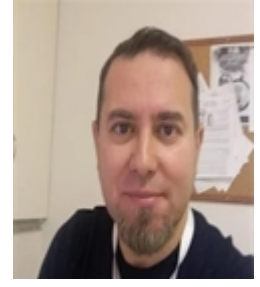


BERK ÖZYILMAZ

Prof. Dr.

berk.ozyilmaz@sbu.edu.tr



Öğrenim Bilgisi

Tıpta Uzmanlık 2006 - 2010	ONDOKUZ MAYIS ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ/ DAHİLİ TIP BİLİMLERİ BÖLÜMÜ/ TIBBİ GENETİK ANABİLİM DALI Tez Adı : 21-Hidroksilaz eksikliğine bağlı Klasik Tip Konjenital Adrenal Hiperplazi'xxde gen mutasyon analizi sonuçlarının klinikle ilişkilendirilmesi. (2010) Tez Danışmanı : (METHİYE GÖNÜL OĞUR)
Lisans 1998 - 2006	ONDOKUZ MAYIS ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ/ TIP PR.

Görevler

DOÇENT 2022	SAĞLIK BİLİMLERİ ÜNİVERSİTESİ / İZMİR TEPECİK SAĞLIK UYGULAMA VE ARAŞTIRMA MERKEZİ / DAHİLİ TIP BİLİMLERİ BÖLÜMÜ / TIBBİ GENETİK ANABİLİM DALI
----------------	--

Projelerde Yaptığı Görevler

- 1 . Akut Pyelonefrit Tanısı Alan Çocuk Hastalarda Üriner microRNA'lar Renal Skar Oluşumunu Belirlemede Bir Belirteç Olabilir mi ? MiRNAP Çalışması, Yükseköğretim Kurumları tarafından destekli bilimsel araştırma projesi, Araştırmacı, 15/08/2022 - 14/08/2024, (ULUSAL)
- 2 . Çok Boyutlu Nörogelişimsel Bozukluklar Fenotipinin Altında Yatan Kopya Sayısı Varyasyonlarının Makine Öğrenimi Yöntemleriyle Semptom Tabanlı Sınıflandırılması, -Tübitak 1002, Araştırmacı, 01/05/2022 - 01/05/2023, (ULUSAL)
- 3 . CASR, CALCIUM, ORAI1 ve SCL 13 Gen Polimorfizmlerinin Türk Çocuklarında Ürolitiazis Gelişimine Etkisi, Özel Kuruluşlar, Araştırmacı, 01/05/2022 - 01/05/2023, (ULUSAL)
- 4 . Alkol Kullanım Bozukluğu Tanısı Olan Hastaların Craving Döneminde Microna Ekspresyon Düzeylerinin Değerlendirilmesi, Yükseköğretim Kurumları tarafından destekli bilimsel araştırma projesi, Araştırmacı, 27/02/2020 - 19/01/2022, (ULUSAL)
- 5 . International Centre for Genomic Medicine in Neuromuscular Diseases, Diğer Resmi Kurum ve Kuruluşlar, Araştırmacı, 01/04/2019 - 01/05/2023, (ULUSLARARASI)
- 6 . Talasemi Majör Ve Talasemi Intermedia Olgularında Growth Differentaton Factor (Gdf)-15, Hepsidin Ve Bone Morphogenetic Protein(Bmp)-6 Düzeyleri Ve Gdf-15 Ve Hepsidin Polmorfizimlerinin Vücut Demir Yüğü İle İlişkisi, Yükseköğretim Kurumları tarafından destekli bilimsel araştırma projesi, Araştırmacı, 01/12/2015 - 01/12/2016, (ULUSAL)
- 7 . Aktif Dönemdeki HLA-B51 Pozitif Behçet Hastalarında Sitokinlerin Araştırılması, Yükseköğretim Kurumları tarafından destekli bilimsel araştırma projesi, Araştırmacı, 30/04/2014 - 18/04/2019, (ULUSAL)

İdari Görevler

Dekan Yardımcısı 2024	SAĞLIK BİLİMLERİ ÜNİVERSİTESİ
Kas Hastalıkları Birimi 2010	DİĞER (KURUMLAR, HASTANELER VB.)
Doku Tipleme Laboratuvar Sorumlu Yardımcısı 2012 - 2019	DİĞER (KURUMLAR, HASTANELER VB.)
Genetik Hastalıklar Tanı Merkezi Sorumlu Hekim 2017 - 2018	DİĞER (KURUMLAR, HASTANELER VB.)

Bilimsel Kuruluşlara Üyelikler

- 1 . Tıbbi Genetik Derneği, Üye, 2006

Dersler *

2016-2017

Lisans

MEDICAL BIOLOGY AND GENETICS

Öğrenim Dili

İngilizce

Ders Saati

3

MEDICAL BIOLOGY AND GENETICS

İngilizce

3

Eserler

Uluslararası hakemli dergilerde yayımlanan makaleler:

- 1 . YALÇIN GÜLŞEN,YILDIRIM RUKEN,UNAL EDİP,CEBECİ DİLEK,ERSEN ATİLLA,ÖZYILMAZ BERK,Tekeş Selehattin,ANIL MURAT,GÜRBAY AYLİN (2025). A Comprehensive Perspective on Febrile Seizures in Children: A Prospective Cohort Study with Evaluation of Clinical, Laboratory, and Genetic Features. Journal of Clinical Medicine, 14(22), 7918-7918. , Doi: 10.3390/jcm14227918 (Yayın No : 9830279)
- 2 . KALE MURAT YILDIRIM,KORKMAZ HÜSEYİN ANIL,ÖZYILMAZ BERK,ÇOBAN AYSEL,BÖLÜK EBRU (2025). Demographic, clinical, and genetic characteristics of patients with Limb-Girdle Muscular Dystrophies (LGMD): A single tertiary-center experience. European Journal of Paediatric Neurology, 58(58), 64-73. , Doi: 10.1016/j.ejpn.2025.07.009 (Yayın No : 9830249)
- 3 . Erdoğan Kadri Murat,AKCAN MEHMET BERKAY,YAZICI HAVVA,ÖZYILMAZ BERK,ÖZDEMİR TAHA REŞİD,ÖZER KAYA ÖZGE,KIRBIYIK ÖZGÜR,ER ESRA,Kutbay Yaşar Bekir,SAKA GÜVENÇ MERVE,SÖZEN TÜRK TUBA,ZEYBEK SELCAN,ESENKAYA FETHİYE,KOÇ ALTUĞ (2025). Genetic Landscape of Pediatric Dyslipidemia in a Turkish Cohort: Insights From a Single-Center Experience. Annals of Human Genetics Doi: 10.1111/ahg.70028 (Yayın No : 9830263)
- 4 . AKINCI GÜLÇİN,ÖZYILMAZ BERK,ÖZTÜRK GÜLTEN,KÖMÜR MUSTAFA,ÖNEL ECE,ARDIÇLI DİDEM,GERİK ÇELEBİ HAMİDE BETÜL,ÖZÇELİK AYŞE AYSİMA,KESKİN YILMAZ SANEM,DOKUREL ÇETİN İPEK,GÜNAY ÇAĞATAY,ÖZ TUNÇER GÖKÇEN,AYDIN HİLAL,SAKARYA GÜNEŞ AYFER,YAYICI KÖKEN ÖZLEM,POLAT AYŞE İPEK,DEĞERLİYURT AYDAN,ÇELİK TAMER,ÇETİNOĞLU YUSUF KENAN,KARTI ÖMER,Karakayalı Burcu,IŞIK ESRA,ELMAS MUHSİN,şahinoğlu bahtiyar,BOLAT HİLMİ,KARADENİZ CEM,CEYLAN AHMET CEVDET,YIŞ ULUÇ,TÜRKDOĞAN DİLŞAD,AKSOY AYŞE,TEMEL ŞEHİME GÜLSÜN,Topaloğlu Haluk (2025). Genetic and clinical spectrum of PIEZO2-related disorders: insights from a multicenter study of 26 patients. Neuromuscular Disorders, 53(105423), 105423-105423. , Doi: 10.1016/j.nmd.2025.105423 (Yayın No : 9830160)
- 5 . BAŞARIR GÜNCE,ERDOĞAN IRMAK,ÖZYILMAZ BERK,GENÇPINAR PINAR,OLGAÇ DÜNDAR NİHAL (2025). Beyond the Copy Number Differences: The Phenotypic Diversity of Children With 15q11.2 Microdeletions and Microduplications. Journal of Child Neurology, 40(), 784-793. , Doi: 10.1177/08830738251366862 (Yayın No : 9830254)
- 6 . TUNCER CAN SEVİM,GÖLBAŞI HAKAN,BAYRAKTAR BURAK,ÖZYILMAZ BERK,ÖMEROĞLU İBRAHİM,İRİ RAZİYE,SAĞLAM CEREN,Gercik İlayda,NURAL ORHAN,Ankara Aktaş Hale,EKİN ATALAY (2025). Prenatal Findings and Perinatal Outcomes of Rare Autosomal Trisomies: A Retrospective Cohort Study. Fetal and Pediatric Pathology, 44(44), 357-371. , Doi: 10.1080/15513815.2025.2520251 (Yayın No : 9830234)
- 7 . ÖZDEMİR TAHA REŞİD,GENÇPINAR PINAR,Sarıteke Roza,Dağdaş M Safa,HASPOLAT ŞENAY,TİFTİKCİOĞLU BEDİLE İREM,OLGAÇ DÜNDAR NİHAL,ÖZYILMAZ BERK (2025). Genetic Evaluation of Patients with Clinically Suspected Hereditary Spastic Paraplegia with Seven Novel Variants. Annals of Indian Academy of Neurology, 28(), 353-361. , Doi: 10.4103/aian.aian_1068_24 (Yayın No : 9830221)
- 8 . Bozkaya Yılmaz Sema,OLGAÇ DÜNDAR NİHAL,Aliyeva Nargiz,ERSEN ATİLLA,GENÇPINAR PINAR,GÜNGÖR MESUT,HIZ AYŞE SEMRA,YIŞ ULUÇ,SARIKAYA UZAN GAMZE,SARIGEÇİLİ ESRA,KIRIK SERKAN,EROL İLKNUR,BEŞEN ŞEYDA,KAYILIOĞLU HÜLYA,HASPOLAT ŞENAY,KİPOĞLU OSMAN,EKİCİ ARZU,TÜRAY SEVİM,TOSUN AYŞE,AYANOĞLU MÜGE,DANIŞ AYŞEGÜL,HANCI FATMA,Kutbay Yaşar Bekir,ÖZYILMAZ BERK,KARA BÜLENT (2025). Phenotypic variability in cases with CACNA1A mutation. European Journal of Pediatrics, 184(261), 1-9. , Doi: 10.1007/s00431-025-06062-3 (Yayın No : 9551755)
- 9 . ÖZYILMAZ BERK,ÖZDEMİR TAHA REŞİD,KOÇ ALTUĞ,ÖZER KAYA ÖZGE,Erdoğan Kadri Murat,KALE MURAT YILDIRIM,BAYDAN FİGEN,GENÇPINAR PINAR,OLGAÇ DÜNDAR NİHAL (2025). Clinical and Genetic Heterogeneity of Congenital Myasthenic Syndromes: Insights From a Large Cohort. Neurology and Clinical Neuroscience, 1(1), 1-8. , Doi: 10.1111/ncn3.70057 (Yayın No : 9830174)

