

Kişisel Bilgiler

E-posta: Ozlem.Dogan@acibadem.edu.tr

Web: <https://avesis.acibadem.edu.tr/Ozlem.Dogan>

Uluslararası Araştırmacı ID'leri

ORCID: 0000-0002-8310-4053



Araştırma Alanları

Sağlık Bilimleri

Akademik Unvanlar / Görevler

Doç. Dr., Acibadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2023 - Devam Ediyor
Dr. Öğr. Üyesi, Acibadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2021 - 2022

Akademik İdari Deneyim

Fakülte Yönetim Kurulu Üyesi, Acibadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2023 - Devam Ediyor

Program Koordinatörü, Acibadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2022 - Devam Ediyor

ACURARE Müdür Yardımcısı, Acibadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi, Tıp Fakültesi, 2022 - Devam Ediyor

Toplumsal Katkı Komisyonu Üyesi, Acibadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2022 - 2023

Verdiği Dersler

Pediatric Genetics, Lisans, 2023 - 2024, 2022 - 2023

From Genotype to Phenotype, Lisans, 2023 - 2024

Mendelian Inheritance, Lisans, 2023 - 2024, 2022 - 2023

Translational Medicine, Lisans, 2022 - 2023

Developmental Genetics, Lisans, 2023 - 2024, 2022 - 2023

Non Mendelian Inheritance, Lisans, 2023 - 2024, 2022 - 2023

Introduction to Pediatrics, Lisans, 2023 - 2024, 2022 - 2023

Clinical Cytogenetics, Lisans, 2023 - 2024, 2022 - 2023

Mendelian Inheritance Patterns, Yüksek Lisans, 2022 - 2023

Applications of genetic testing from clinic point of view, Yüksek Lisans, 2022 - 2023

Developmental Genetics, Yüksek Lisans, 2022 - 2023

Jüri Üyelikleri

Doktora Tez İzleme Komitesi (TİK) Üyeliği, Doktora Tez İzleme Komitesi (TİK) Üyeliği, Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi, Nisan, 2023

Verdiği Kurs ve Eğitimler

Tahir Turanlı E., Uğurlu S., AKGÜN DOĞAN Ö., Genetik ve İmmünoloji Kampı, 2023 - 2023
Akgün Doğan Ö., Hatırnaz Ng Ö., Özdemir Ö., İSTİSNA Nadir ve Tanısız Hastalıkların Çözümünde Kullanılacak Stratejiler, Genomik Yaklaşımlar ve Veri Analizi Eğitimi, 2023 - 2023
Akgün Doğan Ö., Serebral Palsi Sempozyumu, 2022 - 2023
Akgün Doğan Ö., Tıbbi Genomikte Varyant Yorumlama ve Önceliklendirme, 2022 - 2022

Tasarladığı Kurs ve Eğitimler

Akgün Doğan Ö., Tıbbi Genomikte Varyant Yorumlama ve Önceliklendirme, Kasım 2022

Araştırma Altyapısı Bilgileri

Hatırnaz Ng Ö., Alanay Y., Özdemir Ö., Akgün Doğan Ö., Bilgüvar K., İstanbul Tanısız ve Nadir Hastalıklara Çözüm Platformu, Şubat 2023

SCI, SSCI ve AHCI İndekslerine Giren Dergilerde Yayınlanan Makaleler

- I. Real-world experience with vosoritide treatment in achondroplasia: A single-center report from Turkey**
ABALI S., Ozkose G. S., AKGÜN DOĞAN Ö., DEMİRCİOĞLU S., ALANAY Y.
HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS, ss.348-349, 2024 (SCI-Expanded)
- II. Two new patients with acromesomelic dysplasia, PRKG2 type-identification and characterization of the first missense variant**
AKGÜN DOĞAN Ö., Diaz-Gonzalez F., de Lima Jorge A. A., Onenli-Mungan N., Menezes Andrade N. L., de Polli Cellin L., CEYLANER S., Barcellos Rosa Modkovski M., ALANAY Y., Heath K. E.
EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.32, sa.10, ss.1250-1256, 2024 (SCI-Expanded)
- III. Metabolic and other morbid complications in congenital generalized lipodystrophy type 4**
Akinci G., Alyaarubi S., Patni N., Alhashmi N., Al-Shidhani A., Prodham F., Gagne N., Babalola F., Al Senani A., Muniraj K., et al.
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, cilt.194, sa.6, 2024 (SCI-Expanded)
- IV. Implication of transcription factor FOXD2 dysfunction in syndromic congenital anomalies of the kidney and urinary tract (CAKUT)**
Riedhammer K. M., Nguyen T. T., Koşukcu C., Calzada-Wack J., Li Y., Assia Batzir N., Saygılı S., Wimmers V., Kim G., Chrysanthou M., et al.
Kidney International, cilt.105, sa.4, ss.844-864, 2024 (SCI-Expanded)
- V. Schwartz-Jampel Syndrome Type-1: Compound Heterozygosity of Two Novel Variants.**
Atmaca F. G., Akgün Doğan Ö., Kutlubay B., Kırmızıbekmez H.
Journal of clinical research in pediatric endocrinology, 2024 (SCI-Expanded)
- VI. Impact of deep phenotyping: high diagnostic yield in a diverse pediatric population of 172 patients through clinical whole-genome sequencing at a single center**
Akgün Doğan Ö., Bengur E. T., Ay B., Ozkose G. S., Kar E., Bengur F. B., Bulut A., Yigit A., Aydın E., Esen F. N., et al.
FRONTIERS IN GENETICS, cilt.15, 2024 (SCI-Expanded)

