideroblastic anemia (MLASA) and failure to thrive**  
EMİNOĞLU F. T., Öncül U., KULOĞLU Z., ince e.  
15 th MEMG Meeting, 29 Kasım - 02 Aralık 2018
- CI. **Mitokondriyal kalıtım gösteren tanı konulamamış nadir nöroloji, psikiyatri, metabolizma hastalarında mitokondriyal DNA (mtDNA)'nın taranması**  
gencer oncül e. b., DUMAN D., EMİNOĞLU F. T., ERDOĞAN S., AKTUNA S., DUMAN B., DUMAN M. T.  
Uluslararası katılımlı 13. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Türkiye, 7 - 11 Kasım 2018
- CII. **Transaminaz yüksekliği ile Zellweger sendromu tanısı alan iki olgu**  
SANDAL S., TUNA KIRSAÇLIOĞLU C., DEMİR E., ALTUNTAŞ C., EMİNOĞLU F. T., TEBER S., KULOĞLU Z., TANCA A.  
12. Ulusal Çocuk Gastroenteroloji Hepatoloji ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 18 - 21 Nisan 2018
- CIII. **Farklı gastrointestinal yakınmalar ile değerlendirilen Munchausen sendromu ve Munchausen by proxy sendromu olan iki olgu**  
DEMİR E., TÜRKFİLİZ B., KELEŞTİMUR E., TUNA KIRSAÇLIOĞLU C., SELBUZ S., ALTUNTAŞ C., KULOĞLU Z., ULUKOL B., TOPÇU S., EMİNOĞLU F. T., et al.  
12. Ulusal Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 18 - 21 Nisan 2018
- CIV. **Hematopoetik kök hücre nakli yapılan alfa mannosidozlu bir olgu.**  
PEKPAK E., İNCE E., İLERİ D. T., EMİNOĞLU F. T., ERTEM M.  
10. Ulusal Kemik İliği Transplantasyonu ve Hücreyel Tedaviler Kongresi, Türkiye, 1 - 03 Mart 2018
- CV. **Successful Allogenic Bone Marrow Transplantation From a Carier Sibling fort he Treatment of Alpha Mannosidosis**  
HAZNEDAR P., EMİNOĞLU F. T., İLERİ D. T., İNCE E., ERTEM M.  
13th International Congress of Inborn of Metabolism, 5 - 08 Eylül 2017, cilt.5, ss.354
- CVI. **An unexpected disease in an infant with pancytopenia and pulmonary abscess: glycogen storage disease type 1b**  
YAŞI A., ERAT T., ÖZDEMİR H., TURAL KARA T., EROL R., EMİNOĞLU F. T., İNCE E., ÇOBANOĞLU F. N., FİTOZ Ö. S., DOĞU E. F., et al.  
Europeadiatrics Congress 2017, 7 - 10 Haziran 2017, cilt.102, ss.139-140
- CVII. **Galactosialidosis with anew mutation in CTSA gene presenting transient hyperparathyroidism a case report**  
EMİNOĞLU F. T., TUNÇ G., OKULU E., ERDEVE Ö., ŞIKLAR Z.



