

## Prof. Dr. CAVIDAN NUR SEMERCİ GÜNDÜZ

### Kişisel Bilgiler

E-posta: cnsemerci.gunduz@aybu.edu.tr

Diğer E-posta: nsemerci1@yahoo.com

Web: <https://avesis.aybu.edu.tr/nsemerci>

### Uluslararası Araştırmacı ID'leri

ORCID: 0000-0001-5287-8526

Yoksis Araştırmacı ID: 39913

### Eğitim Bilgileri

Tıpta Uzmanlık, Eskişehir Osmangazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, Türkiye 1994 - 1997

Lisans, Anadolu Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Türkiye 1983 - 1989

### Araştırma Alanları

Sağlık Bilimleri

### Akademik Unvanlar / Görevler

Prof. Dr., Ankara Yıldırım Beyazıt Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri, 2017 - Devam Ediyor

Doç. Dr., Pamukkale Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2009 - Devam Ediyor

Prof. Dr., Pamukkale Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2014 - 2017

Doç. Dr., Pamukkale Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Temel Tıp Bilimleri Bölümü, 2009 - 2009

Yrd. Doç. Dr., Pamukkale Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Temel Tıp Bilimleri Bölümü, 2002 - 2009

### Akademik İdari Deneyim

Ankara Yıldırım Beyazıt Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2017 - Devam Ediyor

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

- Analysis of centrosome and DNA damage response in PLK4 associated Seckel syndrome**  
Dinçer T., Yorgancıoğlu-Budak G., Ölmez A., Er İ., Dodurga Y., Özdemir Ö. M. A., Toraman B., Yıldırım A., Sabir N., Akarsu N. A., et al.  
European Journal of Human Genetics, cilt.25, sa.10, ss.1118-1125, 2017 (SCI-Expanded)
- Novel splice-site and missense mutations in the ALDH1A3 gene underlying autosomal recessive anophthalmia/microphthalmia**  
Semerci C. N., Kalay E., Yildirim C., Dinçer T., Ölmez A., Toraman B., Koçyiğit A., Bulgu Y., Okur V., Şatiroğlu-Tufan L., et al.  
British Journal of Ophthalmology, cilt.98, sa.6, ss.832-840, 2014 (SCI-Expanded)
- Reduced elastogenesis: A clue to the arteriosclerosis and emphysematous changes in Schimke**

### **immuno-osseous dysplasia?**

Morimoto M., Yu Z., Stenzel P., Clewing J. M., Najafian B., Mayfield C., Henderson G., Weinkauff J. G., Gormley A. K., Parham D. M., et al.

Orphanet Journal of Rare Diseases, cilt.7, sa.1, 2012 (SCI-Expanded)