- VII. **Magnetic resonance imaging based kidney volume assessment for risk stratification in pediatric autosomal dominant polycystic kidney disease**
Yilmaz K, SAYGILI S. K., CANPOLAT N., AKGÜN DOĞAN Ö., YÜRÜK YILDIRIM Z. N., Cicek-Oksuz R. Y., Oner H. A., AKSU B., Akyel N. G., Oguzhan-Hamis O., et al.
FRONTIERS IN PEDIATRICS, cilt.12, 2024 (SCI-Expanded)
- VIII. **A novel homozygous missense variant in *TBC1D31* in a consanguineous family with congenital anomalies of the kidney and urinary tract (CAKUT)**
SAYGILI S. K., Kosukcu C., BAŞTUĞ T., AKGÜN DOĞAN Ö., Yilmaz E. K., Kalyoncu A. U., AĞBAŞ A., CANPOLAT N., Caliskan S., ÖZALTIN F.
CLINICAL GENETICS, cilt.104, sa.6, ss.679-685, 2023 (SCI-Expanded)
- IX. ***DNAJC21*-related thrombocytopenia in a young adult female**
ASLAN D., AKGÜN DOĞAN Ö., Ay B., ÇAMURDAN M. O., Mancılar H., ALANAY Y.
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART C-SEMINARS IN MEDICAL GENETICS, cilt.193, sa.2, ss.193-197, 2023 (SCI-Expanded)
- X. **Clinical Heterogeneity and Different Phenotypes in Patients with *SETD2* Variants: 18 New Patients and Review of the Literature**
Parra A., Rabin R., Pappas J., Pascual P., Cazalla M., Arias P., Gallego-Zazo N., Santana A., Arroyo I., Artigas M., et al.
GENES, cilt.14, sa.6, 2023 (SCI-Expanded)
- XI. **Clinical features of generalized lipodystrophy in Turkey: A cohort analysis.**
Yildirim Simsir I., Tuysuz B., Ozbek M. N., Tanrikulu S., Celik Guler M., Karhan A. N., Denkboy Ongen Y., Gunes N., Soyaltin U. E., Altay C., et al.
Diabetes, obesity & metabolism, 2023 (SCI-Expanded)
- XII. **Diagnostic Pitfalls of a Newborn with Congenital Nephrogenic Diabetes Insipidus.**
Güran Ö., Güven S., Kırmızıbekmez H., Akgün Doğan Ö., Karadeniz Bilgin L.
Journal of clinical research in pediatric endocrinology, 2023 (SCI-Expanded)
- XIII. **Obstacles and expectations of rare disease patients and their families in Türkiye: ISTisNA project survey results**
Hatirnaz Ng Ö., Sahin I., Erbilgin Y., Ozdemir Ö., Yucesan E., Erturk N., Yemenici M., Akgun Dogan Ö., Ugur Iseri S. A., Satman I., et al.
FRONTIERS IN PUBLIC HEALTH, cilt.10, 2023 (SCI-Expanded)
- XIV. **Concurrent Pathogenic Variants of BRCA1, MUTYH and CHEK2 in a Hereditary Cancer Family**
Agaoglu N. B., HATIRNAZ NG Ö., Unal B., AKGÜN DOĞAN Ö., Amanvermez U., Yildiz J., Doganay L., Ghazani A. A., Rana H. Q.
CANCER GENETICS, cilt.268-269, ss.128-136, 2022 (SCI-Expanded)
- XV. **Familial early-onset obesity in Turkish children: variants and polymorphisms in the melanocortin-4 receptor (MC4R) gene**
Kirmizibekmez H., Demirkol Y. K., Dogan Ö., Seymen G., Balci E. I., Atla P., Dursun F.
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.35, sa.5, ss.657-662, 2022 (SCI-Expanded)
- XVI. **Consistency of variant interpretations among bioinformaticians and clinical geneticists in hereditary cancer panels**
Agaoglu N. B., Unal B., AKGÜN DOĞAN Ö., Kanev M. O., Zolfagharian P., Sag S. O., TEMEL Ş. G., Doganay L.
EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.30, sa.3, ss.378-383, 2022 (SCI-Expanded)
- XVII. **COVID-19 PCR test performance on samples stored at ambient temperature**
Agaoglu N. B., Yildiz J., AKGÜN DOĞAN Ö., Kose B., Alkurt G., Demirkol Y. K., Irvem A., Doganay L., Dinler Doğanay G.
JOURNAL OF VIROLOGICAL METHODS, cilt.301, 2022 (SCI-Expanded)
- XVIII. **Determining the accuracy of next generation sequencing based copy number variation analysis in Hereditary Breast and Ovarian Cancer**
Agaoglu N. B., Unal B., Dogan Ö., Zolfagharian P., Sharifli P., Karakurt A., Senay B. C., Kizilboga T., Yildiz J., Dinler Doğanay G., et al.
EXPERT REVIEW OF MOLECULAR DIAGNOSTICS, cilt.22, sa.2, ss.239-246, 2022 (SCI-Expanded)
- XIX. **Mutational spectrum of congenital long QT syndrome in Turkey; identification of 12 novel mutations**

