

## Dr.Öğr.Üyesi ÖZLEM AKGÜN DOĞAN

### Kişisel Bilgiler

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

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

### Eğitim Bilgileri

Doktora, Hacettepe Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Türkiye 2015 - Devam Ediyor

Tıpta Yandal Uzmanlık, Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi (Türkçe), Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, Türkiye 2012 - 2018

Tıpta Uzmanlık, Diğer (Kurumlar,hastaneler Vb.), Ankara Dr.Sami Ulus Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim Araştırma

Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Türkiye 2007 - 2012

Lisans, Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi (Türkçe), Türkiye 2000 - 2006

### Araştırma Alanları

Sağlık Bilimleri

### Akademik Unvanlar / Görevler

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

### Verdiği Dersler

Mendelian Inheritance, Lisans, 2020 - 2021

Clinical Cytogenetics, Lisans, 2020 - 2021

Non-mendelian Inheritance, Lisans, 2020 - 2021

PANEL: FROM GENOTYPE TO PHENOTYPE, Lisans, 2020 - 2021

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

- I. **Diagnostic yield of whole-exome sequencing in non-syndromic intellectual disability**  
TAŞKIRAN Z. E. , KARAOSMANOĞLU B., KOŞUKCU C., Urel-Demir G., Akgun-Dogan Ö., Simsek-Kiper P. o. , ALİKAŞİFOĞLU M., BODUROĞLU O. K. , ÜTİNE G. E.  
JOURNAL OF INTELLECTUAL DISABILITY RESEARCH, cilt.65, sa.6, ss.577-588, 2021 (SSCI İndekslerine Giren Dergi)
- II. **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. , Dogan Ö., Doganay H. L. , Ayaz N. A.  
CLINICAL RHEUMATOLOGY, cilt.40, sa.6, ss.2327-2337, 2021 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- III. **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 İndekslerine Giren Dergi)

- IV. **Two Siblings with Kaufman Oculocerebrofacial Syndrome Resembling Oculoauriculovertebral Spectrum**  
Urel-Demir G., Aydin B., KARAOSMANOĞLU B., Akgun-Dogan Ö., TAŞKIRAN Z. E. , Simsek-Kiper P. O. , ÜTİNE G. E. , BODUROĞLU O. K.  
MOLECULAR SYNDROMOLOGY, cilt.12, sa.2, ss.106-111, 2021 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- V. **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, 2021 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- VI. **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 İndekslerine Giren Dergi)
- VII. **Genetic panel screening in patients with clinically unclassified systemic autoinflammatory diseases**  
Demir F., Dogan 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 İndekslerine Giren Dergi)
- VIII. **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 İndekslerine Giren Dergi)
- IX. **Cafe noir spots: a feature of familial progressive hyper- and hypopigmentation**  
Gulseren D., Guleray N., Akgun-Dogan Ö., Simsek-Kiper P. O. , Utine E. G. , ALİKAŞİFOĞLU M., Ersoy-Evans S.  
JOURNAL OF THE EUROPEAN ACADEMY OF DERMATOLOGY AND VENEREOLOGY, cilt.34, sa.2, 2020 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- X. **Further Phenotypic Delineation of Partial Trisomy 17q and Partial Monosomy 20q due to Rare t(17;20)**  
Urel-Demir G., Akgun-Dogan Ö., OĞUZ S., Guleray-Lafci N., Simsek-Kiper P. O. , Utine G. E. , ALİKAŞİFOĞLU M., BODUROĞLU O. K.  
MOLECULAR SYNDROMOLOGY, cilt.11, sa.1, ss.38-42, 2020 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XI. **Peters Plus syndrome: a recognizable clinical entity**  
Demir G. U. , Lafci N. G. , Dogan Ö., Kiper P. O. S. , ÜTİNE G. E.  
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.62, sa.1, ss.136-140, 2020 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XII. **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 İndekslerine Giren Dergi)
- XIII. **A Case of Leukoencephalopathy and Small Vessels Disease Caused by a Novel HTRA1 Homozygous Mutation**  
GÜNDÜZ T., Demirkol Y., Dogan Ö., Demir S., Akcakaya N. H.  
JOURNAL OF STROKE & CEREBROVASCULAR DISEASES, cilt.28, sa.11, 2019 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XIV. **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 İndekslerine Giren Dergi)
- XV. **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 İndekslerine Giren Dergi)
- XVI. **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 İndekslerine Giren Dergi)
- XVII. **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 İndekslerine Giren Dergi)
- XVIII. **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 İndekslerine Giren Dergi)
- XIX. **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 İndekslerine Giren Dergi)
- XX. **Fragile x-associated premature ovarian failure in a large Turkish cohort: Findings of Hacettepe Fragile X Registry.**  
ÜTİNE G. E. , ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , Akgun-Dogan Ö., ÜREL DEMİR G., Alanay Y., Aktas D., Boduroglu K., Tuncbilek E., ALİKAŞİFOĞLU M.  
European journal of obstetrics, gynecology, and reproductive biology, cilt.221, ss.76-80, 2018 (SCI Expanded İndekslerine Giren Dergi)
- XXI. **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 İndekslerine Giren Dergi)
- XXII. **HERC1 mutations in idiopathic intellectual disability**  
ÜTİNE G. E. , TAŞKIRAN Z. E. , KOŞUKCU C., KARAOSMANOĞLU B., Guleray N., Dogan Ö., Kiper P. O. S. , BODUROĞLU O. K. , ALİKAŞİFOĞLU M.  
EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.60, sa.5, ss.279-283, 2017 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XXIII. **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 İndekslerine Giren Dergi)

## **Diğer Dergilerde Yayınlanan Makaleler**

- I. **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 (ESCI İndekslerine Giren Dergi)
- II. **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 İndekslerine Giren Dergi)
- III. **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. , Dogan Ö., Dinler Doğanay G.  
NORTHERN CLINICS OF ISTANBUL, cilt.7, sa.3, ss.311-312, 2020 (ESCI İndekslerine Giren Dergi)
- IV. **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 (ESCI İndekslerine Giren Dergi)
- V. **A Diagnosis to Consider in an Adult Patient with Facial Features and Intellectual Disability: Williams**

## Syndrome

Dogan Ö., Kiper P. O. S. , ÜTİNE G. E. , ALİKAŞİFOĞLU M., BODUROĞLU O. K.

KOREAN JOURNAL OF FAMILY MEDICINE, cilt.38, sa.2, ss.102-105, 2017 (ESCI İndekslerine Giren Dergi)

### VI. Monogenic diabetes Monogenik diyabet

Doğan Ö., Utine G. E. , Alikasıfoğlu A.

Cocuk Sagligi ve Hastaliklari Dergisi, cilt.59, sa.3, ss.140-151, 2016 (Diğer Kurumların Hakemli Dergileri)

## Hakemli Kongre / Sempozyum Bildiri Kitaplarında Yer Alan Yayınlar

- I. **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
- II. **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
- III. **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
- IV. **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
- V. **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
- VI. **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
- VII. **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
- VIII. **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
- IX. **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

## Bilimsel Kuruluşlardaki Üyelikler / Görevler

Çocuk Genetik hastalıkları Derneđi, Üye, 2016 - Devam Ediyor , Türkiye

## **Atıflar**

Toplam Atıf Sayısı (WOS):51

h-indeksi (WOS):4

## **Burslar**

Akademik Araştırma Bursu, Fulbright Programı, 2021 - Devam Ediyor