Uluslararası hakemli dergilerde yayımlanan makaleler:

- 10 . GÜZİN YİĞİTHAN, Dağdaş Safa Mete, SARIKAYA UZAN GAMZE, BAYKAN MÜGE, GENÇPINAR PINAR, BAYDAN FİGEN, ÖZYILMAZ BERK, DOĞAN GİZEM, KASAP DEMİR BELDE, OLGAÇ DÜNDAR NİHAL (2025). The Prevalence of Migraine in Children Diagnosed with Familial Mediterranean Fever. *Neuropediatrics* Doi: 10.1055/a-2509-0278 (Yayın No : 9551787)
- 11 . SARIKAYA UZAN GAMZE, ÖZYILMAZ BERK, DOĞAN GİZEM, BAYDAN FİGEN, GÜZİN YİĞİTHAN, GENÇPINAR PINAR, GAZETECİ TEKİN HANDE, OLGAÇ DÜNDAR NİHAL (2025). CLINICAL AND GENETIC SPECTRUM of RYR1-RELATED DİSEASE. *Molecular Syndromology* Doi: 10.1159/000545612 (Yayın No : 9551805)
- 12 . AŞÇIBAŞI KADİR, DEVECİ ARTUNER, ÖZYILMAZ BERK, Erdoğan Kadri Murat, ÇAKIROĞLU ELİF (2024). Evaluation of microRNA expression levels during the craving period of patients diagnosed with severe alcohol use disorder. *Journal of Substance Use*, 29(5), 764-769. , Doi: 10.1080/14659891.2023.2217267 (Yayın No : 9369386)
- 13 . KÖSEOĞLU FATOŞ DİLAN, KEKLİK KARADAĞ FATMA, BÜLBÜL HALE, alıcı uğur erdem, ÖZYILMAZ BERK, ÖZDEMİR TAHA REŞİD (2024). JAKCalc: A machine-learning approach to rationalized JAK2 testing in patients with elevated hemoglobin levels. *Medicine*, 103(14), 37751-. , Doi: 10.1097/MD.00000000000037751 (Yayın No : 9369193)
- 14 . GÖLBAŞI HAKAN, BAYRAKTAR BURAK, GÖLBAŞI CEREN, ÖMEROĞLU İBRAHİM, ADIYAMAN DUYGU, ALKAN KANAN OKAN, ÖZDEMİR TAHA REŞİD, ÖZER KAYA ÖZGE, ÖZYILMAZ BERK, EKİN ATALAY (2024). Association between fetal fraction of cell-free DNA and adverse pregnancy outcomes. *Archives of Gynecology and Obstetrics*, 310(), 1038-1048. , Doi: 10.1007/s00404-024-07443-z (Yayın No : 9367654)
- 15 . AKSOY RASİME DERYA, ARSLAN FATMA DEMET, ÖZYILMAZ BERK, YILMAZ NİSEL, YILMAZ HANCI SEVGİ, KÖSE ŞÜKRAN (2023). Assessment of mimicking by EBV-CMV immunoglobulin M of anti-HLA antibodies. *Journal of Immunological Methods*, 523(12), 113577-113577. , Doi: 10.1016/j.jim.2023.113577 (Yayın No : 9833437)
- 16 . ÇATLI GÖNÜL, gao wen, foley corinne, ÖZYILMAZ BERK, Edeer Neslihan, DİNİZ ÜNLÜ AYŞE GÜLDEN, Losekoot Monique, van Doorn Jaap, Dauber Andrew, DÜNDAR BUMİN NURİ, M. Wit Jan, Hwa Vivian (2023). Atypical STAT5B deficiency, severe short stature and mild immunodeficiency associated with a novel homozygous STAT5B Variant. *Molecular and Cellular Endocrinology*, 559(), 111799-. , Doi: 10.1016/j.mce.2022.111799 (Yayın No : 9374861)
- 17 . GAZETECİ TEKİN HANDE, ÖZYILMAZ BERK, EDEM PINAR (2022). Spinal muscular atrophy with predominant lower extremity (SMA-LED) with no signs other than pure motor symptoms at the intersection of multiple overlap syndrome. *Brain and Development*, 44(), 294-298. , Doi: 10.1016/j.braindev.2021.12.001 (Yayın No : 9409652)
- 18 . ÖZYILMAZ BERK, DİNİZ ÜNLÜ AYŞE GÜLDEN, GENÇPINAR PINAR, ÖZDEMİR TAHA REŞİD, SAKA GÜVENÇ MERVE, ÖZER KAYA ÖZGE (2022). Experiences in the molecular genetic and histopathological evaluation of calpainopathies. *neurogenetics*, 23(), 103-114. , Doi: 10.1007/s10048-022-00687-4 (Yayın No : 9409625)
- 19 . DİNİZ ÜNLÜ AYŞE GÜLDEN, KÖMÜRÇÜOĞLU BERNA, ÖZYILMAZ BERK, ÖZGÜZER ALP, Yücer Nur, Kırbıyık Özgür (2022). ALK, ROS1 and EGFR status of lung cancers in the Aegean Region of Turkey. *Indian Journal of Pathology and Microbiology*, 65(), 305-310. , Doi: 10.4103/IJPM.IJPM_1129_20 (Yayın No : 9409695)
- 20 . SARITEKE ALP, ULUDAĞ İREM FATMA, ÖZYILMAZ BERK, ZORLU YAŞAR, ŞENER UFUK, TOKUÇOĞLU FİGEN (2021). Association Between Interleukin 1 Beta (IL-1 β) Gene Variation and Temporal Lobe Epilepsy with Hippocampal Sclerosis. *Turkish Journal Of Neurology*, 27(), Doi: 10.4274/tnd.2021.70962 (Yayın No : 9833517)
- 21 . AYRANCI ILKAY, ÇATLI GÖNÜL, EROĞLU FİLİBELİ BERNA, YİĞİT ELİF, ÖZYILMAZ BERK, MANYAS HAYRULLAH (2021). Monogenik Obezite Ön Tanısı ile İncelenen Hastaların Klinik, Laboratuvar ve Genetik Sonuçlarının Değerlendirilmesi. *Güncel Pediatri*, 19(), Doi: 10.4274/jcp.2021.0008 (Yayın No : 9833523)
- 22 . Konaş Elif, ÖZTÜRK AYLAY, ÖZYILMAZ BERK, OĞUR METHİYE GÖNÜL (2021). The relationship between Matrix Metalloproteinase-1 gene promoter (-1607) polymorphism and aggressive periodontitis. *Annals of Clinical and Analytical Medicine*, 12(3), 297-301. , Doi: 10.4328/ACAM.20277 (Yayın No : 6898622)
- 23 . HAZAN FİLİZ, GURSOY SEMRA, ÜNALP AYCAN, YILMAZ ÜNSAL, Demirağ Bengü Demirağ, AYDIN SULTAN, ÖZYILMAZ BERK, Erdoğan Kadri Murat, KALENDERER ÖNDER, aykuş serkan, GÜRÇİNAR MÜGE, TÜKÜN FATMA AJLAN (2021). Evaluation of clinical findings and neurofibromatosis type 1 bright objects on brain magnetic resonance images of 60 Turkish patients with NF1 gene variants. *Neurological Sciences*, 42(), Doi: 10.1007/s10072-020-04988-0 (Yayın No : 9833543)
- 24 . CEYLAN CENGİZ, ÖZYILMAZ BERK, UĞUR MEHMET CAN, ÖZER KAYA ÖZGE (2020). JAK2V617F, CALR and MPL515L/K mutations and plateletcrit in essential thrombocythemia: A single centres experience. *International Journal of Clinical Practice*, 75(), Doi: 10.1111/ijcp.13834 (Yayın No : 9409739)

Uluslararası hakemli dergilerde yayımlanan makaleler:

- 25 . KÖSE MELİS,CANDA EBRU,AYKUT AYÇA,DURMAZ ASUDE,DİNİZ ÜNLÜ AYŞE GÜLDEN,ÖZYILMAZ BERK (2020). SURF1 related Leigh syndrome: Clinical and molecular findings of 16 patients from Turkey. *Molecular Genetics and Metabolism Reports*, 25(), Doi: 10.1016/j.ymgmr.2020.100657 (Yayın No : 9409908)
- 26 . ERMİN SİNEM,BATUM ÖZGÜR,SAKA GÜVENÇ MERVE,DİNİZ ÜNLÜ AYŞE GÜLDEN,AYRANCI AYSU,Erdoğan Kadri Murat,YÜCEL EKİCİ NUR,ÖZDEMİR TAHA REŞİD,ÖZYILMAZ BERK,ÇIRAK ALİ KADRİ,YILMAZ UFUK (2020). The relation between distant metastasis and genetic change type in stage IV lung adenocarcinoma patients at diagnosis. *The Clinical Respiratory Journal*, 15(), Doi: 10.1111/crj.13284 (Yayın No : 9833557)
- 27 . ÖZDEMİR TAHA REŞİD,ÖZYILMAZ BERK,ÖZER KAYA ÖZGE,KÖSE CAN,KESKİN MEHMET ZEYNEL (2020). Evaluation of chromosomal abnormalities and Y-chromosome microdeletions in 1696 Turkish cases with primary male infertility: A single-center study. *Türk Üroloji Dergisi/Turkish Journal of Urology*, 46(2), 95-100. , Doi: 10.5152/tud.2019.19156 (Yayın No : 9409862)
- 28 . DİNİZ ÜNLÜ AYŞE GÜLDEN,ÖZYILMAZ BERK,GÖKBEN SARENUR (2020). The histopathologic examination of a second muscle biopsy specimen at a later date may sometimes be the best approach to make a differential diagnosis in neuromuscular disorders. *Turkish Journal of Pathology* Doi: 10.5146/tjpath.2019.01512 (Yayın No : 9833549)
- 29 . GÜRSOY SEMRA,ATAMAN ESRA,BAYSAL Bahar Toklu,ÖZYILMAZ BERK,GENÇPINAR PINAR,HIZ AYŞE SEMRA,YIŞ ULUÇ,OLGAÇ DÜNDAR NİHAL,ÜLGENALP AYFER,ERÇAL MURAT DERYA (2020). Identification of PCDH19 gene mutations/deletions in patients with early onset epilepsy. *Annals of Indian Academy of Neurology*, 23(), Doi: 10.4103/aian.AIAN_465_19 (Yayın No : 9833569)
- 30 . ÖZYILMAZ BERK,KIRBIYIK ÖZGÜR,ÖZDEMİR TAHA REŞİD,KAYA ÖZER ÖZGE,KUTBAY YAŞAR BEKİR,ERDOĞAN KADRİ MURAT,SAKA GÜVENÇ MERVE,KOÇ ALTUĞ (2019). The Efficiency of SNP-Based Microarrays in the Detection of Copy-Neutral Events at 15q11.2 and 11p15.5 Loci. *Journal of Pediatric Genetics* Doi: 10.1055/s-0039-1698420 (Yayın No : 5397789)
- 31 . KOÇ ALTUĞ,Goksel Tuncay,PELİT LEVENT,KORBA KORCAN,Dizdas Tugberk,Baysal Ertan,Uzun Umut,KAYA ÖZER ÖZGE,ÖZYILMAZ BERK,KUTBAY YAŞAR BEKİR,ÖZDEMİR TAHA REŞİD,KIRBIYIK ÖZGÜR,ERDOĞAN KADRİ MURAT,SAKA GÜVENÇ MERVE,Calibasi Kocal Gizem,BAŞBINAR YASEMİN (2019). cfDNA in exhaled breath condensate (EBC) and contamination by ambient air: toward volatile biopsies. *Journal of Breath Research*, 13(3), 36006-. , Doi: 10.1088/1752-7163/ab17ff (Yayın No : 5244184)
- 32 . ÖZYILMAZ BERK,KIRBIYIK ÖZGÜR,KOÇ ALTUĞ,ÖZDEMİR TAHA REŞİD,KAYA ÖZER ÖZGE,KUTBAY YAŞAR BEKİR,ERDOĞAN KADRİ MURAT,SAKA GÜVENÇ MERVE,ÖZTÜRK CAN (2019). Molecular genetic evaluation of NLRP3, MVK and TNFRSF1A associated periodic fever syndromes.. *International Journal of Immunogenetics*, 46(4), 232-240. , Doi: 10.1111/iji.12431 (Yayın No : 5244085)
- 33 . KOÇ ALTUĞ,KAYA ÖZER ÖZGE,ÖZYILMAZ BERK,KUTBAY YAŞAR BEKİR,KIRBIYIK ÖZGÜR,ÖZDEMİR TAHA REŞİD,ERDOĞAN KADRİ MURAT,SAKA GÜVENÇ MERVE,ÖZTEKİN DENİZ,ÖZEREN MEHMET,PALA GÜRSOY HALİL,EKİN ATALAY,GEZER CENK,YILDIRIM ŞAHİNGÖZ ALKIM,ATAKUL KONURALP BAHAR,KARACA KURTULMUŞ SEÇİL,TURHAN UĞUR,TANER CÜNEYT EFTAL (2019). Targeted fetal cell-free DNA screening for aneuploidies in 4,594 pregnancies: Single center study. *Molecular Genetics Genomic Medicine*, 7(), 678-. , Doi: 10.1002/mgg3.678 (Yayın No : 5244292)
- 34 . ÖZYILMAZ BERK,KIRBIYIK ÖZGÜR,ÖZDEMİR TAHA REŞİD,KAYA ÖZER ÖZGE,KUTBAY YAŞAR BEKİR,ERDOĞAN KADRİ MURAT,SAKA GÜVENÇ MERVE,Kale Murat Yildirim,GAZETECİ TEKİN HANDE,Kiliç Betül,Sertpoyraz Filiz,DİNİZ ÜNLÜ AYŞE GÜLDEN,Baydan Figen,GENÇPINAR PINAR,OLGAÇ DÜNDAR NİHAL,YIŞ ULUÇ (2019). Impact of next-generation sequencing panels in the evaluation of limb-girdle muscular dystrophies. *Annals of Human Genetics*, 83(5), 331-347. , Doi: 10.1111/ahg.12319 (Yayın No : 5244256)
- 35 . ARICAN PINAR,OLGAÇ DÜNDAR NİHAL,ÖZYILMAZ BERK,ÇAVUŞOĞLU DİLEK,GENÇPINAR PINAR,ERDOĞAN KADRİ MURAT,SAKA GÜVENÇ MERVE (2019). Chromosomal Microarray Analysis in Children with Unexplained Developmental Delay/Intellectual Disability. *Journal of Pediatric Genetics*, 8(01), 1-9. , Doi: 10.1055/s-0038-1676583 (Yayın No : 5244106)
- 36 . ÖZDEMİR TAHA REŞİD,KIRBIYIK ÖZGÜR,DÜNDAR BUMİN NURİ,ABACI AYHAN,KAYA ÖZER ÖZGE,ÇATLI GÖNÜL,ÖZYILMAZ BERK,AZAR SEZER,KOÇ ALTUĞ,SAKA GÜVENÇ MERVE,KUTBAY YAŞAR BEKİR,ERDOĞAN KADRİ MURAT (2018). Targeted next generation sequencing in patients with maturity-onset diabetes of the young (MODY). *Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism*, 31(12), 1295-1304. , Doi: 10.1515/jpem-2018-0184 (Yayın No : 5243723)
- 37 . KOÇ ALTUĞ,GÖKSEL TUNCAY,KÖMÜRCÜOĞLU BERNA,KAYA ÖZER ÖZGE,ÖZYILMAZ BERK,GÜRSOY PINAR,KUTBAY YAŞAR BEKİR,KIRBIYIK ÖZGÜR,ÖZDEMİR TAHA REŞİD,ERDOĞAN KADRİ MURAT,SAKA GÜVENÇ MERVE,ÇALIBAŞI KOÇAL GİZEM,BASKIN YASEMİN (2018). Liquid biopsy for EGFR mutations in non-small cell lung cancer cases by RT-PCR. *European Respiratory Journal*, 52(), Doi: 10.1183/13993003.congress-2018.PA1757 (Yayın No : 5364165)

Uluslararası hakemli dergilerde yayımlanan makaleler:

- 38 . KOÇ ALTUĞ,KIRBIYIK ÖZGÜR,KUTBAY YAŞAR BEKİR,ÖZYILMAZ BERK,ÖZDEMİR TAHA REŞİD,KAYA ÖZER ÖZGE,Kubat Gozde,Peker Koç Zeynep (2018). Fetal HLA-G alleles and their effect on miscarriage. *Advances in Clinical and Experimental Medicine*, 27(9), 1233-1237. , Doi: 10.17219/acem/69692 (Yayın No : 5243780)
- 39 . ÖZYILMAZ BERK,KIRBIYIK ÖZGÜR,KOÇ ALTUĞ,ÖZDEMİR TAHA REŞİD,KAYA ÖZER ÖZGE,SAKA GÜVENÇ MERVE,ERDOĞAN KADRİ MURAT,KUTBAY YAŞAR BEKİR (2017). Experiences in microarray-based evaluation of developmental disabilities and congenital anomalies. *Clinical Genetics*, 92(4), 372-379. , Doi: 10.1111/cge.12978 (Yayın No : 5243650)
- 40 . KAYA ÖZER ÖZGE,KOÇ ALTUĞ,ÖZDEMİR TAHA REŞİD,KIRBIYIK ÖZGÜR,ÖZYILMAZ BERK,ÖZEREN MEHMET,CAN ÖZTEKİN DENİZ,TANER CÜNEYT EFTAL,KUTBAY YAŞAR BEKİR (2017). QF-PCR in invasive prenatal diagnosis: a single-center experience in Turkey. *TURKISH JOURNAL OF MEDICAL SCIENCES*, 47(1), 142-147. , Doi: 10.3906/sag-1511-157 (Yayın No : 5243525)
- 41 . PİRİM İBRAHİM,SOYÖZ MUSTAFA,KILIÇASLAN AYNA TÜLAY,Kocuyigit Aslı,Gurbuz Burcu,Tugmen Cem,KURTULMUŞ YUSUF,ÖZYILMAZ BERK (2015). De Novo Produced Anti-Human Leukocyte Antigen Antibodies Relation to Alloimmunity in Patients with Chronic Renal Failure/title. *Genetic Testing and Molecular Biomarkers*, 19(6), 335-338. , Doi: 10.1089/gtmb.2014.0294 (Yayın No : 5243278)
- 42 . ÖZYILMAZ BERK,GEZDİRİCİ ALPER,ÖZEN MUSTAFA,KALENDERER ÖNDER (2015). Report of a family with craniofrontonasal syndrome. *Clinical Dysmorphology*, 24(2), 79-83. , Doi: 10.1097/MCD.000000000000067 (Yayın No : 5242003)
- 43 . KILIÇASLAN AYNA TÜLAY,SOYÖZ MUSTAFA,KURTULMUŞ YUSUF,DOĞAN SAİT MURAT,ÖZYILMAZ BERK,Tuğmen Cem,PİRİM İBRAHİM (2013). Comparison of Complement-dependent Cytotoxic and Flow-cytometry Crossmatch Results Before Cadaveric Kidney Transplantation. *Transplantation Proceedings*, 45(3), 878-880. , Doi: 10.1016/j.transproceed.2013.02.083 (Yayın No : 5241514)
- 44 . KURTULMUŞ YUSUF,KILIÇASLAN AYNA TÜLAY,SOYÖZ MUSTAFA,ÖZYILMAZ BERK,TANRISEV MEHMET,AFACAN GÖKHAN,ÇOLAK HÜLYA,PİRİM İBRAHİM (2013). Comparison of Anti-HLA Antibodies of Kidney Transplant Candidates with Chronic Renal Failure by Two Different Methods: Flow-PRA and Luminex PRA. *Transplantation Proceedings*, 45(3), 875-877. , Doi: 10.1016/j.transproceed.2013.02.074 (Yayın No : 5241908)

B. Uluslararası bilimsel toplantılarda sunulan ve bildiri kitaplarında (proceedings) basılan bildirimler

- 1 . ESENKAYA FETHİYE,SAKA GÜVENÇ MERVE,KIRBIYIK ÖZGÜR,DURU ALİ,KOÇ ALTUĞ,ÖZDEMİR TAHA REŞİD,ÖZYILMAZ BERK (2025). Beyond the genes: Decoding Lynch Syndrome missteps. 1.International Hereditary Cancers Congress, (Tam metin bildiri) (Yayın No:9832131)
- 2 . DURU ALİ,AKCAN MEHMET BERKAY,KOÇ ALTUĞ,ÖZYILMAZ BERK,ÖZDEMİR TAHA REŞİD (2025). Single Center CHEK2 Experience and Multi-Locus Inherited Neoplasia Allele Syndrome. 1.International Hereditary Cancers Congress, (Tam metin bildiri) (Yayın No:9832125)
- 3 . ATASOY VEYSEL,ERDOĞAN KADRİ MURAT,KOÇ ALTUĞ,ÖZDEMİR TAHA REŞİD,ÖZYILMAZ BERK (2025). MCPH1: A Novel Candidate Gene for Hereditary Breast Cancer. 1.International Hereditary Cancers Congress, (Tam metin bildiri) (Yayın No:9832129)
- 4 . BOLAT HİLMİ,ÖZER KAYA ÖZGE,SAKA GÜVENÇ MERVE,ÖZDEMİR TAHA REŞİD,ÖZYILMAZ BERK,KOSOVA BUKET (2024). Symptom based classification of copy number variations underlying the multidimensional autism spectrum disorder phenotype using machine learning methods. *European Human Genetics Conference (ESHG) 2025*, (Özet bildiri) (Yayın No:9832120)
- 5 . BAYKAN MÜGE,OLGAÇ DÜNDAR NİHAL,ÖZYILMAZ BERK,KUŞGÖZ FATMA,GENÇPINAR PINAR (2022). Duplication 9p Syndrome; Case Report . 17th International Child Neurology Congress, (Özet bildiri) (Yayın No:9483540)
- 6 . EĞLENOĞLU ALAYGUT DEMET,ERFİDAN GÖKCEN,SOYALTIN EREN,ARSLANSOYU ÇAMLAR SEÇİL,MUTLUBAŞ FATMA,ÖZYILMAZ BERK (2019). Collapsing Glomerulopathy in an Infant: Galloway- Mowat Syndrome. 18th Congress of International Pediatric Nephrology Association, (Özet bildiri) (Yayın No:5431058)
- 7 . ÖZYILMAZ BERK (2019). Çocukluk Çağı Kalıtsal Nöromusküler Hastalıklarında Genetik Tanı Yaklaşımları ve Sonuçları. *Uluslararası Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Kongresi*, (Özet bildiri) (Yayın No:5256370)
- 8 . AYRANCI İLKAY,ÇATLI GÖNÜL,EROĞLU FİLİBELİ BERNA,YİĞİT GÜLŞAHİN ELİF,ÖZYILMAZ BERK,MANYAS HAYRULLAH,DÜNDAR BUMİN NURİ (2019). Phenotypic and Genotypic Properties of Children with Suspicion of Monogenic Obesity. 58 *European Society for Paediatric Endocrinology Meeting*, (Özet bildiri) (Yayın No:5430936)