- IV. **Patient with 45,X karyotype and severe virilization occult y sequences**  
Corduk N., Semiz S., Koltuksuz U., Semerci C. N., Duzcan F., Duzcan E., TUFAN N. L.  
Pediatrics International, cilt.54, sa.1, ss.140-144, 2012 (SCI-Expanded)
- V. **Dental Abnormalities in Schimke Immuno-osseous Dysplasia**  
Morimoto M., K  rour  dan O., Gendronneau M., Shuen C., Baradaran-Heravi A., Asakura Y., Basiratnia M., Bogdanovi   R., Bonneau D., Buck A., et al.  
Journal of Dental Research, cilt.91, 2012 (SCI-Expanded)
- VI. **Loss of the BMP antagonist, SMOC-1, causes Ophthalmo-acromelic (Waardenburg anophthalmia) syndrome in humans and mice**  
Rainger J., van Beusekom E., Ramsay J. K., McKie L., Al-Gazali L., Pallotta R., Saponari A., Branney P., Fisher M., Morrison H., et al.  
PLoS Genetics, cilt.7, sa.7, 2011 (SCI-Expanded)
- VII. **The EEC syndrome and SHFM: report of two cases and mutation analysis of p63 gene.**  
Ergin H., Semerci C. N., Karakuş Y. T., Scheffer H., Ergin S., Koltuksuz U., Meijer R., Satirođlu-Tufan N. L.  
The Turkish journal of pediatrics, cilt.52, sa.5, ss.529-33, 2010 (SCI-Expanded)
- VIII. **Subtelomeric 6p monosomy and 12q trisomy in a patient with a 46,XX,der(6)t(6;12)(p25.3;q24.31) karyotype: Phenotypic overlap with Mutchinick syndrome**  
Semerci C. N., Cinbis M., Ullmann R., Steininger A., Bahce M., Yagci B., Ozden S., Sabir N., Gumus D., Tepeli E., et al.  
American Journal of Medical Genetics, Part A, cilt.152, sa.7, ss.1724-1729, 2010 (SCI-Expanded)
- IX. **Homozygous feature of isolated triphalangeal thumb-preaxial polydactyly linked to 7q36: No phenotypic difference between homozygotes and heterozygotes**  
Semerci C. N., Demirkan F.,   zdemir M., Biskin E., Akin B., Bagci H., Akarsu N.  
Clinical Genetics, cilt.76, sa.1, ss.85-90, 2009 (SCI-Expanded)
- X. **Serum or plasma cartilage oligomeric matrix protein concentration as a diagnostic marker in pseudoachondroplasia: differential diagnosis of a family.**  
Tufan A.   ., Satirođlu-Tufan N., Jackson G., Semerci C. N., Solak S., Yagci B.  
European journal of human genetics : EJHG, cilt.15, sa.10, ss.1023-8, 2007 (SCI-Expanded)
- XI. **Detection of Y chromosomal material in patients with a 45,X karyotype by PCR method**  
Semerci C. N., Satirođlu-Tufan N. L., Turan S., Bereket A., Tuysuz B., Yilmaz E., Kayserili H., Karaman B., Semiz S., Duzcan F., et al.  
Tohoku Journal of Experimental Medicine, cilt.211, sa.3, ss.243-249, 2007 (SCI-Expanded)
- XII. **Accurate diagnosis of a homozygous G1138A mutation in the fibroblast growth factor receptor 3 gene responsible for achondroplasia.**  
Satirođlu-Tufan N., Tufan A.   ., Semerci C. N., Bagci H.  
The Tohoku journal of experimental medicine, cilt.208, sa.2, ss.103-7, 2006 (SCI-Expanded)
- XIII. **Partial trisomy 18q11.2→qter due to de novo unbalanced translocation of chromosomes 15 and 18 analyzed by fluorescence in situ hybridization**  
Semerci C. N., Bahce M., Atik F., Candemir Z., Kiraz I. K., Zorlu P., G  l D.  
Annales de Genetique, cilt.47, sa.4, ss.393-398, 2004 (SCI-Expanded)
- XIV. **Cerebro-oculo-facio-skeletal syndrome: report of two cases from Turkey with postmortem findings.**  
Semerci C. N., Onat N., G  n  e S., Demirel N., Yilmazer M., Oznur I., T  rkyilmaz C., Balci S.  
The Turkish journal of pediatrics, cilt.44, sa.3, ss.269-73, 2002 (SCI-Expanded)
- XV. **An unusual fetus with complete absence of thoracic, lumbar and sacral vertebrae, bilateral renal agenesis, VSD, meningomyelocele, imperforate anus, and teratoma**  
Semerci C. N., Bebitođlu I. L., Ka  ar A., Yurttag  l S., Er  akmak S., Ertoy D.,   ZALTIN F., Balci S.  
Clinical Dysmorphology, cilt.10, sa.1, ss.57-60, 2001 (SCI-Expanded)