13th MEMG Meeting, 28 - 30 Ekim 2016

- CVIII. **continous venovenous hemodiafiltration in the management of newborns with inborn errors of metabolism**  
AKDUMAN H., ATASAY F. B., ERDEVE Ö., EMİNOĞLU F. T., TUNÇ G., yaman A., Tüzün H., KENDİRLİ T., OKULU E., ARSAN S.  
EAPS, 21 - 25 Ekim 2016
- CIX. **Continuous venovenous haemodiafiltration in the management of neonates with inborn errors of metabolism A single center experience**  
AKDUMAN H., ATASAY F. B., ERDEVE Ö., EMİNOĞLU F. T., TUNÇ G., KENDİRLİ T., OKULU E., ARSAN S.  
EAPS, 21 - 25 Ekim 2016
- CX. **Sandhoff Hastalığında Miglustat Tedavisi ve ketojenik Diyetin Nörolojik Bulgular ve Yaşam Süresi Üzerine Etkisi**  
EMİNOĞLU F. T., KUTLUK M. G., TEBER S., DEDA G.  
V. ULUSALARARASI KATILIMLI LİZOZOMAL HASTALIKLAR KONGRESİ, Bodrum, Türkiye, 14 Nisan 2016, ss.49
- CXI. **Mucopolidosis type II (I-cell disease) with pulmonary hypertension and difficult airway**  
EMİNOĞLU F. T., Yaman A., KENDİRLİ T., Odek C., UÇAR T.  
12th Annual WORLD Symposium, California, Amerika Birleşik Devletleri, 29 Şubat - 04 Mart 2016, cilt.117
- CXII. **Case presentation: A girl with cholesterol ester storage disease**  
EMİNOĞLU F. T., Bolkent M. G., KULOĞLU Z., KANSU TANCA A.  
12th Annual WORLD Symposium / Research Meeting of the Lysosomal-Disease-Network, California, Amerika Birleşik Devletleri, 29 Şubat - 04 Mart 2016, cilt.117
- CXIII. **a patient with 6 pyruvoyl tetrahydropterin synthase deficiency**  
EMİNOĞLU F. T., KUTLUK M. G., TEBER S.  
kongre, 1 - 04 Eylül 2015
- CXIV. **Zor Entübasyon ve Pulmoner Hipertansiyon Birlikteliği Olan I-cell Hastalığı Olgusu**  
YAMAN A., EMİNOĞLU F. T., KENDİRLİ T., ÖDEK Ç., UÇAR T., İNCE E.  
Uluslararası Katılımlı XII. Ulusal Çocuk Acil Tıp ve Yoğun Bakım Kongresi, VIII. Ulusal Çocuk Acil Tıp ve Yoğun Bakım Hemşireliği Kongresi, Türkiye, 15 - 19 Nisan 2015
- CXV. **Mucopolidosis Type 2 (I-Cell Disease) With Pulmonary Hypertension and Difficult Airway**  
EMİNOĞLU F. T., YAMAN A., KENDİRLİ T., ÖDEK Ç., UÇAR T., İNCE E.  
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Avusturya, 2 - 05 Eylül 2014
- CXVI. **Bebeklik Döneminde Kolestaz, Solunum Yetmezliği ve Pulmoner Alveolar Lipoproteinozise Neden Olan Niemann-Pick Tip C2 Hastalığı**  
DEMİR A. M., KULOĞLU Z., EMİNOĞLU T., Yaman A., KENDİRLİ T., Deda G., İnce E., KANSU A.  
10. ULUSAL ÇOCUK GASTROENTEROLOJİ, HEPATOLOJİ ve BESLENME KONGRESİ, Türkiye, 30 Nisan - 03 Mayıs 2014
- CXVII. **Lizozomal Hastalık Tanılı Çocukların Gelişimlerinin İzlenmesi ve Özel Gereksinimlerinin Saptanması: Olgu Örnekleri**  
BİNGÖLER PEKİCİ E. B., EMİNOĞLU F. T., ÇELİK P., GÜL GÖK C., KARAASLAN B. T.  
4. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Antalya, Türkiye, 17 - 20 Nisan 2014, ss.53

## **Bilimsel Kuruluşlardaki Üyelikler / Görevler**

Nadir Hastalıklar Uygulama ve Araştırma Derneği, Başkan, 2023 - Devam Ediyor , Türkiye

## **Bilimsel Danışmanlıklar**

TUCMOS Komisyon Üyeliği , Kurum veya Organizasyonlar İçin Yapılan Danışmanlık, Ankara Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, Türkiye, 2022 - Devam Ediyor

Ankara Üniversitesi Nadir Hastalıklar Uygulama ve Araştırma Merkezi Müdürü, Kurum veya Organizasyonlar İçin Yapılan Danışmanlık, Ankara Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, Türkiye, 2021 - Devam Ediyor  
Sağlık Bakanlığı Türkiye İlaç ve Tıbbi Cihaz Kurumu Başkanlığı, Özel Tıbbi Amaçlı Gıdalar Danışma Komisyon Üyeliği 2015, Kurum veya Organizasyonlar İçin Yapılan Danışmanlık, Ankara Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, Türkiye, 2015 - Devam Ediyor  
Sağlık Bakanlığı Türkiye İlaç ve Tıbbi Cihaz Kurumu Başkanlığı, Beşeri ve Tıbbi Ürünler Klinik Değerlendirme 1 Komisyonu, Kurum veya Organizasyonlar İçin Yapılan Danışmanlık, Ankara Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, Türkiye, 2020 - 2022

## Metrikler

Yayın: 217

Atıf (WoS): 507

Atıf (Scopus): 653

H-İndeks (WoS): 11

H-İndeks (Scopus): 12

## Ödüller

Eminoğlu F. T., Koç Yekedüz M., Köse E., İnci A., Yüksel M. F., Doğulu N., Şen Akova B., Yeniay Süt N., Öncül Demircan Ü., Yıldırım M., et al., MPS Hastalarında Karpal Tünel Sendromu Tanısında Elektrofizyolojik Çalışmaya Alternatif: Bilek Ultrasonografisi, Xvi. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar Ve Beslenme Kongresi. Kalıtsal Metabolik Hastalıklar Mozağına Güncel Bakış. 28 Mayıs-01 Haziran 2022, Antakya, Haziran 2022