- 9 . ŞEYHANLI AHMET, ALACACIOĞLU İNCİ, ÖZYILMAZ BERK, PİŞKİN ÖZDEN, DEMİRKAN FATİH, ÖZCAN MEHMET ALİ, ÜNDAR BÜLENT, ÖZSAN GÜNER HAYRİ (2019). NEUTROPHILIC LEUKOCYTOSIS IN A PATIENT WITH LIVER TRANSPLANTATION: DIAGNOSED AS CHRONIC NEUTROPHILIC LEUKEMIA; A RARE CASE REPORT. 7th International Congress on Leukemia Lymphoma Myeloma - 2019, (Özet bildiri) (Yayın No:7773446)
- 10 . ARICAN PINAR,OLGAÇ DÜNDAR NİHAL,ÖZYILMAZ BERK,ÇAVUŞOĞLU DİLEK,GENÇPINAR PINAR,ERDOĞAN KADRİ MURAT,SAKA GÜVENÇ MERVE (2018). Single-Center Experience OfChromosomal Microarray Analysis In ChildrenWith Unexplained Developmental Delay/Intellectual Disability. 13th European Congress on Epileptology, (Özet bildiri) (Yayın No:5431011)
- 11 . HAZAN FİLİZ,ÖZYILMAZ BERK,SUBAŞIOĞLU ASLI,KIRBIYIK ÖZGÜR,AYKUT AYÇA (2017). First Turkish Patient with Feingold Syndrome Type 2 with severe motor mental retardation, epilepsy. 50th European Society of Human Genetics Conference, (Özet bildiri) (Yayın No:5441904)
- 12 . KOÇ ALTUĞ,ÖZYILMAZ BERK,ÖZDEMİR TAHA REŞİD,KUTBAY YAŞAR BEKİR,KIRBIYIK ÖZGÜR,ERDOĞAN KADRİ MURAT,KAYA ÖZER ÖZGE (2016). Postnatal Optima Experience by Affymetrix in a single center. CONFERENCE OF THE ROMANIAN SOCIETY OF MEDICAL GENETICS, (Özet bildiri) (Yayın No:5368153)
- 13 . Zeynep Balacan,ÇALIŞIR HÜSNİYE (2015). Hipotermi uygulanan hipoksik iskemik ensefalopatili bebeklerin hemşirelik bakımı. 5. Ulusal 2. Uluslararası Akdeniz Pediatri Hemşireliği Kongresi, (Poster) (Yayın No:1732980)
- 14 . ÇATLI GÖNÜL,HWA VIVIAN,LOSEQOOT MONIQUE,ÖZYILMAZ BERK,EDEER NESLIHAN,van DOORN JAAP,DÜNDAR BUMİN NURİ,WIT JANMAARTEN (2015). Clinical and Biochemical Characteristics of a Female Patient with a Novel Homozygous STAT5B Mutation but Lack of Pulmonary Disease. 54th Annual ESPE Meeting, (Özet bildiri) (Yayın No:5431136)
- 15 . SARITEKE ALP,ULUDAĞ İREM FATMA,ÖZYILMAZ BERK,ZORLU YAŞAR (2015). Association between interleukin 1 beta (il-1 beta) gene variation and temporal lobe epilepsy with hippocampal sclerosis. 31st International Epilepsy Congress (IEC), (Özet bildiri) (Yayın No:5430799)
- 16 . PİRİM İBRAHİM,SOYÖZ MUSTAFA,KILIÇASLAN AYNA TÜLAY,ÖZKIZILCIK KOÇYİĞİT ASLI,ÇERÇİ GÜRBÜZ BURCU,TUĞMEN CEM,KURTULMUŞ YUSUF,ÖZYILMAZ BERK (2014). RELATIONSHIP BETWEEN PREGNANCY AND ANTI-HLA ANTIBODIES IN PATIENTS WITH CHRONIC RENAL FAILURE. 28th EFI European Immunogenetics and Histocompatibility Conference, (Özet bildiri) (Yayın No:5432108)
- 17 . ÖZYILMAZ BERK,GEZDİRİCİ ALPER,ÖZEN MUSTAFA,KALENDERER ÖNDER (2013). Craniofrontonasal Syndrome: A family with unusual inheritance pattern of an X-linked Dominant genetic disease.. European Human Genetics Conference 2013, (Özet bildiri) (Yayın No:5431080)
- 18 . SEZER ÖZLEM, Ekici Fatma, ÖZYILMAZ BERK, TOSUN MİĞRACİ, CEYHAN MELTEM, AYDIN OĞUZ, KOÇAK İDRİS, OĞUR METHİYE GÖNÜL (2008). Prenatally diagnosed recombinant offsprings resulting from adj 1, adj2, 3:1segregation modes of reciprocal translocations: FISH and cytogenetic studies.. The European Human Genetics Conference. Barcelona, Spain. , 1-545, (Özet bildiri) (Yayın No:6974074)
- 19 . OĞUR METHİYE GÖNÜL, TOSUN MİĞRACİ, SEZER ÖZLEM, CEYHAN MELTEM, ALPER YAŞAR TAYFUN, Ekici Fatma, ÖZYILMAZ BERK, AYDIN OĞUZ, TÜRE MEHMET, MALATYALIOĞLU HALUK ERDAL (2008). Outcome of fetuses with central nervous system anomalies detected by ultrasound during pregnancy: Clinical, cytogenetic, radiological data from 18 fetuses. . The European Human Genetics Conference. Barcelona, Spain. , 1-545, (Özet bildiri) (Yayın No:6974083)
- 20 . Ekici Fatma, SEZER ÖZLEM, TOSUN MİĞRACİ, KARAGÖZ FİLİZ, CEYHAN MELTEM, ÖZYILMAZ BERK, TÜRE MEHMET, MALATYALIOĞLU HALUK ERDAL, OĞUR METHİYE GÖNÜL (2008). Fraser syndrome in two fetuses: clinical, radiological and pathological evaluation.. The European Human Genetics Conference. Barcelona, Spain. , 1-545, (Özet bildiri) (Yayın No:6974080)
- 21 . MUTLU ALBAYRAK HATİCE, TÜRE MEHMET, Sarısoy Sevcan, BAYSAL MEHMET KEMAL, EKİCİ FATMA, ÖZYILMAZ BERK, ÇELENK ÇETİN, OĞUR METHİYE GÖNÜL (2008). Unusual Clinical Manifestations Associated with Down Syndrome. European Human Genetics Conference, (Özet bildiri) (Yayın No:7588229)

C. Yazılan ulusal/uluslararası kitaplar veya kitaplardaki bölümler

C2. Yazılan ulusal/uluslararası kitaplardaki bölümler

- 1 . Meme Kanseri Sağlığı Estetiği Kitabı, Bölüm adı: (5. MEME KANSERİ RİSK İNCELEMESİ YAKLAŞIMLARI) (2018). ,ÖZYILMAZ BERK, Hatiboğlu Yayınları, Editör: Mustafa Emiroğlu, Hedef Özgün, Basım sayısı: 1, ISBN: 9786059541121, Türkçe (Bilimsel Kitap), (Yayın No: 4889602)
- 2 . Geriatric Hematology, Bölüm adı: (AGING AND GENETICS) (2024). ,ÖZER KAYA ÖZGE,ÖZYILMAZ BERK, Orient Yayıncılık, Editör: BİLGİR OKTAY, Basım sayısı: 1, ISBN: 9786256598614, Türkçe (Bilimsel Kitap), (Yayın No: 9410188)