## Diğer Dergilerde Yayınlanan Makaleler

- I. **Genetic Landscape of Dystrofin Gene Deletions and Duplications From Turkey: A Single Center Experience**  
ÇAVDARLI B., YAYICI KÖKEN Ö., CEYLAN A. C., SEMERCİ GÜNDÜZ C. N., Topaloğlu H.  
Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi, cilt.15, sa.4, ss.1319-324, 2021 (Hakemli Dergi)
- II. **A case of recombinant chromosome 4: further delineation of the clinical features. Bir Rekombinant Kromozom 4 Olgusunun Klinik Özelliklerinin Ayrıntılı Tanımlanması 201913(1):229-234**  
ANLAŞ Ö., ÇETİN G. O., YARARBAŞ K., DÜZCAN F., SEMERCİ GÜNDÜZ C. N., AYAZ A., BAĞCI G.  
Pamukkale Medical Journal, cilt.13, sa.1, ss.229-234, 2019 (Hakemli Dergi)
- III. **Fetus with partial trisomy 4 and t(216) due to maternal complex reengagement involving three chromosomes:A case Report**  
ALBUZ B., ÇETİN G. O., ÖZTÜRK M., CANER V., SEMERCİ GÜNDÜZ C. N., BAĞCI G.  
ERCIYES MEDICAL JOURNAL, cilt.39, sa.2, 2017 (Hakemli Dergi)
- IV. **Unbalanced Chromosomal Rearrangement in fetus with congenital anomaly:Acase report**  
ÖZTÜRK M., ÇETİN G. O., ALBUZ B., CANER V., SEMERCİ GÜNDÜZ C. N., BAĞCI G.  
ERCIYES MEDICAL JOURNAL, cilt.39, sa.2, ss.66, 2017 (Hakemli Dergi)
- V. **A case with vascular anomalies: differential diagnosis and management**  
ALBUZ B., KOCAMAZ H., ÖZTÜRK M., SARIKEPE B., TEPELİ E., BAĞCI G., SEMERCİ GÜNDÜZ C. N.  
erciyes medical journal, 2017 (ESCI)
- VI. **Mutation analysis of HSFY gene by DNA sequencing in Turkish men with idiopathic infertility**  
SEMERCİ C. N., ALATAŞ S. E., SILAN F., TUFAN N. L., DODURGA Y., Şatroğlu H.  
Pamukkale Medical Journal, cilt.9, sa.1, ss.1-4, 2016 (Hakemli Dergi)
- VII. **Esansiyel hipertansiyonlu olgularda CHGA geni promotor bölge polimorfizmlerinin araştırılması**  
Metin E., Musa Ş., TEPELİ E., Lale Ş. T., KAFTAN H. A., SEMERCİ C. N.  
Pam Tıp Derg, 2015 (Hakemli Dergi)
- VIII. **Investigation of polymorphisms of CHGA gene s promoter region in patients with essential hypertension**  
Eser M., Şanlıalp M., TEPELİ E., TUFAN N. L., KAFTAN H. A., SEMERCİ C. N.  
Pamukkale Tıp Dergisi, cilt.8, sa.1, ss.23-30, 2015 (Hakemli Dergi)
- IX. **Putative factors associated with molar incisor hypomineralisation an epidemiological study**  
SÖNMEZ H., YILDIRIM G., BEZGİN T., Topaloğlu H., TOPALOĞLU H. A., OKTAY Y., SEMERCİ GÜNDÜZ C. N., CEYLAN A. C., GÜLEÇ CEYLAN G., ÇAVDARLI B.  
European Archieves Peditr Dentistry, cilt.14, sa.6, ss.375-380, 2013 (Scopus)
- X. **Tek Gen Hastalıkları ve Genetik Danışma**  
Memnune Y. A., SEMERCİ C. N.  
Türkiye Klinikleri Pediatrik Genetik, 2005 (Hakemli Dergi)
- XI. **Albinoid Fundus Bulunan Cerebro Oculo Facio Skeletal COFS Sendromlu Bir Olgu**  
SEMERCİ C. N., Mine C., TATLIPINAR S., KILIÇ İ., YAĞCI A. B., TEPELİ E., DÜZCAN F.  
Türkiye Klinikleri Pediatri, 2005 (Scopus)
- XII. **Obezite ve Genetik Derleme**  
SEMERCİ C. N.  
Gülhane Tıp Dergisi, 2004 (Hakemli Dergi)
- XIII. **Apert Syndrome A Case Report**  
KILIÇ İ., baykara Y., SEMERCİ C. N., ERGİN H., Lale Ş. T.  
Turkish Journal of Medical Science, 2004 (Hakemli Dergi)
- XIV. **Bir Olgu Nedeniyle Walker-Warburg Sendromu ve Yeni Görüşler**  
SEMERCİ GÜNDÜZ C. N., ŞENEL S., OKUMUŞ N., TALİM B., ÜNER Ç., GÖKTAŞ İ., ONAT N., BALCI S.  
GULHANE MEDICAL JOURNAL, cilt.45, sa.2, ss.213-217, 2002 (Scopus)