across KCNQ1, KCNH2, SCN5A, KCNJ2, CACNA1C, and CALM1

AKGÜN DOĞAN Ö., Agaoglu N. B., K. Demirkol Y., Doganay L., Ergul Y., Karacan M.

JOURNAL OF CARDIOVASCULAR ELECTROPHYSIOLOGY, cilt.33, sa.2, ss.262-273, 2022 (SCI-Expanded)

- XX. **Kohlschutter-Tonz Syndrome With a Novel ROGD1 Variant in 3 Individuals: A Rare Clinical Entity**
Akgun-Dogan Ö., Simsek-Kiper P. O., Taskiran E., Schossig A., ÜTİNE G. E., Zschocke J., BODUROĞLU O. K.
JOURNAL OF CHILD NEUROLOGY, cilt.36, sa.10, ss.816-822, 2021 (SCI-Expanded)
- XXI. **Comparison of the clinical diagnostic criteria and the results of the next-generation sequence gene panel in patients with monogenic systemic autoinflammatory diseases**
Sozeri B., Demir F., SÖNMEZ H. E., Karadag S. G., Demirkol Y. K., AKGÜN DOĞAN Ö., Doganay H. L., Ayaz N. A.
CLINICAL RHEUMATOLOGY, cilt.40, sa.6, ss.2327-2337, 2021 (SCI-Expanded)
- XXII. **Does sampling saliva increase detection of SARS-CoV-2 by RT-PCR? Comparing saliva with oropharyngeal swabs**
Dogan Ö., Kose B., Agaoglu N. B., Yildiz J., Alkurt G., Demirkol Y. K., Irvem A., Doganay G. D., Doganay L.
JOURNAL OF VIROLOGICAL METHODS, cilt.290, 2021 (SCI-Expanded)
- XXIII. **The same mutation in a family with adenosine deaminase 2 deficiency**
Sozeri B., Ercan G., Dogan Ö., Yildiz J., Demir F., Doganay L.
RHEUMATOLOGY INTERNATIONAL, cilt.41, sa.1, ss.227-233, 2021 (SCI-Expanded)
- XXIV. **Genetic panel screening in patients with clinically unclassified systemic autoinflammatory diseases**
Demir F., AKGÜN DOĞAN Ö., Demirkol Y. K., Tekkus K. E., Canbek S., Karadag S. G., SÖNMEZ H. E., Ayaz N. A., Doganay H. L., Sozeri B.
CLINICAL RHEUMATOLOGY, cilt.39, sa.12, ss.3733-3745, 2020 (SCI-Expanded)
- XXV. **H syndrome with a novel homozygousSLC29A3mutation in two sisters**
Demir D., Karabay E. A., Sozeri B., Gursoy F., Dogan Ö., Topaktas E., Zindanci I.
PEDIATRIC DERMATOLOGY, cilt.37, sa.6, ss.1135-1138, 2020 (SCI-Expanded)
- XXVI. **Peters Plus syndrome: a recognizable clinical entity**
Demir G. U., GÜLERAY LAFCI N., AKGÜN DOĞAN Ö., Kiper P. O. S., ÜTİNE G. E.
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.62, sa.1, ss.136-140, 2020 (SCI-Expanded)
- XXVII. **ADA2 deficiency in a patient with Noonan syndrome-like disorder with loose anagen hair: The co-occurrence of two rare syndromes**
Akgun-Dogan Ö., Simsek-Kiper P. O., TAŞKIRAN Z. E., Lissewski C., Brinkmann J., Schanze D., GÖÇMEN R., ÇAĞDAŞ AYVAZ D. N., BİLGİNER Y., ÜTİNE G. E., et al.
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, cilt.179, sa.12, ss.2474-2480, 2019 (SCI-Expanded)
- XXVIII. **A Case of Leukoencephalopathy and Small Vessels Disease Caused by a Novel HTRA1 Homozygous Mutation**
GÜNDÜZ T., Demirkol Y., AKGÜN DOĞAN Ö., Demir S., Akcakaya N. H.
JOURNAL OF STROKE & CEREBROVASCULAR DISEASES, cilt.28, sa.11, 2019 (SCI-Expanded)
- XXIX. **Ophthalamo-acromelic syndrome in an infant**
Urel-Demir G., TAŞKIRAN Z. E., Akgun-Dogan Ö., Simek-Kiper P. O., ÜTİNE G. E.
EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.62, sa.7, 2019 (SCI-Expanded)
- XXX. **Hyperphosphatasia with mental retardation syndrome type 4 In two siblings-expanding the phenotypic and mutational spectrum**
Dogan Ö., Demir G. U., KOŞUKCU C., TAŞKIRAN Z. E., Simsek-Kiper P. O., ÜTİNE G. E., ALİKAŞİFOĞLU M., BODUROĞLU O. K.
EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.62, sa.6, 2019 (SCI-Expanded)
- XXXI. **A novel NKX3-2 mutation associated with perinatal lethal phenotype of spondylo-megaepiphyseal-metaphyseal dysplasia in a neonate.**
ŞİMŞEK KİPER P. Ö., KOŞUKCU C., Akgun-Dogan Ö., GÖÇMEN R., ÜTİNE G. E., SOYER T., Korkmaz-Toygar A., Nishimura G., ALİKAŞİFOĞLU M., Boduroglu K.
European journal of medical genetics, cilt.62, sa.1, ss.21-26, 2019 (SCI-Expanded)
- XXXII. **Further expansion of the mutational spectrum of spondylo-meta-epiphyseal dysplasia with abnormal calcification**