- 3 . Risk Factors and Therapy of Esophagus Cancer, Bölüm adı: (Genetic Overview of Esophageal Cancer) (2024). ,ÖZYILMAZ BERK,ÖZDEMİR TAHA REŞİD, Springer Cham, Editör: ENGİN ÖMER, Basım sayısı: 1, ISBN: 978-3-031-47024-0, İngilizce (Bilimsel Kitap), (Yayın No: 9369859)
- 4 . Clues for Differential Diagnosis of Neuromuscular Disorders, Bölüm adı: (Molecular Diagnostic Procedures and Genetics in Neuromuscular Disorders) (2023). ,ÖZYILMAZ BERK,DİNİZ ÜNLÜ AYŞE GÜLDEN, Springer Nature, Editör: DİNİZ ÜNLÜ AYŞE GÜLDEN, Basım sayısı: 1, ISBN: 9783031339240, İngilizce (Bilimsel Kitap), (Yayın No: 9551829)
- 5 . Patologlar için Kas ve Sinir Biyopsilerini Değerlendirme Kılavuzu, Bölüm adı: (Genetik Perspektiften Kas ve Sinir Biyopsilerinin Değerlendirilmesi) (2025). ,ÖZYILMAZ BERK, Türkiye Klinikleri, Editör: DİNİZ ÜNLÜ AYŞE GÜLDEN, Basım sayısı: 1, ISBN: 978-625-395-562-5, Türkçe (Bilimsel Kitap), (Yayın No: 9830122)
- 6 . STATUS AND NEEDS ASSESSMENT FOR RARE AND UNDIAGNOSED DISEASES WITH RESEARCH AREA STAKEHOLDERS: SURVEY AND WORKSHOP REPORT, Bölüm adı: (CONTRIBUTORS) (2024). ,ÇAĞLAYAN AHMET OKAY,ünal aliye kübra,ECE SOLMAZ ASLI,KILIÇ AYŞE,DİLEK BANU,ÖZYILMAZ BERK,SEZGİN DİLEK,SAĞ DUYGU, TOPSEVER FATOŞ PINAR,ÇETİN GÖKHAN OZAN,AKIN HALUK,gülhan ibrahim,OLGUN HATİCE NUR,SATMAN İLHAN,TAN MAKBULE NESLİŞAH,YILDIZ MEHMET,AKCALI ALİYE,köseoğlu asiye,bişgin atıl,yiğit ayça,HIZ AYŞE SEMRA,yılmaz bayram,utz begüm,güngör bilgi,DUMAN DUYGU,İNÖNÜ ELİF,AKKOCA FATMA,SILAN FATMA,ÇAKAN AKDOĞAN GÜLÇİN,EKER İBRAHİM,gürsel ihsan,BİLGÜVAR KAYA,gürsel mayda,SAYITOĞLU MÜGE,büyükikiz nazlı,BURUL BOZKURT NİHAN,SEZERMAN OSMAN UĞUR,HATIRNAZ NG ÖZDEN,TEKE KISA PELİN,GENÇPİNAR PINAR,yıldırım ravza nur,durmuş salih,gÜRsoy SEMRA,inciler sera ekin,kale seyit,UĞUR İŞERİ SİBEL AYLİN,CİNGÖZ SULTAN,GENÇ ŞERMİN,OKTAY YAVUZ,ÇAVDAR ZAHİDE,İNAN MEHMET,ışık mustafa,DİRİL MUHAMMED KASIM,ATABEY SAFİYE NEŞE,ARSLAN NUR,ÖZDEMİR ÖZKAN,GİRAY BOZKAYA ÖZLEM,ulca pelin,ÖZSARI SALİH HALUK,akmenek selen,yaman serkan,kalyoncu sibel,ERDAL BAĞRIYANIK ŞERİFE ESRA,bahsi taha,ÇELİK YUSUF,ERBİLGİN YÜCEL, Çağhan Ofset Matbaacılık San. Tic. Ltd. Şti., Editör: ÖZBEK UĞUR, YÜCESAN EMRAH, DURMUŞ SİNEM, Basım sayısı: 1, ISBN: 987-625-00-7473-2, İngilizce (Bilimsel Kitap), (Yayın No: 9394390)
- 7 . Fetal Kardiyak Tanı ve Hasta Yönetim, Bölüm adı: (Fetal Kardiyak Tanı ve Hasta Yönetimi) (2020). ,ÖZYILMAZ BERK, Türkiye Klinikleri Pediatri Dergisi, Editör: NARİN NAZMİ, Basım sayısı: 1, ISBN: 9786254011702, Türkçe (Bilimsel Kitap), (Yayın No: 9833572)
- 8 . Colon Polyps and Colorectal Cancer, Bölüm adı: (Genetic Knowledge of Colorectal Cancer) (2021). ,ÖZYILMAZ BERK, Springer, Editör: ENGİN ÖMER, Basım sayısı: 2, ISBN: 9783030572730, Türkçe (Bilimsel Kitap), (Yayın No: 9833537)
- 9 . The Biology of Cancer-Third Edition, Bölüm adı: (p53 and Apoptosis: Master Guardian and Executioner) (2025). ,ÖZDEMİR TAHA REŞİD,ÖZYILMAZ BERK, Ankara Nobel Tıp Kitapevi, Editör: ÇOĞULU MUHSİN ÖZGÜR, Basım sayısı: 1, ISBN: 978-625-5562-16-6, Türkçe (Kitap Tercümesi), (Yayın No: 9832023)

D. Ulusal hakemli dergilerde yayımlanan makaleler

- 1 . GÜZİN YİĞİTHAN,Doğan Sevcan Deniz,SARIKAYA UZAN GAMZE,DOĞAN GİZEM,ÖZYILMAZ BERK,Tuncay Bakiye,BAYDAN FİGEN (2025). Clinical and Demographic Characteristics of Becker Muscular Dystrophy Cases. Turkish Journal of Pediatric Disease, 19(3), 123-129. (Kontrol No : 9830228)
- 2 . AKSOY RASİME DERYA,KURTULUŞ MUSTAFA,ARSLAN FATMA DEMET,ÖZYILMAZ BERK,KÖSE ŞÜKRAN (2022). HLA-B VARIATIONS AND HLA-B*57:01 PREVALENCE IN HIV-1 INFECTED TURKISH PATIENT. İzmir Eğitim ve Araştırma Hastanesi Tıp Dergisi, 26(3), (Kontrol No : 9833500)
- 3 . ÇAĞAN APPAK YELİZ,AKSOY BETÜL,ÖZYILMAZ BERK,ÖZDEMİR TAHA REŞİD,BARAN MAŞALLAH (2022). Gilbert Syndrome and Genetic Findings in Children: A Tertiary-Center Experience from Turkey. Turkish Archives of Pediatrics, 57(), (Kontrol No : 9833512)
- 4 . ÖZDEMİR TAHA REŞİD,ÖZER KAYA ÖZGE,EMİROĞLU MUSTAFA,Erdogan Kadri Murat,DEĞİRMENÇİ MUSTAFA,SAKA GÜVENÇ MERVE,DEMİRCAN GÖNÜL,KOÇ ALTUĞ,ÖZYILMAZ BERK (2020). The Frequency and Management of TP53 Mutation Carriers in Turkish Patients with BRCA-Negative Breast Cancer Under 50 Years of Age. Turkish Journal of Oncology (Kontrol No : 9833564)
- 5 . ÖZYILMAZ BERK,Mercan Gul Caner,KIRBIYIK ÖZGÜR,ÖZDEMİR TAHA REŞİD,Ozkara Samira,KAYA ÖZER ÖZGE,KUTBAY YAŞAR BEKİR,ERDOĞAN KADRİ MURAT,SAKA GÜVENÇ MERVE,KOÇ ALTUĞ (2019). First-Line Molecular Genetic Evaluation of Autosomal Recessive Non-Syndromic Hearing Loss. Turkish Archives of Otorhinolaryngology, 57 (3), 140-148. (Kontrol No : 5361440)
- 6 . ÖZYILMAZ BERK,ÖZDEMİR TAHA REŞİD (2019). The Role of Interleukin-1 Beta C-511T as a Modifier Polymorphism in Cryopyrin-associated Periodic Syndromes. The Journal of Pediatric Research, 6(3), 247-251. (Kontrol No : 5361565)
- 7 . ÖZYILMAZ BERK,AYDIN HASAN MURAT,OĞUR GÖNÜL (2019). Correlation of phenotype with the CYP21 gene mutation analysis of classic type congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency. Journal of Experimental and Clinical Medicine, 35(3), 63-69. (Kontrol No : 5441630)

E. Ulusal bilimsel toplantılarda sunulan ve bildiri kitaplarında basılan bildiriler

- 1 . BAŞARIR GÜNCE,Ateş Yaman Özlem,ÖZYILMAZ BERK,ÖZDEMİR TAHA REŞİD,OLGAÇ DÜNDAR NİHAL,SAKARYA GÜNEŞ AYFER,CIRDI GÖKÇE,KARA BÜLENT,ÖZER TOLGAHAN,BEŞEN ŞEYDA,ÖNCEL ELİF PERİHAN,EROL İLKNUR,Tekgöl Hasan,Yılmaz Sanem,ŞİMŞEK ERDEM,Pembegöl Yılmaz Edibe,MARAŞ GENÇ HÜLYA,ASLANGER AYÇA DİLİRUBA,GÜZEL ORKİDE,DEĞERLİYURT AYDAN,GÜNAY ÇAĞATAY,GAZETECİ TEKİN HANDE,KÜREKÇİ FULYA,ERÇELEBİ HAKAN,Ölçülü Büşra Yağmur,YILDIZ NİHAL,AKSU UZUNHAN TUĞÇE,ERTÜRK BİRAY,TURANLI GÜZİDE,GENÇPINAR PINAR (2025). SCN1A DIŞINDAKİ SODYUM KANALOPATİLERİ: ÇOK MERKEZLİ ÇALIŞMA. 26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi , 6-6, (Özet bildiri) (Yayın No:9677204)
- 2 . ESENKAYA FETHİYE,KOÇ ALTUĞ,ÖZDEMİR TAHA REŞİD,ÖZYILMAZ BERK (2025). İmmün Yetmezlik Peşinde Noonan Tip 4. Tıbbi Genetik Bahar Okulu - Dismorfoloji & Sendromoloji Buluşması, (Tam metin bildiri) (Yayın No:9832134)
- 3 . Tuygun Berke,CEYLAN CEREN DENİZ,Göksoy Yılmaz Nurseda,ÖZYILMAZ BERK,ÖZDEMİR TAHA REŞİD,KOÇ ALTUĞ (2024). 30 Yaşında Tanı Alan Bir Crouzon Sendromu Vakası ve Prenatal Danışmanlık. 16. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, (Özet bildiri) (Yayın No:9832091)
- 4 . Göksoy Yılmaz Nurseda,GÜVEN ZEYNEP,ESENKAYA FETHİYE,KOÇ ALTUĞ,ÖZYILMAZ BERK,ÖZDEMİR TAHA REŞİD (2024). Farklı Varyantlara Sahip Rubinstein-Taybi Sendromu Olguları. 16. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, (Özet bildiri) (Yayın No:9832093)
- 5 . CEYLAN CEREN DENİZ,Tuygun Berke,SAKA GÜVENÇ MERVE,ÖZER KAYA ÖZGE,KOÇ ALTUĞ,ÖZYILMAZ BERK,ÖZDEMİR TAHA REŞİD (2024). Somatik Veriler Işığında Germline Veri Tespiti. 16. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, (Özet bildiri) (Yayın No:9832102)
- 6 . ESENKAYA FETHİYE,CEYLAN CEREN DENİZ,ÖZER KAYA ÖZGE,ÖZYILMAZ BERK,ÖZDEMİR TAHA REŞİD (2024). BRCA MLPA ile Delesyon Saptanan Vakaların NGS CNV Analizi ile Karşılaştırılması. 16. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, (Özet bildiri) (Yayın No:9832108)
- 7 . Ateş Yaman Özlem,ŞAHİN UYAR SİBEL BURÇAK,BOZACI AYŞE ERGÜL,Sarı Yanartaş Mehpere,YAYICI KÖKEN ÖZLEM,SAKA GÜVENÇ MERVE,ÖZYILMAZ BERK,GÜNGÖR OLCAY,OLGAÇ DÜNDAR NİHAL,GENÇPINAR PINAR (2024). Metabolik myopati ile takipli hastaların değerlendirilmesi. VII. Nöromusküler Hastalıklar Kongresi , 57-58, (Tam metin bildiri) (Yayın No:9422082)
- 8 . GÖK AYŞEN,KARAOĞLU PAKİZE,Çalışkan Nur,HAZAN FİLİZ,PARLAR ÖZGÜN TUTKU,YILMAZ UZMAN CEREN,ÖZYILMAZ BERK,GAZETECİ TEKİN HANDE,BAYDAN FİGEN,COŞKUN MEHMET,ÜNALP AYCAN,AKINCI GÜLÇİN (2024). Pediatrik Hereditör Nöropatilerde Genotip Fenotip İlişkisi: Bir kohort çalışması. VII. Nöromusküler Hastalıklar Kongresi, (Özet bildiri) (Yayın No:9429301)
- 9 . UYGUR ÖZGÜN,ÖZDUĞAN ZÜHRE,TEKE KISA PELİN,GÖNÜLAL DENİZ,ÇİNLETİ TAYFUN,YALÇIN HATİCE YELDA,ÖZYILMAZ BERK,ARSLANSOYU ÇAMLAR SEÇİL,ENGÜR DEFNE (2024). ANTENATAL POLİKİSTİK BÖBREK TANISI İLE DOĞAN GLUTARİK ASİDÜRİ TİP 2 OLGUSU. 31. Ulusal Neonatoloji Kongresi , 143, (Tam metin bildiri) (Yayın No:9421152)
- 10 . YALÇIN GÜLŞEN, ÖZYILMAZ BERK, ANIL MURAT (2022). Ateşli Nöbet ile Gelen Hastaların Genetik Değerlendirilmesi. Uluslararası Katılımlı 18. Ulusal Çocuk Acil Tıp ve Yoğun Bakım Kongresi ve 14. Çocuk Acil Tıp ve Yoğun Bakım Hemşireliği Kongresi, (Özet bildiri) (Yayın No:8579981)
- 11 . AKSOY RASİME DERYA, ARSLAN FATMA DEMET, ÖZYILMAZ BERK, YILMAZ NİSEL, YILMAZ HANCI SEVGİ, KÖSE ŞÜKRAN (2022). EBV IgM ve CMV IgM Antikorları HLA'lar ile Serolojik Çapraz Reaktifdir. 8. Ulusal Transplantasyon İmmünolojisi ve Genetiği Kongresi , 54, (Özet bildiri) (Yayın No:8500066)
- 12 . AKSOY RASİME DERYA, ARSLAN FATMA DEMET, ÖZYILMAZ BERK (2022). Akut Lenfoblastik ve Miyeloblastik Lösemili Hastalarda HLA-A, HLA-B, HLA-C, HLA-DRB1 ve HLA-DQB1 Alellerinin Sıklığı. 8. Ulusal Transplantasyon İmmünolojisi ve Genetiği Kongresi , 62, (Özet bildiri) (Yayın No:8500116)
- 13 . EDEM PINAR, GAZETECİ TEKİN HANDE, ÖZYILMAZ BERK (2021). RAPSYN gen defektine bağlı konjenital miyastenik sendrom, olgu sunumu. 23. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi, (Özet bildiri) (Yayın No:7555205)
- 14 . GAZETECİ TEKİN HANDE, EDEM PINAR, ÖZYILMAZ BERK (2021). Musküler distrofi klinik bulguları ve normal kreatinin fosfokinaz değeri olan spinal musküler atrofi varyantı: DYNC1H1 mutasyonu. 23. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi , 159, (Özet bildiri) (Yayın No:7555139)
- 15 . ACAR SEZER, KÖPRÜLÜ ÖZGE, ÖZYILMAZ BERK, NALBANTOĞLU ELMAS ÖZLEM, ARSLAN GÜLÇİN, ÖZKAYA BEYHAN, KIRBIYIK ÖZGÜR, ÖZKAN BEHZAT (2019). Konjenital Hiperinsülinemik Hipogliseminin Nadir Bir Nedeni: 3-Hidroksi Açıl-CoA Dehidrogenaz (HADH) Eksikliği. XXIII. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Kongresi, (Özet bildiri) (Yayın No:7216461)
- 16 . SERTPOYRAZ FİLİZ MERYEM,TİFTİKÇİOĞLU BEDİLE İREM,KALE MURAT YILDIRIM,TUNCAY BAKİYE,ÖZYILMAZ BERK,DİNİZ ÜNLÜ AYŞE GÜLDEN (2019). Amyotropik lateral sklerozlu hastaların demografik, klinik özellikleri ve fonksiyonel aktivite düzeyleri ile ilişkisi. 27. Fiziksel tıp ve Rehabilitasyon Kongresi, (Özet bildiri) (Yayın No:5368287)
- 17 . ÖZYILMAZ BERK (2018). Monogenik Obezite Düşünülen 126 Hastanın Moleküler Genetik Evaluasyonunun Sonuçları. Ulusal Sağlıklı Büyüyen Çocuk Kongresi, (Özet bildiri) (Yayın No:5244582)