## Kitaplar

- I. **Epidermolizis Bülloza Simpleks**  
CEYLAN A. C., TOPÇU V., SEMERCİ GÜNDÜZ C. N.  
Multidisipliner Bakışla Epidermolizis Bülloza, Metin, Ahmet, Editör, İstanbul Medikal Sağlık ve Yayıncılık Hiz. Tic. Ltd. Şti, İstanbul, ss.61-67, 2023
- II. **Hastalığın Moleküler Özelliklerine Göre Sınıflandırması**  
SEMERCİ GÜNDÜZ C. N.  
Multidisipliner Bakışla Epidermolizis Bülloza, Metin, Ahmet, Editör, İstanbul Medikal Sağlık ve Yayıncılık Hiz. Tic. Ltd. Şti, İstanbul, ss.56-60, 2023
- III. **Vestibüler Bozukluklar ve Genetik**  
SEMERCİ GÜNDÜZ C. N.  
Vertigo, Fazıl Necdet Ardiç, Editör, US Akademi, İzmir, ss.633-640, 2019
- IV. **Mikrodelesyon ve Mikroduplikasyon Sendromları**  
SEMERCİ GÜNDÜZ C. N., ALBUZ B.  
Türkiye Klinikleri Tıbbi Genetik - Özel Konular-Sitogenetik, Aynur ACAR, Editör, Ankara: Türkiye Klinikleri, ss.39-46, 2018
- V. **Teratogenesis**  
SEMERCİ C. N.  
Atlas of Dysmorphology and Diagnosis, Dünder Munis, Editör, Erciyes University Publication, Kayseri, ss.461-477, 2015

## Hakemli Kongre / Sempozyum Bildiri Kitaplarında Yer Alan Yayınlar

- I. **The mitochondrial aminoacyl-tRNA synthetases and their clinical and genomic landscape of Turkey: A preliminary study**  
YAYICI KÖKEN Ö., ÇAVDARLI B., ÖZ TUNÇER G., CEYLAN A. C., AKSOY A., MANGUOĞLU A. E., SEMERCİ GÜNDÜZ C. N., TOPALOĞLU H. A.  
16th UK Neuromuscular Translational Research Conference, İngiltere, 29 - 30 Mart 2023
- II. **17q12 duplikasyonu (HNF1B genini içeren): Olgu sunumu**  
TURAN H. M., SEMERCİ GÜNDÜZ C. N., ÇAVDARLI B.  
7.Uluslararası Erciyes Tıp Tıbbi Genetik Kongresi, Kayseri, Türkiye, 26 Mayıs 2022
- III. **Ailesel Kanser Yatkınlık Sendromlarında Multigen Panel Sonuçlarının Değerlendirilmesi**  
GÜLEÇ CEYLAN G., Arslan Satılmış S. B. A. S., ÇAVDARLI B., SEMERCİ GÜNDÜZ C. N.  
1. ULUSAL HEMATOONKOGENETİK KONGRESİ, BELEK, ANTALYA, Ankara, Türkiye, 25 Kasım 2021, ss.66
- IV. **P-27 Medüller Tiroid Kanserinde Koruyucu Cerrahinin Öngörülmesinde Ret Mutasyonlarının Önemi; Olgu Sunumu**  
ESEN T. E., ÇAVDARLI B., POLAT Ş. B., CEYLAN A. C., KURT E. E., SEMERCİ GÜNDÜZ C. N.  
1. HematoOnkoGenetik Kongresi, Antalya, Türkiye, 25 Kasım 2021
- V. **Fanconi Anemisinde Fanca Geninde Delesyon Saptanan Olgu**  
HABİLOĞLU E., TUNÇEZ E., CEYLAN A. C., YARALI H. N., ÇAVDARLI B., SEMERCİ GÜNDÜZ C. N.  
1. HematoOnkoGenetik Kongresi, Antalya, Türkiye, 25 Kasım 2021
- VI. **Genetic algorithm in etiological research of hereditary peripheral neuropathies**  
GÜLEÇ CEYLAN G., HABİLOĞLU E., ÇAVDARLI B., TUNÇEZ E., Bilen Ş., YAYICI KÖKEN Ö., SEMERCİ GÜNDÜZ C. N.  
WMS 2021 Virtual Congress, Prag, Çek Cumhuriyeti, 20 Eylül 2021
- VII. **Diagnostic yield of targeted next-generation sequencing panels in muscular dystrophies**  
ÇAVDARLI B., CEYLAN A. C., ARSLAN SATILMIŞ B., YAYICI KÖKEN Ö., SEMERCİ GÜNDÜZ C. N., TOPALOĞLU H. A.  
WMS 2021, İngiltere, 20 - 24 Eylül 2021, cilt.31
- VIII. **Hedeflenmiş Yeni Nesil Dizileme Panellerinin Musküler Distrofilerde Tanı Gücü**  
ÇAVDARLI B., CEYLAN A. C., ARSLAN SATILMIŞ S. B., YAYICI KÖKEN Ö., Bilen Ş., SEMERCİ GÜNDÜZ C. N.,