Urel-Demir G., Simsek-Kiper P. O., Akgun-Dogan Ö., GÖÇMEN R., Wang Z., Matsumoto N., Miyake N., Utine G. E., Nishimura G., Ikegawa S., et al.

JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.63, sa.9, ss.1003-1007, 2018 (SCI-Expanded)

- XXXIII. **Further delineation of spondyloepimetaphyseal dysplasia Faden-Alkuraya type: A RSPRY1-associated spondylo-epi-metaphyseal dysplasia with cono-brachydactyly and craniosynostosis**
Simsek-Kiper P. O., Taskiran E. Z., KOŞUKCU C., Urel-Demir G., Akgun-Dogan Ö., YILMAZ G., ÜTİNE G. E., Nishimura G., BODUROĞLU O. K., ALİKAŞİFOĞLU M.
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, cilt.176, sa.9, ss.2009-2016, 2018 (SCI-Expanded)
- XXXIV. **Prenatal and Postnatal Follow-up in Trisomies 13 and 18: A 20-Year Experience in a Tertiary Center**
Dogan Ö., Demir G. U., Arslan U., Simsek-Kiper P. O., ÜTİNE G. E., ALİKAŞİFOĞLU M., BODUROĞLU O. K.
AMERICAN JOURNAL OF PERINATOLOGY, cilt.35, sa.5, ss.427-433, 2018 (SCI-Expanded)
- XXXV. **Anauxetic dysplasia: A rare clinical entity**
Akgun-Dogan Ö., Simsek-Kiper P. O., ÜTİNE G. E., BODUROĞLU O. K.
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.60, sa.1, ss.89-93, 2018 (SCI-Expanded)
- XXXVI. **Coexistence of Trisomy.. and SRY (-) XX Ovotesticular Disorder of Sex Development**
Demir G. U., Dogan Ö., Kiper P. O. S., ÜTİNE G. E., BODUROĞLU O. K., Gucer S., ALİKAŞİFOĞLU M.
FETAL AND PEDIATRIC PATHOLOGY, cilt.36, sa.6, ss.445-451, 2017 (SCI-Expanded)