- 18 . ÖZYILMAZ BERK (2018). MYOTONİK DİSTROFİ TİP 1 TANISINDA KOLAY VE ETKİLİ BİRYÖNTEM OLARAK DTP-PCR KULLANIMI. Uluslararası Katılımlı 13. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, (Özet bildiri) (Yayın No:5244718)
- 19 . ARICAN PINAR, OLGAC DÜNDAR NİHAL, ÖZYILMAZ BERK, ÇAVUŞOĞLU DİLEK, GENÇPINAR PINAR, ERDOĞAN KADRİ MURAT, SAKA GÜVENÇ MERVE (2018). MOTOR-MENTAL GELİŞİM GERİLİĞİ OLAN HASTALARDA KROMOZOMAL MİKROARRAY ANALİZİ SONUÇLARI. 20. ULUSAL ÇOCUK NÖROLOJİ KONGRESİ, (Özet bildiri) (Yayın No:7149595)
- 20 . YILMAZ EBRU, ŞAHİN GÜLEÇ EBRU, ÖZYILMAZ BERK, DEMİR AHMET, KUTBAY YAŞAR BEKİR (2018). Düşük Over Rezervli Kadınlarda Fsh Reseptör Gen Polimorfiziminin Ovaryan Yanıt Markeri Olarak Kullanılması. Uludağ 2018, 7.Jinekolojik Endoskopi Sempozyum ve Çalıştayı , 2. Üreme Endokrinolojisi ve İnfertilite Akademisi, (Özet bildiri) (Yayın No:7793106)
- 21 . MALBORA BARIŞ, ÖZTÜRK HİŞMİ BURCU, BARAN MAŞALLAH, CANDA EBRU, ATABAY BERNA, ÖZYILMAZ BERK, CEYLANER SERDAR (2018). Herediter fruktoz intoleransı ile birlikte gösteren nadir bir kemik iliği yetmezliği nedeni: ERCC6L2 geninde homozigot mutasyon. 3. Hematolojik Genetik Sempozyumu, (Özet bildiri) (Yayın No:7610793)
- 22 . MALBORA BARIŞ, ÖZTÜRK HİŞMİ BURCU, BARAN MAŞALLAH, CANDA EBRU, ATABAY BERNA, ÖZYILMAZ BERK, CEYLANER SERDAR (2018). HEREDİTER FRUKTOZ İNTOLERANSI İLE BİRLİKTELİK GÖSTEREN NADİR GÖRÜLEN BİR KEMİK İLİĞİ YETMEZLİĞİ NEDENİ: ERCC6L2 GENİNDE HOMOZİGOT MUTASYON. 3. Hematolojik Genetik Sempozyumu, (Özet bildiri) (Yayın No:5379552)
- 23 . KOÇ ALTUĞ, ÖZYILMAZ BERK, ÖZDEMİR TAHA REŞİD, PALA GÜRSOY, SAKA GÜVENÇ MERVE, KIRBIYIK ÖZGÜR, ERDOĞAN KADRİ MURAT, KAYA ÖZER ÖZGE, KUTBAY YAŞAR BEKİR, ŞAHİNGÖZ ALKIM GÜLŞAH, EKİN ATALAY, GEZER CENK (2017). Tek gen hastalıklarında prenatal tanı: Tepecik deneyimi. 16. Ulusal perinatoloji kongresi, (Özet bildiri) (Yayın No:5368335)
- 24 . KIRBIYIK ÖZGÜR, ÖZYILMAZ BERK, TARÇIN ÖZLEM, OMMATÜLAY, PEKKOLAY ZAFER, YILDIRIM ŞİMŞİR İLGİN, TANRIVERDİ FATİH, ERSÖZ GÜLÇELİK NEŞE (2017). PRİMER BİLATERAL MAKRONODULER ADRENAL HİPERPLAZİ VE GERMLINE ARMCS MUTASYONU. 39. TÜRKİYE ENDOKRİNOLOJİ VE METABOLİZMA HASTALIKLARI KONGRESİ, (Özet bildiri) (Yayın No:5431770)
- 25 . BAYDAN FİGEN, ÖZYILMAZ BERK, SERTPOYRAZ FİLİZ MERYEM, TUNÇAY BAKİYE, ZORLU YAŞAR (2017). Semptomatik müsküler distrofi taşıyıcı olan kız hasta. 1. Nöromüsküler Hastalıklar Kongresi, (Özet bildiri) (Yayın No:5368423)
- 26 . KIRBIYIK ÖZGÜR, ÖZYILMAZ BERK, TARÇIN ÖZLEM, SEZGİN ÇAĞLAR ASLI, OMMATÜLAY, PEKKOLAY ZAFER, YILDIRIM ŞİMŞİR İLGİN, TANRIVERDİ FATİH, ERSÖZ GÜLÇELİK NEŞE, YENER SERKAN (2017). PRİMER BİLATERAL MAKRONODULER ADRENAL HİPERPLAZİ VE GERMLINE ARMCS MUTASYONU. 39. Türkiye Endokrinoloji ve Metabolizma Hastalıkları Kongresi, (Tam metin bildiri) (Yayın No:7817890)
- 27 . AKINCI GÜLÇİN, ERASLAN CENK, KÖSE MELİS, ÖZEK ERKURAN HANDAN, GÜRBÜZ GÜRKAN, ÖZYILMAZ BERK, EDİZER SELVİNİZ, YILMAZ ÜNSAL, ÜNALP AYCAN (2017). Korpus kallozum anormalliklerinde nöroradyolojik sınıflamanın klinik, nöropsikiyatrik ve genetik özellikler ile ilişkisi. 19. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi , 155-155, (Özet bildiri) (Yayın No:7214701)
- 28 . ACAR SEZER, ABACI AYHAN, DEMİR KORCAN, ÖZDEMİR TAHA REŞİD, ÖZYILMAZ BERK, BÖBER ECE (2017). A novel de novo missense mutation in HNF4A resulting in sulfonylurea-responsive MODY. 2. EGE ENDOKRİN HASTALIKLAR VE GENETİK SEMPOZYUMU, (Özet bildiri) (Yayın No:5363409)
- 29 . SANRI ASLIHAN, ÖZYILMAZ BERK, MUTLU ALBAYRAK HATİCE, ALTUNDAĞ ENGİN, KARADAĞ ALPASLAN MEDİNİYE, CAN YILMAZ GÜLAY, KARA CENGİZ, OĞUR GÖNÜL (2017). Cyp21a2 Gen Mutasyonlarının Konjenital Adrenal Hiperplazi Klinik Yönetimi Üzerine Etkileri. 2. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, (Tam metin bildiri) (Yayın No:5363253)
- 30 . NALBANTOĞLU ÖZLEM, HAZAN FİLİZ, ÖZYILMAZ BERK, KIRBIYIK ÖZGÜR, TUNÇ SELMA, KÖPRÜLÜ ÖZGE, ÖZKAN BEHZAT (2016). 1p36 Delesyon Sendromlu Olguda Ciddi Hiperinsulinizme Bağlı Ortaya Çıkan Tip 2 Diyabetes Mellitus. XX. ULUSAL PEDIATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ , 160, (Özet bildiri) (Yayın No:8382883)
- 31 . KIRBIYIK ÖZGÜR, ERDOĞAN KADRİ MURAT, KAYA ÖZER ÖZGE, ÖZYILMAZ BERK, KUTBAY YAŞAR BEKİR, ÖZDEMİR TAHA REŞİD, KOÇ ALTUĞ (2016). Prenatal Tanıda Add(8p) Saptanan Bir Olgu. 12. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, (Özet bildiri) (Yayın No:5368529)
- 32 . MEMİŞ HANDE, BORA ELÇİN, GÜRSOY SEMRA, KIRBIYIK ÖZGÜR, ÖZYILMAZ BERK, ÇANKAYA TUFAN, ATAMAN ESRA, GİRAY BOZKAYA ÖZLEM, ÜLGENALP AYFER, ERÇAL MURAT DERYA (2016). Array CGH'de 2q33.1-q33.3 Bölgesinde Mikrodelesyon Saptanan Olgu. 3. Nörometabolik Dismorfoloji Sempozyumu , 49, (Özet bildiri) (Yayın No:7184495)
- 33 . ÖZYILMAZ BERK, KUTBAY YAŞAR BEKİR, KOÇ ALTUĞ, ÖZDEMİR TAHA REŞİD, KANIK MUHAMMET ALİ, CAN ŞULE, DÜNDAR BUMİN NURİ (2015). Allgrove sendromu (Triple A Sendromu) Tanılı Bir Olgu. 1. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, (Özet bildiri) (Yayın No:5430861)
- 34 . ÖZYILMAZ BERK, AKBAY SİNEM EVİN, KIRBIYIK ÖZGÜR, KAYA ÖZER ÖZGE, ÇATLI GÖNÜL, CAN ŞULE, DÜNDAR BUMİN NURİ (2015). KONJENİTAL DİYABET VE EPİFİZİEL DİSPLAZİLİ, WOLCOTT-RALLİSON SENDROMU TANILI BİR OLGU. 1. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu, (Özet bildiri) (Yayın No:5430885)