TOPALOĞLU H. A.

V. Nöromusküler Hastalıklar Kongresi, Online Kongre, 24 - 26 Eylül 2021, ss.6

- IX. **Kalıtısal Periferik Nöropatilerin Genetik Etiyoloji Araştırmasında Algoritma**  
GÜLEÇ CEYLAN G., HABİLOĞLU E., ÇAVDARLI B., TUNÇEZ E., Bilen Ş., YAYICI KÖKEN Ö., SEMERCİ GÜNDÜZ C. N.  
V. Nöromusküler Hastalıklar Kongresi, Online Kongre, Türkiye, 24 - 26 Eylül 2021, ss.12
- X. **The effect of the high resolution chromosomal microarray analysis on diagnosis of single gene disorders**  
CEYLAN A. C., TOPÇU V., HABİLOĞLU E., GÜLEÇ CEYLAN G., SEMERCİ GÜNDÜZ C. N.  
European Human Genetics Conference, 28 Ağustos 2021
- XI. **AİLEVİ NON-OTOİMMÜN OTOZOMAL DOMİNANT HİPERTİROİDİZMLİ OLGU**  
ÖZHAN B., ÖCAL M., DODURGA Y., SEMERCİ GÜNDÜZ C. N.  
ÇOCUK ENDOKRİNOLOJİSİ OLGU SUNUMLARI -10-, 09 Nisan 2021
- XII. **Prenatal saptanan mozaik cinsiyet kromozom anomalisine algoritmik tanısal yaklaşım: Olgu Sunumu**  
ARSLAN S. B., ÇAVDARLI B., ALTAN M., SEMERCİ GÜNDÜZ C. N.  
14. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, online, Türkiye, 20 Kasım 2020, cilt.21
- XIII. **MEME VE OVER KANSERLİ HASTALARDA BRCA GENLERİNDEKİ VUS VE PATOJENİK MUTASYONLARIN KARŞILAŞTIRILMASI**  
GÜLEÇ CEYLAN G., CEYLAN A. C., KURT E. E., ŞENDUR M. A. N., SEMERCİ GÜNDÜZ C. N.  
13. Uluslararası Katılımlı Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Antalya, Türkiye, 7 - 11 Kasım 2018
- XIV. **KROMOZOM 3Q13.2-13.31 BÖLGESİNDE DELESYON BULUNAN BİR OLGU**  
KURT E. E., CEYLAN A. C., GÜLEÇ CEYLAN G., TOPALOĞLU O., SEMERCİ GÜNDÜZ C. N.  
13. Uluslararası Katılımlı Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Antalya, Türkiye, 7 - 11 Kasım 2018
- XV. **Eklem ağrısı ile Başvuran İki Trikorinofalangeal sendrom tanılı kardeş**  
OTAR YENER G., TEKİN EKİCİ Z., GİRİŞGEN İ., ÖZHAN B., SEMERCİ GÜNDÜZ C. N., YÜKSEL S.  
4. Çocuk Romatoloji Kongresi, Türkiye, 4 - 07 Nisan 2018
- XVI. **EKLEM AĞRISI İLE BAŞVURAN İKİ TRİKORİNOFALANGEAL SENDROM TANILI KARDEŞ**  