Diğer Dergilerde Yayınlanan Makaleler

- I. **A Case with Hypotrichosis-Lymphedema-Telangiectasia Syndrome with Hair Shaft Fragility**
Atis G., Sari A. S., Soyulu E., AKGÜN DOĞAN Ö.
SKIN APPENDAGE DISORDERS, cilt.8, sa.6, ss.511-514, 2022 (ESCI)
- II. **Evaluation and Long-term Monitoring of Patients with MODY, and Description of Novel Mutations**
SAĞSAK E., ÖNDER A., KENDİRCİ H. N. P., Yildiz M., DOĞAN Ö. A.
JAREM, cilt.12, sa.2, ss.99-107, 2022 (Hakemli Dergi)
- III. **Clinical Utility of Molecular Autopsy in Fetal and Pediatric Patients with Suspected Genetic Disorders**
DOĞAN Ö. A., AĞAOĞLU N. B., ALANAY Y.
Gümüşhane Üniversitesi Sağlık Bilimleri Dergisi, cilt.11, sa.1, ss.82-89, 2022 (Hakemli Dergi)
- IV. **Clinical findings and molecular diagnosis in children with Bardet-Biedl Syndrome in Turkey: Identification of novel variants**
Doğan Ö., Ağaoğlu N. B.
Gulhane Medical Journal, cilt.64, sa.2, ss.144-151, 2022 (Scopus)
- V. **Evaluation of Clinical and Molecular Findings in a Group of Turkish Individuals with Marfan Syndrome**
AĞAOĞLU N. B., AKGÜN DOĞAN Ö.
İstanbul Kanuni Sultan Süleyman Tıp Dergisi, cilt.14, sa.1, ss.8-17, 2022 (Hakemli Dergi)
- VI. **Investigation of association between ABO blood groups and COVID-19 clinical severity**
İRDEM A., Sarmış A., AKGÜN DOĞAN Ö., YILDIZ J., HABİP Z., AĞAOĞLU N. B., Köse B., Alkurt G., Altunal L. N., Özel A. S., et al.
Medical Science and Discovery, cilt.8, sa.12, ss.671-674, 2021 (Hakemli Dergi)
- VII. **Psychometric and Psychosocial Evaluation of Adolescents with Turner Syndrome in a Multidisciplinary Approach: A Preliminary Study**
Karakok B., AKDEMİR D., YALÇIN S. S., ÖZUSTA H. Ş., ÜTİNE G. E., AKGÜN DOĞAN Ö., Kiper P. O. S., Demir G. U.
GUNCEL PEDIATRI-JOURNAL OF CURRENT PEDIATRICS, cilt.19, sa.3, ss.363-372, 2021 (ESCI)
- VIII. **The origin of SARS-CoV-2 in Istanbul: Sequencing findings from the epicenter of the pandemic in Turkey**
Karacan I., Akgun T. K., Agaoglu N. B., Irvem A., Alkurt G., Yildiz J., Kose B., Ozel A. S., Altunal L. N., Can N. D., et al.
NORTHERN CLINICS OF ISTANBUL, cilt.7, sa.3, ss.203-209, 2020 (ESCI)
- IX. **Responding to COVID-19 in Istanbul: Perspective from genomic laboratory**

Doganay L., Agaoglu N. B., Irvem A., Alkurt G., Yildiz J., Kose B., Demirkol Y. K., AKGÜN DOĞAN Ö., Dinler Doğanay G. NORTHERN CLINICS OF ISTANBUL, cilt.7, sa.3, ss.311-312, 2020 (ESCI)

- X. **The musculoskeletal system manifestations in children with familial Mediterranean fever**
Demir F., Bolac L. G., Merter T., Canbek S., Dogan Ö., Demirkol Y. K., Yildiz J., Doganay H. L., Sozeri B.
NORTHERN CLINICS OF ISTANBUL, cilt.7, sa.5, ss.438-442, 2020 (Hakemli Dergi)
- XI. **Varicella-Related Hospitalizations Among Immunocompetent and Immunocompromised Children in Pre-Vaccine Era: A Tertiary Care Center Experience in Turkey**
Dogan Ö., Topcu S., Tanir N. G.
JOURNAL OF PEDIATRIC RESEARCH, cilt.5, sa.1, ss.11-16, 2018 (Hakemli Dergi)
- XII. **Monogenic diabetes Monogenik diyabet**
Doğan Ö., Utine G. E., Alikasıfoğlu A.
Cocuk Sagligi ve Hastaliklari Dergisi, cilt.59, sa.3, ss.140-151, 2016 (Scopus)

Kitap & Kitap Bölümleri

- I. **Marfan Sendromu**
AKGÜN DOĞAN Ö.
Çocuk Genetik Hastalıkları, Mihçı Ercan, Editör, Türkiye Klinikleri Yayınevi, Ankara, ss.79-85, 2021
- II. **Akondroplazi**
AKGÜN DOĞAN Ö., ALANAY Y.
Çocuk Genetik Hastalıkları, Mihçı, Ercan, Editör, Türkiye Klinikleri Yayınevi, Ankara, ss.66-71, 2021
- III. **Genetik Danışma**
AKGÜN DOĞAN Ö., ALANAY Y.
Cerebral Palsy ve Genetik, Özbek Uğur, Akçakaya Nihan Hande, Editör, Boyut Yayınevi, İstanbul, ss.57-65, 2019
- IV. **Nörokütanöz Hastalıklar**
AKGÜN DOĞAN Ö., BODUROĞLU O. K.
Yurdakök Pediatri, Yurdakök, Murat, Editör, Güneş Tıp Kitabevleri, Ankara, ss.2098-2112, 2017