- 35 . TÜRE MEHMET, SEZER ÖZLEM, Ekici Fatma, CEYHAN MELTEM, ÖZYILMAZ BERK, MALATYALIOĞLU HALUK ERDAL, TOSUN MIĞRACI, KÖKÇÜ ARİF, kot Hakan, OĞUR METHİYE GÖNÜL (2008). Trizomi 18 ve deęişken fenotipik yansımalar. 8. Uluslararası Katılımlı Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Çanakkale , 1-332, (Özet bildiri) (Yayın No:6981049)
- 36 . SEZER ÖZLEM, TOSUN MIĞRACI, Ekici Fatma, SARISOY SEVCAN, ÖZYILMAZ BERK, MALATYALIOĞLU HALUK ERDAL, ALPER YAŞAR TAYFUN, TÜRE MEHMET, ATEŞ ALPER, ÇETİNKAYA MEHMET, OĞUR METHİYE GÖNÜL (2008). İkinci trimester amniosentezde karyotip anomalileri: 1632 sitogenetik materyalde retrospektif analiz.. VIII. Uluslararası katılımlı Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Çanakkale. (SÖZEL SUNUM BİRİNCİLİĞİ) , 1-332, (Özet bildiri) (Yayın No:6973663)
- 37 . Ekici Fatma, ÖZYILMAZ BERK, SEZER ÖZLEM, BAYSAL MEHMET KEMAL, CELEP GÖKCE, karayel metin, TÜRE MEHMET, OĞUR METHİYE GÖNÜL (2008). Williams sendromu: pre- ve post- natal tanıda FISH analizleri.. VIII. Uluslararası katılımlı Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi. Çanakkale. , 1-332, (Özet bildiri) (Yayın No:6974090)
- 38 . OĞUR METHİYE GÖNÜL, ÇELEBİ TAYFUR ASLI, TAŞDEMİR HAYDAR ALİ, SEZER ÖZLEM, TOSUN MIĞRACI, Ekici Fatma, incesu levent, ÖZYILMAZ BERK, CEYHAN MELTEM, AKKAYA ÖMER FARUK, TÜRE MEHMET, MALATYALIOĞLU HALUK ERDAL, BAYSAL MEHMET KEMAL (2007). "Klinik Genetik" ve Gelişimsel Beyin Anomalileri: Güncel Yaklaşımlar.. 4. Ulusal Tıbbi Genetik Sempozyumu. Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, konferans salonu, İZMİR , 1-36, (Özet bildiri) (Yayın No:6981059)
- 39 . SEZER ÖZLEM, ÖZYILMAZ BERK, Ekici Fatma, ARTAN SEVİLHAN, KAYTAZ BEHIYE, KOÇAK İDRİS, OĞUR METHİYE GÖNÜL (2006). Maternal t(2;14) kaynaklı Fetal "ParsiyelTrisomi 14q".. VII. Ulusal Prenatal Tanı ve Tıbbi Genetik Kongresi. Kayseri. , 1-185, (Özet bildiri) (Yayın No:6981074)

Teknik Not, Vaka Takdimi, Araştırma notu vb.

- 1 . Derleme Makale, YALÇIN HATİCE YELDA,GÜZİN YİĞİTHAN,ÇİNLETİ TAYFUN,ÖZYILMAZ BERK,UZAN GAMZE,KÖSE MELİS,BAYDAN FİGEN (2024). A New Case of Kilquists Syndrome with a Novel Variant in SLC12A2 and a Brief Review of the Literature. Journal of Pediatric Genetics (Uluslararası), Doi: 10.1055/s-0044-1801352 (Yayın No : 9551810)
- 2 . Vaka Takdimi, HÜRMEYDAN ÖZLEM,ÇAKIR MADENCİ ÖZLEM,ERDOĞMUŞ FATMA,ÖZYILMAZ BERK,ÖZDEMİR TAHA REŞİD,YÜCEL NİHAL (2023). The Case Report of Hemoglobin Hamadan: HBB:c.169G>C (B 56 (D7) Gly-Arg) in İstanbul. Türkiye Klinikleri Journal of Case Reports (Ulusal), 31 (1) , 58-62. , Doi: 10.5336/caserep.2022-94777 (Yayın No : 9833455)
- 3 . Vaka Takdimi, ÇAKIR MADENCİ ÖZLEM,ERDOĞMUŞ FATMA,ORÇUN FATMA ASUMAN,ÖZYILMAZ BERK (2022). The First Case of Hemoglobin Görwihl [& #945;2& #946;25(A2) Pro& #8594;Ala] Identified in Türkiye. Türkiye Klinikleri Journal of Case Reports (Ulusal), 30, Doi: 10.5336/caserep.2021-86119 (Yayın No : 9833504)
- 4 . Vaka Takdimi, GÜNEŞ SEBLA,WU JIANGPIN,ÖZYILMAZ BERK,DEVECİ SEVİM REYHAN,ÜNÜVAR TOLGA,ANIK AHMET (2022). Cooccurring Type 1 Diabetes Mellitus and Autoimmune Thyroiditis in a Girl with Craniofrontonasal Syndrome: Are EFNB1 Variants Associated with Autoimmunity?. Pharmaceuticals (Uluslararası), 15 (12) , 1535-1535. , Doi: 10.3390/ph15121535 (Yayın No : 9833485)
- 5 . Vaka Takdimi, ASMA BURCU,ÖZYILMAZ BERK,Güleç Uyarođlu Feray (2021). Different Clinical Faces of the Same Gene Mutation: Fragile X Mental Retardation 1 Disorders. Turkish Journal Of Neurology (Uluslararası), 27, Doi: 10.4274/tnd.2021.58234 (Yayın No : 9833530)
- 6 . Vaka Takdimi, AYAN DURMUŞ,ÖZYILMAZ BERK,ÖZDEMİR TAHA REŞİD (2019). Heterozygous Beta Chain Variant Hemoglobin Pusan: A Rare Case Report in Turkish Population. Medeniyet Medical Journal (Ulusal), Doi: 10.5222/MMJ.2019.10476 (Yayın No : 9833573)
- 7 . Vaka Takdimi, ÇAVUŞOĞLU DİLEK,OLGAÇ DÜNDAR NİHAL,ARICAN PINAR,ÖZYILMAZ BERK,GENÇPINAR PINAR (2019). A hypomyelinating leukodystrophy with calcification: oculodentodigital dysplasia. Acta Neurologica Belgica (Uluslararası), Doi: 10.1007/s13760-019-01178-4 (Yayın No : 5397982)
- 8 . Vaka Takdimi, Cagan Appak Yeliz,BARAN MAŞALLAH,ÖZTÜRK HİŞMİ BURCU,ÖZYILMAZ BERK,Vardi Kader,KAYA ÖZER ÖZGE,AKSOY BETÜL,KASAP DEMİR BELDE (2019). Renal–Hepatic–Pancreatic Dysplasia: An Ultra-Rare Ciliopathy with a Novel NPHP3 Genotype. Journal of Pediatric Genetics (Uluslararası), Doi: 10.1055/s-0039-1696974 (Yayın No : 5397905)
- 9 . Vaka Takdimi, ÇİMEN MÜGE, ÖZER SEZİN, ÖZYILMAZ BERK (2019). Ligneous Gingivitis Due to Type I Plasminogen Deficiency in a Hydrocephalic Patient. Türkiye Klinikleri Journal of Case Reports (Ulusal), 27 (3) , 157-160. , Doi: 10.5336/caserep.2018-64148 (Yayın No : 5363761)
- 10 . Vaka Takdimi, ÖZDEMİR TAHA REŞİD,GENÇPINAR PINAR,ARICAN PINAR,ÖZTEKİN ÖZGÜR,OLGAÇ DÜNDAR NİHAL,ÖZYILMAZ BERK (2019). A case of spastic paraplegia-15 with a novel pathogenic variant in ZFYVE26 gene. International Journal of Neuroscience (Uluslararası), 129 (12) , 1198-1202. , Doi: 10.1080/00207454.2019.1653293 (Yayın No : 5244365)