OTAR YENER G., EKİCİ TEKİN Z., GİRİŞGEN İ., ÖZHAN B., SEMERCİ C. N., YÜKSEL S.  
4. ÇOCUK Romatoloji Kongresi, Türkiye, 4 - 07 Nisan 2018
- XVII. **Mutation analysis of GJB2 (connexin 26) and GJB6 (connexin 30) genes in patients with congenital non-syndromic hearing loss around Denizli.**  
SARIKEPE B., TÜMKAYA F., BAĞCI G., ARDIÇ F. N., SEMERCİ GÜNDÜZ C. N.  
1. international symposium on inner ear therapies, Marrakush, Fas, 1 - 03 Kasım 2017
- XVIII. **unbalanced chromosomal rearrangement in fetus with congenital anomaly:a case report**  
ÖZTÜRK M., ÇETİN G. O., ALBUZ B., CANER V., SEMERCİ GÜNDÜZ C. N., BAĞCI G.  
ERCİYES MEDICAL GENETICS DAYS 2017, Kayseri, Türkiye, 11 - 13 Mayıs 2017
- XIX. **fetus with partial trisomy 4 and t (216) due to maternal complex rearrangement involving three chromosome: a case report**  
ALBUZ B., ÇETİN G. O., ÖZTÜRK M., CANER V., SEMERCİ GÜNDÜZ C. N., BAĞCI G.  
ERCİYES MEDICAL GENETICS DAYS 1017, Kayseri, Türkiye, 11 - 13 Mayıs 2017
- XX. **A case with vascular anomalies: Differential diagnosis and management**  
ALBUZ B., KOCAMAZ H., ÖZTÜRK M., SARIKEPE B., TEPELİ E., BAĞCI G., SEMERCİ GÜNDÜZ C. N.  
ERCİYES MEDICAL GENETICS DAYS 2017, Kayseri, Türkiye, 11 - 13 Mayıs 2017, cilt.39, ss.50
- XXI. **PAMUKKALE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ TASKA DAYALI ÖĞRENİM UYGULAMALARININ DEĞERLENDİRİLMESİ**  
TÜRKÇÜER İ., AKKAYA N., SEMERCİ GÜNDÜZ C. N., AYBEK H., AKYER Ş. P.  
TIP EĞİTİMİ KONRESİ, Antalya, Türkiye, 15 - 17 Mart 2017
- XXII. **Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi Yaz Stajları Ve Alan Çalışmalarının Değerlendirmesi**  
SEVİNÇ Ö., AYBEK H., SEMERCİ GÜNDÜZ C. N., METE G., KÜÇÜKATAY Z. M., TÜRKÇÜER İ., AKKAYA N., CEVAHİR N., Akdoğan D., ÖZDEMİR M. B.  
UTES '17 Ulusal Tıp Eğitimi Sempozyumu, Türkiye, 15 - 17 Mart 2017
- XXIII. **İzole TSH Eksikliği Olan 2 Olguda TSHB Geninde Yeni Mutasyon.**

ÖZHAN B., AKTAŞ Ö. B., SARIKEPE B., SEMERCİ C. N.