Hakemli Kongre / Sempozyum Bildiri Kitaplarında Yer Alan Yayınlar

- I. **Yoğun Bakımdaki Kritik Yenidoğan ve Süt Çocuklarında Hızlı Yeni Nesil Dizileme ile Genetik Tanı-İlk Türkiye Deneyimi**
Güner Yılmaz B., Akgün Doğan Ö., Özdemir Ö., Bilgüvar K., Hatırnaz Ng Ö., Özköse G. Ş., Demirel A., Aktaş S., Arcagok B. C., Kazancı E., et al.
Ulusal Neonatoloji Kongresi, Antalya, Türkiye, 24 - 28 Nisan 2024
- II. **First Report of Heterozygous Intragenic Deletion in NPR2 Presenting with Familial Short Stature**
Akgün Doğan Ö., Alanay Y.
19th Manchester Dysmorphology Conference 2023, Manchester, İngiltere, 16 - 18 Kasım 2023, ss.10-12
- III. **Camptodactyly, Tall Stature, And Hearing Loss Syndrome with a Novel Homozygous FGFR3 Variant**
Akgün Doğan Ö., Abalı S., Alanay Y.
19th Manchester Dysmorphology Conference 2023, Manchester, İngiltere, 16 - 18 Kasım 2023, ss.13-14
- IV. **Türkiye’de Yoğun Bakımdaki Kritik Pediatrik Hastalarda Hızlı Tüm Genom Dizileme: Bir Ön Çalışma**
Akgün Doğan Ö., Alanay Y., Özdemir Ö., Hatırnaz Ng Ö., Beken S.
6. Çocuk Genetik Ulusal Kongresi, İzmir, Türkiye, 9 - 12 Kasım 2023, ss.87-88
- V. **Obstacles and Expectations of Rare Disease Patients and Their Families in Türkiye: ISTisNA Project Survey Results**
Hatırnaz Ng Ö., Özdemir Ö., Alanay Y., Akgün Doğan Ö.
12th International Conference on Rare and Undiagnosed Diseases, Tbilisi, Gürcistan, 22 - 23 Ekim 2023, ss.1
- VI. **Biallelic copy number variations in both upstream & downstream enhancers of SHOX gene causes**

mesomelia and clubfoot without short stature

Yilmaz B. G., ABALI S., Akberzade A., Ay B., Tumer S., AKGÜN DOĞAN Ö., Nishimura G., ALANAY Y.

55th European-Society-of-Human-Genetics (ESHG) Conference, Vienna, Avusturya, 11 - 14 Haziran 2022, ss.127

VII. From patient to function: modeling CRIM1 in xenopus tropicalis

AKGÜN DOĞAN Ö., Viviano S., HATIRNAZ NG Ö., Agaoglu N. B., Ji W., Jeffries L., Ozbek U., Lakhani S., Khokha M., Deniz E., et al.

55th European-Society-of-Human-Genetics (ESHG) Conference, Vienna, Avusturya, 11 - 14 Haziran 2022, ss.656-657

VIII. From patient to function: modeling CRIM1 in xenopus tropicalis

Akgün Doğan Ö.

UDNI Conference, Vienna, Avusturya, 7 - 08 Kasım 2022

IX. Severely Affected Newborn Female With De Novo Likely Pathogenic Variant In BCAP31

Güner Yılmaz B., Aktas S., Kazancı E., Zeybel G., Özköse G. Ş., Akgün Doğan Ö., Korkmaz Toygar A., Alanay Y.

Undiagnosed diseases network international (UDNI), Vienna, Avusturya, 7 - 08 Kasım 2022

X. VERİ ANALİZİ VE YORUMLAMA

AKGÜN DOĞAN Ö.

5.Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, Türkiye, 07 Ekim 2021

XI. Gilbert Sendromu: Genetik Test Yapılması Gerekli midir?

GERENLİ N., KENDİR DEMİRKOL Y., AKGÜN DOĞAN Ö.

63. TÜRKİYE MİLLİ PEDİATRİ KONGRESİ, Gazi Mağosa, Kıbrıs (Kktc), 30 Ekim 2019

XII. Stuve-Wiedemann syndrome: a rare clinical entity

Dogan Ö., Demirkol Y. K., Say M., Akgun T. K., Doganay L.

52nd Conference of the European-Society-of-Human-Genetics (ESHG), Gothenburg, İsveç, 15 - 18 Haziran 2019, cilt.27, ss.1300-1301

XIII. A novel mutation in COL2A1 leading to spondyloepiphyseal dysplasia congenita

Demirkol Y. K., Dogan Ö., Say M., Akgun T. K., Doganay L.

52nd Conference of the European-Society-of-Human-Genetics (ESHG), Gothenburg, İsveç, 15 - 18 Haziran 2019, cilt.27, ss.1273-1274

XIV. Vascular ehlers-danlos syndrome

Agaoglu N., Demirkol Y. K., Dogan Ö., Say M., Akgun T. K., Doganay H.

52nd Conference of the European-Society-of-Human-Genetics (ESHG), Gothenburg, İsveç, 15 - 18 Haziran 2019, cilt.27, ss.1279

XV. GENETIC SCREENING IN PATIENTS WITH UNDIFFERENTIATED PERIODIC FEVER SYNDROME

Demir F., Dogan Ö., Kendirci Y., Tekkus K. E., Canbek S., AKTAY AYAZ N., Doganay L., Sozeri B.

Annual European Congress of Rheumatology (EULAR), Madrid, İspanya, 12 - 15 Haziran 2019, cilt.78, ss.974

XVI. Ophthlmo-acromelic syndrome in an infant

Demir G. U., TAŞKIRAN Z. E., DOĞAN Ö., Kiper P. O. S., ÜTİNE G. E.

50th European-Society-of-Human-Genetics (ESHG) Conference, Copenhagen, Danimarka, 27 - 30 Mayıs 2017, cilt.26, ss.959

XVII. Absence of major eye malformations further expands the phenotype of SOX2 deletions

Guleray N., Demir G. U., DOĞAN Ö., Kiper P. O. S., ÜTİNE G. E., ALİKAŞİFOĞLU M.