- 11 . Vaka Takdimi, ARICAN PINAR,Cavusoglu Dilek,GENÇPINAR PINAR,ÖZYILMAZ BERK,ÖZDEMİR TAHA REŞİD,OLGAÇ DÜNDAR NİHAL (2018). A De Novo Xp11.23 Duplication in a Girl with a Severe Phenotype: Expanding the Clinical Spectrum. Journal of Pediatric Genetics (Uluslararası), 7 (02) , 74-77. , Doi: 10.1055/s-0037-1612598 (Yayın No : 5364000)
- 12 . Derleme Makale, KOÇ ALTUĞ,ÖZYILMAZ BERK,ÖZDEMİR TAHA REŞİD (2018). Tek Gen Hastalıklarında Prenatal Tanı. Türkiye Klinikleri Medical Genetics - Special Topics (Ulusal), 3 (1) , 74-80. (Yayın No : 5363652)
- 13 . Vaka Takdimi, Acar Sezer,ABACI AYHAN,DEMİR KORCAN,ÖZDEMİR TAHA REŞİD,ÖZYILMAZ BERK,BÖBER ECE (2018). A Novel De Novo Missense Mutation in HNF4A Resulting in Sulfonylurea-Responsive Maturity-onset Diabetes of the Young. The Journal of Pediatric Research (Uluslararası), 5 (3) , 156-160. , Doi: 10.4274/jpr.60252 (Yayın No : 5363375)
- 14 . Vaka Takdimi, BARAN MAŞALLAH,ÇAĞAN APPAK YELİZ,GARİPÇİN PINAR,DEMİRÇELİK YAVUZ,PALA EMEL EBRU,ÖZYILMAZ BERK,KARAKOYUN MİRAY,ERGÜN OKAN (2018). The Role of Familial Mediterranean Fever Gene Mutation in Treatment of Infantile Colitis With Resistant Perianal Fistula. Archives of Rheumatology (Uluslararası), 33 (4) , 473-477. , Doi: 10.5606/ArchRheumatol.2018.6741 (Yayın No : 5244039)
- 15 . Özet, SANRI ASLIHAN,ÖZYILMAZ BERK,MUTLU ALBAYRAK HATİCE,ALTUNDAĞ ENGİN,KARADAĞ ALPASLAN MEDİNİYE,CAN YILMAZ GÜLAY,KARA CENGİZ,OĞUR GÖNÜL (2017). Impact of CYP21A2 Gene Mutations on Clinical Management of Congenital Adrenal Hyperplasi. Journal Of Clinical Research İn Pediatric Endocrinology (Uluslararası), 9 (Supplement 1) , 25-25. (Yayın No : 5363330)
- 16 . Vaka Takdimi, ÇATLI GÖNÜL,Alparslan Caner,Can Şule Penbe,AKBAY SİNEM EVİN,KELEKÇİ SEFA,ATİK TAHİR,ÖZYILMAZ BERK,DÜNDAR BUMİN NURİ (2015). An Unusual Presentation of 46,XY Pure Gonadal Dysgenesis: Spontaneous Breast Development and Menstruation. Journal of Clinical Research in Pediatric Endocrinology (Uluslararası), 7 (2) , 159-162. , Doi: 10.4274/jcrpe.1919 (Yayın No : 5243378)
- 17 . Vaka Takdimi, AYYILDIZ PELİN,CEYHAN BİLGİCİ MELTEM NECİBE,ÖZYILMAZ BERK,SUNGUR METİN,BAYSAL KEMAL,OĞUR GÖNÜL (2012). Keutel Syndrome: A Case Report With Aortic Calcification. Fırat Tıp Dergisi (Ulusal), 17 (3) , 167-169. (Yayın No : 5362254)
- 18 . Vaka Takdimi, OĞUR GÖNÜL,ZENKER MARTIN,TOSUN MIĞRACI,EKİCİ FATMA,Schanze Denny,ÖZYILMAZ BERK,MALATYALIOĞLU ERDAL (2011). Clinical and Molecular Studies in Two Families with Fraser Syndrome: A New Faas1 Gene Mutation, Prenatal Ultrasound Findings and Implications for Genetic Counselling. GENETIC COUNSELING (Uluslararası), 22 (3) , 233-244. (Yayın No : 5241111)
- 19 . Vaka Takdimi, OĞUR GÖNÜL,ADAR MEHTAP,ÇELENK ÇETİN,ARITÜRK MEHMET ENDER,ÖZYILMAZ BERK,CELEP GÖKÇE,BAYSAL KEMAL (2008). Syndrome and Morgagni Hernia Association: A New Case and Review of the Literature. Türkiye Klinikleri Journal of Pediatrics (Ulusal), 17 (3) , 214-218. (Yayın No : 5362314)

Editörlük

- 1 . İzmir Tıp Fakültesi Dergisi (ROAJ, TURKMEDLINE, ISSN, SCHOLAR, CROSSREF), Dergi, Editör, Sağlık Bilimleri Üniversitesi , 01/06/2025

Üniversite Dışı Deneyim

2010	Uzman Doktor	SAĞLIK BAKANLIĞI , Tepecik Eğitim Araştırma Hastanesi (TEAH) Genetik hastalıklar Tanı Merkezi'nde uzman doktor olarak göre yapmaktayım. Bu görevimin dışında TEAH Doku Tipleme Laboratuvarında ve TEAH Kas Hastalıkları biriminde de görev almaktayım. , ()
------	--------------	--

Kongre Düzenleme

- 1 . Non-invaziv Prenatal Test (NİPT) Sempozyumu, Tıbbi Genetik Derneği ve Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Genetik Hastalıklar Tanı Merkezi olarak sizleri 04-05 Mayıs 2018'de, "Wyndham Grand İzmir Otel"de düzenleyeceğimiz "Non-invaziv Prenatal Test (NİPT)" isimli sempozyuma davet etmekten mutluluk duyuyoruz.Dünyada ve ülkemizde doğum öncesi (prenatal) genetik testler baş döndürücü bir hızla günlük pratiğimize katılmaktadır. Bu yeni teknolojilerden "Non-invaziv Prenatal Test (Hücre Dışı Serbest DNA Taraması)" 2016 yılından beri ülkemizde uygulanmaktadır. Testin laboratuvar çalışması, kadın doğum kliniklerinde uygulaması ve genetik danışmanlık konularında emek vermiş, deneyimli konuşmacılar sempozyumumuzda birikimlerini katılımcılarla paylaşacaklardır. Bu sempozyumda, güncel bilgileri edinmemizin yanında, NİPT hakkında ayrıntılı tartışma olanağı da bulacağız.Siz çok değerli meslektaşlarımızı, ülkemizde ilk kez, Tıbbi Genetik Derneği çatısı altında yapılacak, NİPT konulu bu sempozyumda görmekten büyük bir onur ve mutluluk duyacağız., Wyndham Otel, Kongre Düzenleme, 04/05/2018-05/05/2018, (Ulusal)

Konuşmalarım

- 2 . Fetal Kardiak Tanı ve Hasta Yönetimi Sempozyumu, Fetal kardiak sorunların yönetiminde genetik, Tepecik Eğitim Araştırma Hastanesi Dr. Nejat Aksu Konferans Salonu, Konuşmalarım, 26/09/2019-26/09/2019, (Ulusal)
- 3 . EGE BÖLGESİ NEONATOLOJİ BÖLGE GRUP TOPLANTISI, Yenidoğan genetik hastalıklarına güncel yaklaşım yöntemleri, Key Otel, Konuşmalarım, 14/06/2019-14/06/2019, (Ulusal)
- 4 . 1. Tepecik Nöromüsküler Hastalıklar Günleri, Nöromüsküler Hastalıklarda Genetik, Tepecik Eğitim Araştırma Hastanesi Dr. Nejat Aksu Konferans Salonu, Konuşmalarım, 18/04/2019-18/04/2019, (Ulusal)
- 5 . Takipte IS, KML hastalığının takibinde kullanılan International Standart (IS) kavramının laboratuvar teknikleri açısından önemi, Four Points Sheraton, Konuşmalarım, 13/02/2018-13/02/2018, (Ulusal)
- 6 . The Annual Meeting on Microarrays (CMA) NGS in the field of Reproductive Health and Cancer Diagnosis, CHROMOSOMAL MICROARRAY ANALYSIS-TEPECİK EXPERIENCE, Point Hotel, Konuşmalarım, 14/12/2017-14/12/2017, (Uluslararası)
- 7 . Zihinsel Gelişim bozuklukları teşhis için yapılan genetik testler, Zihinsel Gelişim bozuklukları teşhis için yapılan genetik testler, Manisa Otizm Derneği, Konuşmalarım, 06/01/2016-06/01/2016, (Ulusal)

Kurs

- 8 . TRANSPLANTASYON İMMUNOLOJİSİ KURSU, 4. Ulusal Transplantasyon İmmünolojisi ve Genetiği Kongresi'xx nde düzenlenmiş olan TRANSPLANTASYON İMMUNOLOJİSİ KURSU katılım sertifikası, Çeşme, Kurs, 18/04/2013-21/04/2013, (Ulusal)
- 9 . Nöromüsküler Hastalıklar Merkezinde Çalışan Personelin Eğitim Projesi, Sağlık Bakanlığı Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü Nöromüsküler Hastalıklar Merkezinde Çalışan Personelin Eğitim Projesi Katılım Sertifikası, Ankara, Kurs, 01/10/2012-04/10/2012, (Ulusal)
- 10 . Kas Hastalıkları Tedavisinde Standart Uygulamalar Eğitimi, Sağlık Bakanlığı Tedavi Hizmetleri Genel Müdürlüğü Kas Hastalıkları Tedavisinde Standart Uygulamalar Eğitimi Sertifikası, Antalya, Kurs, 02/05/2011-06/05/2011, (Ulusal)

Seminer

- 11 . PRENATAL TARAMA, Tarama testi, belirli bir hastalık açısından klinik bulgusu olmayan fakat topluma göre artmış riski olan bireylerde daha ileri araştırma ya da doğrudan önleme çalışmalarının sağlanabilmesi için yapılan testlerdir. Gebelerde prenatal taramanın amacı kromozomal anöloidilerin ve nöral tüp defektlerinin yakalanmasıdır. Anne yaşı bilinen ilk risk faktörüdür, 35 yaşta Down Sendromu riski, invaziv test riskine eşitlenir. Prenatal tarama, 1980' lerde 35 yaştan küçük gebelerde maternal serum AFP ölçümüyle başlamıştır. Günümüzde birçok farklı marker ve testin eklenmesiyle prenatal tarama testlerinin anöloidileri saptama gücü artırılmıştır., Tepecik Eğitim Araştırma Hastanesi, Seminer, 25/03/2016-25/03/2016, (Ulusal)
- 12 . Ege Bölgesi Genetik Olgu Günleri, MULTİPLE KONJENİTAL ANOMALİLİ BİR ÇOCUKTA KLİNİK TANI ve LABORATUVAR ÇALIŞMALARI, EGE ÜNİVERSİTESİ, Seminer, 17/03/2016-17/03/2016, (Ulusal)
- 13 . Ege Bölgesi Genetik Olgu Günleri, İşitme kaybı olan bir ailede genetik değerlendirme, Dokuz Eylül Ün. İzmir, Seminer, 16/03/2016-16/03/2016, (Ulusal)
- 14 . Ege Bölgesi Genetik Olgu Günleri, Kortikal Displazili bir olgu, Ege Ün. İzmir, Seminer, 09/12/2015-09/12/2015, (Ulusal)
- 15 . Ege Bölgesi Genetik Olgu Günleri, Moleküler tanıda bir çıkmaz, Dokuz Eylül Ün. İzmir, Seminer, 05/05/2014-05/05/2014, (Ulusal)

Sertifika

- 16 . SBÜ EĞİTİCİLERİ EĞİTİMİ SERTİFİKASI, EĞİTİCİLERİ EĞİTİMİ SERTİFİKASI, İZMİR, Sertifika, 01/01/2024-, (Ulusal)