XII. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi 5 - 9 Ekim 2016 Çeşme, Türkiye, 5 - 09 Ekim 2016

XXIV. **Parental Dengeli Translokasyon Kökenli Bir del 7 p22 3p22 2 ve dup 17 q25 3 Olgusu SNP Array Karakterizasyonu**

ÇETİN G. O., SARIKEPE B., ZEYBEK S., CEYLAN E. İ., CANER V., SEMERCİ C. N., BAĞCI G., ÖLMEZ A., DÜZCAN F.

12. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Türkiye, 5 - 09 Ekim 2016

XXV. **Coexistence of congenital diaphragmatic hernia distal esophageal atresia tracheoesophageal fistula and trisomy 18**

ÇIRALI C., ÖZDEMİR Ö. M. A., ERGİN H., SEMERCİ C. N.

XXV. Perinatal Medicine European Congress, 15 - 18 Haziran 2016

XXVI. **A partial deletion Xp duplication Xq case due to maternal pericentric inversion X confirmed by microarray**

BOZ Ö., SARIKEPE B., CEYLAN E. İ., akıncı gönen g., TEPELİ E., SEMERCİ C. N., DÜZCAN F., kırbyık o., BAĞCI G.

European Human Genetics Conference, 21 - 24 Mayıs 2016

XXVII. **A novel splicing site mutation of PLK4 that is required for centriole biogenesis and genomic stability causes Seckel Syndrome**

DİNÇER T., BUDAK G., SEMERCİ C. N., ölmez a., DODURGA Y., ÖZDEMİR Ö. M. A., TORAMAN B., yıldırım a., ERGİN H., ALVER A., et al.

European Human Genetics Conference, 21 - 24 Mayıs 2016

XXVIII. **The Clinical Characterization of a Patient with 4p15 Deletion**

ZEYBEK S., ÇETİN G. O., CANER V., öztürk m., SEMERCİ C. N., BAĞCI G., ERGİN H.

European human genetics conference, 21 - 24 Mayıs 2016

XXIX. **Apatient with 7p and 17p terminal deletions and 17q terminal duplication**

ZEYBEK S., TEPELİ E., ÇETİN G. O., CANER V., GÖNEN G., SEMERCİ C. N., BAĞCI G., DÜZCAN F.

ESHG-2016, Baarselona, 21 Mayıs - 24 Ocak 2016

XXX. **A Partial Deletion xp Duplication xq Case Due to Maternal Pericentric Inversion x Confirmed by Microarray Medical Genetics and Clinical Applications with International Participation**

BOZ Ö., SARIKEPE B., CEYLAN E. İ., Gönen G., TEPELİ E., SEMERCİ C. N., DÜZCAN F., Kırbyık Ö., Özyılmaz B., BAĞCI G.

Medical Genetics and Clinical Applications (with International Participation), Türkiye, 11 - 13 Şubat 2016

XXXI. **Gitelman sendromu bulguları olan iga nefropatili bir olgu**

EVRENGÜL H., BECERİR T., SEMERCİ GÜNDÜZ C. N., YALÇIN N., GENÇLER A., YÜKSEL S.

3.Çocuk nefroloji olgu panayırı, Ankara, Türkiye, 11 - 12 Aralık 2015

XXXII. **PAMUKKALE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİNDE ÇEKİRDEK EĞİTİM PROGRAMI OLUŞTURMA ÇALIŞMALARI**

AKDOĞAN I., AKDOĞAN D., AYBEK H., DODURGA Y., KÖSELER A., TURGUT S., SEMERCİ C. N., YAĞCI S., CEVAHİR N., ŞEN TÜRK N., et al.

UTES 2015 ( Uluslararası Katılımlı Ulusal Tıp Eğitimi Sempozyumu), Türkiye, 6 - 08 Mayıs 2015

XXXIII. **Pamukkale üniversitesi tip fakültesi nde çekirdek eğitim programi oluşturma çalışmaları**

AKDOĞAN I., Akdoğan D., AYBEK H., KÖSELER A., SEMERCİ C. N., TURGUT S., YAĞCI S., CEVAHİR N., HACIOĞLU S., KARABULUT A., et al.