50th European-Society-of-Human-Genetics (ESHG) Conference, Copenhagen, Danimarka, 27 - 30 Mayıs 2017, cilt.26, ss.500-501

XVIII. RSPRY1-associated skeletal dysplasia: Spondylo-epi-metaphyseal dysplasia with cono-brachydactyly and craniosynostosis

Simsek-Kiper P. O., TAŞKIRAN Z. E., KOŞUKCU C., Akgun-Dogan Ö., YILMAZ G., ÜTİNE G. E., Nishimura G., BODUROĞLU O. K., ALİKAŞİFOĞLU M.

50th European-Society-of-Human-Genetics (ESHG) Conference, Copenhagen, Danimarka, 27 - 30 Mayıs 2017, cilt.26, ss.249-250

XIX. Homozygous novel variant in MUT in a patient with intellectual disability without metabolic derangement

Utine E. G., TAŞKIRAN Z. E., KOŞUKCU C., DOĞAN Ö., Kiper O. P. S., BODUROĞLU O. K., ALİKAŞİFOĞLU M.
50th European-Society-of-Human-Genetics (ESHG) Conference, Copenhagen, Danimarka, 27 - 30 Mayıs 2017,
cilt.26, ss.932

Desteklenen Projeler

Akgün Doğan Ö., Alanay Y., Abalı S., Özdemir Ö., TÜBİTAK Uluslararası İkili İşbirliği Projesi, Tanısız İskelet Displazisi Hastalarında WES/WGS Verilerinin Multidisipliner Tekrar Analizi ve Yeniden Fenotipleme ile Birleştirilmesi', 2024 - 2026
BAYRAM AKÇAPINAR G., DOĞAN T., Bilgüvar K., HATIRNAZ NG Ö., ÖZBEK U., AKGÜN DOĞAN Ö., TÜBİTAK Projesi, Deep-CP: Serebral Palsi için AlphaFold Tabanlı Derin Öğrenme Temelli Varyant Patojenisite Tahmin Aracı Geliştirilmesi, 2022 - 2025

Akgün Doğan Ö., Ağbaş A., Saygılı S. K., Canpolat N., Özeltin F., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Kalıtsal nadir böbrek hastalıklarında yeni genlerin araştırılması, 2021 - 2025

Akgün Doğan Ö., Abalı S., Alanay Y., Diğer Uluslararası Fon Programları, Akondroplazisi olan pediatrik hastalar için çok merkezli, çok uluslu klinik değerlendirme, 2021 - 2025

Akgün Doğan Ö., Özbek U., Hatırnaz Ng Ö., Alanay Y., Kalkınma Ajansı, İstanbul Tanısız ve Nadir Hastalıklara Çözüm Platformu-İSTisNA, 2022 - 2024

Alanay Y., Özbek U., Hatırnaz Ng Ö., Akgün Doğan Ö., Özdemir Ö., Çıtak A., Korkmaz Toygar A., Beken S., Kazancı E., Demirel A., et al., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Yenidoğan ve Çocuk Yoğun Bakım Ünitesinde (YYBÜ/ÇYBÜ) Hızla Kötüleşen Kritik Yenidoğan ve Süt Çocuklarında Hızlı Yeni Nesil Dizileme ile Genetik Tanı, 2022 - 2024

Akgün Doğan Ö., Alanay Y., Hatırnaz Ng Ö., Açikel Elmas M., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, "Hereditör Spastik Paraparezili Bir Ailede Klinik İnceleme ve ERLIN1 Geninin Hastalık Patofizyolojisindeki Yerinin Aydınlatılması", 2022 - 2023

Akgün Doğan Ö., Diğer Uluslararası Fon Programları, Investigation of the Functions of Candidate Genes Determined by WholeExome Sequence Analysis in a Group of Congenital Malformations Using CRISPR /Cas9 Gene Regulation Technology in Xenopus Frog Model, 2021 - 2022

Bilimsel Dergilerdeki Faaliyetler

EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, Yardımcı Editör/Bölüm Editörü, 2023 - Devam Ediyor

Bilimsel Kuruluşlardaki Üyelikler / Görevler

European Board of Clinical Genetics, Üye, 2022 - Devam Ediyor , Avusturya

Undiagnosed Disease Network International, Ülke Temsilcisi, 2022 - Devam Ediyor , Türkiye

European Society of Human Genetics, Üye, 2019 - Devam Ediyor , Avusturya

Milli Pediatri Derneği, Üye, 2019 - Devam Ediyor , Türkiye

Çocuk Genetik Hastalıkları Derneği, Üye, 2012 - Devam Ediyor , Türkiye

Bilimsel Danışmanlıklar

Trispera İlaç, Kurum veya Organizasyonlar İçin Yapılan Danışmanlık, Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, Türkiye, 2024 - Devam Ediyor

Etkinlik Organizasyonlarındaki Görevler

Akgün Doğan Ö., 6. Çocuk Genetik Ulusal Kongresi, Bilimsel Kongre / Sempozyum Organizasyonu, Türkiye, Kasım 2023

Bilimsel Araştırma / Çalışma Grubu Üyelikleri

Udnı Functional Study Group, Baylor College of Medicine, United States Of America,

<https://www.udninternational.org/schede-14-members>, 2022 - Devam Ediyor

Udnı Diagnostic Working Group, Karolinska Institutet (Karolinska Institute), Sweden,

https://www.udninternational.org/schede-10-groups_with_udn_programs_activities_ongoing, 2022 - Devam Ediyor

Akademik Dolaşım Faaliyetleri

Doktora Sonrası Araştırma, Doktora Sonrası Araştırma, Yale University, Amerika Birleşik Devletleri, 2021 - 2022

Kongre ve Sempozyum Katılımı Faaliyetleri

3. Cerrahpaşa Pediatri Günleri, Davetli Konuşmacı, İstanbul, Türkiye, 2023
- 12th Undiagnosed Diseases Network International Conference , Davetli Konuşmacı, Tbilisi, Gürcistan, 2023
- Prof. Selçuk Apak İstanbul Çocuk Nöroloji Toplantıları , Katılımcı, İstanbul, Türkiye, 2023
- 19th Manchester Dysmorphology Conference 2023, Katılımcı, Manchester, İngiltere, 2023
6. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, Davetli Konuşmacı, İzmir, Türkiye, 2023
6. Çocuk Genetik Hastalıkları Kongresi, Oturum Başkanı, İzmir, Türkiye, 2023
- II.Genetik ve İmmünoloji Kampı, Davetli Konuşmacı, İstanbul, Türkiye, 2023
- Undiagnosed Hackathon, Çalışma Grubu, Stockholm, İsveç, 2023
5. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, Oturum Başkanı, İzmir, Türkiye, 2023
- 11th Undiagnosed Disease Network International Conference, Katılımcı, Vienna, Avusturya, 2022
- Cerrahpaşa Genetik ve İmmünoloji Kampı, Davetli Konuşmacı, İstanbul, Türkiye, 2022
- European Society of Human Genetics Conference, Katılımcı, Vienna, Avusturya, 2022
- Çukurova Pediatri Kongresi , Davetli Konuşmacı, Adana, Türkiye, 2022
5. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi, Davetli Konuşmacı, İzmir, Türkiye, 2021

Davetli Konuşmalar

Use Cases from ACURAREACIBADEM University: Unsolved cases, Çalıştay, EJP RD Training on "Strategies to foster solutions of undiagnosed RD cases, İtalya, Mart 2024

3. Cerrahpaşa Pediatri Günleri/Genetik testleri isterken nelere dikkat edelim? Nasıl yorumlayalım?, Konferans, İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Türkiye, Aralık 2023

Current Clinical Genetic Approaches for Rare and Undignosed Diseases/12th Undiagnosed Diseases Network International Conference, Konferans, Undiagnosed Diseases Network International , Gürcistan, Kasım 2023

Zihinsel Yetersizlikte RNA ve Epigenetik/ 6. Çocuk Genetik Ulusal Kongresi, Konferans, Çocuk Genetik Hastalıkları Derneği, Türkiye, Kasım 2023

NGS Veri Analizi/6. Çocuk Genetik Ulusal Kongresi, Konferans, Çocuk Genetik Hastalıkları Derneği, Türkiye, Kasım 2023

II.Genetik ve İmmünoloji Kampı, Seminer, Romatoloji Derneği, Türkiye, Kasım 2023

İSTİSNA Nadir ve Tanısız Hastalıkların Çözümünde Kullanılacak Stratejiler, Genomik Yaklaşımlar ve Veri Analizi Eğitim, Çalıştay, İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Türkiye, Kasım 2023

Pediatric Genetik Testlerin Kullanımı, Konferans, Çukurova Üniversitesi, Türkiye, Haziran 2022

Genetik Testlerin Yorumlanması, Çalıştay, Cerrahpaşa Romatoloji Derneği, Türkiye, Haziran 2022

Veri Analizi ve Yorumlama, Konferans, Türkiye, Ekim 2021

Burslar

Visiting Scholar, Fulbright Programı, 2021 - 2022

Tanıtım ve Temsil Faaliyetleri

Kurumsal Temsil, 12th Undiagnosed Diseases Network International Conference , Gürcistan, Tbilisi, 2023 - 2023

Kurumsal Temsil, Undiagnosed Disease Network International, Avusturya, Vienna, 2022 - 2022

Kurumsal Temsil, Cerrahpaşa Romatoloji Derneği , Türkiye, İstanbul, 2022 - 2022

Kurumsal Temsil, European Society of Human Genetics, Avusturya, Vienna, 2022 - 2022

Kurumsal Temsil, Pediatriye Genetik Testlerin Kullanımı, Türkiye, Adana, 2022 - 2022