UTES 2015 Uluslar Arası Katılımlı Ulusal Tıp Eğitimi Sempozyumu, Türkiye, 6 - 08 Mayıs 2015

XXXIV. **Erken tanı alan familial hipmagnezemik hiperkalsiüri ve nefrokalsinozlu olgu**

EVRENGÜL H., BECERİR T., SEMERCİ GÜNDÜZ C. N., KOÇYIĞIT A., KELEŞ D., ORPAK Ü. S., YÜKSEL S.

8. Ulusal Çocuk Nefroloji Kongresi, Antalya, Türkiye, 29 Ekim 2014

XXXV. **TRMP6 mutasyonu saptanan familial hipomagnezemili bir olgu**

EVRENGÜL H., BECERİR T., SEMERCİ GÜNDÜZ C. N., ÖZDEMİR E., YÜKSEL S.

8. Ulusal Çocuk Nefroloji Kongresi, Antalya, Türkiye, 29 Ekim 2014

XXXVI. **4pter Duplikasyon ve 4qter Delesyonuna Sahip Bir Olgu**

ÇETİN G. O., YARARBAŞ K., DÜZCAN F., BOZ Ö., SEMERCİ GÜNDÜZ C. N., AYAZ A.

11. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İstanbul, Türkiye, 24 - 27 Eylül 2014

XXXVII. **Angelman Sendromlu Bir Olguda Genotip - Fenotip Korelasyonu**

EYÜBOĞLU TANRIVERDİ Y. A., DÜZCAN F., BAĞCI G., ÖLMEZ TÜRKER A., CİNBİŞ M., AYAZ A., AKINCI GÖNEN G., SEMERCİ GÜNDÜZ C. N.

11. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İstanbul, Türkiye, 24 Eylül 2014

XXXVIII. **4pter Duplikasyonu ve 4qter Delesyonuna sahip bir olgu.**

ÇETİN G. O., YARARBAŞ K., Düzcan F., Boz Ö., SEMERCİ GÜNDÜZ C. N.

Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Türkiye, 24 - 27 Eylül 2014

XXXIX. **varyant klinefelter sendromu olan bir olguda hidrosefali ve epilepsi**

ZEYBEK S., DÜZCAN F., BOZ Ö., SEMERCİ C. N., YILMAZ AĞLADIOĞLU S.

11. ulusal tıbbi genetik kongresi, Türkiye, 24 - 27 Eylül 2014

XL. **polikliniğimize konuşma geriliği nedeni ile başvuran 3 olguda saptanan genetik bulgular**

SARIKEPE B., BOZ Ö., ZEYBEK S., AKINCI GÖNEN G., DÜZCAN F., SEMERCİ C. N., TEPELİ E., ÇETİN G. O., BAĞCI G.

11. ulusal tıbbi genetik kongresi, Türkiye, 24 - 27 Eylül 2014

XLI. **Konvansiyonel sitogenetik ve FISH analizi yplan AML olgu profilleri**

ZEYBEK S., DÜZCAN F., SEMERCİ C. N., ÇETİN G. O., EYÜBOĞLU TANRIVERDİ Y. A., AKINCI GÖNEN G., BAĞCI G.

1. hemtoloji genetik sempozyumu, Türkiye, 3 - 05 Aralık 2013

XLII. **ALL hastalarında sitogenetik ve moleküler sitogenetik analiz sonuçlarının değerlendirilmesi**

ZEYBEK S., DÜZCAN F., SEMERCİ C. N., ÇETİN G. O., BAĞCI G., AKINCI GÖNEN G., EYÜBOĞLU TANRIVERDİ Y. A.

1. hematoloji genetik sempozyumu, Türkiye, 3 - 05 Aralık 2013

XLIII. **Erken sentromerik ayrılma ve ESCO2 mutasyonu saptanan Roberts sendromlu bir olgu**

NUR B., TEPELİ E., ALTIOK CLARK Ö., SEMERCİ C. N., MIHÇI E.

1. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, İzmir, Türkiye, 26 - 27 Eylül 2013

XLIV. **Mesomelic dysplasia mimicking Roberts syndrome**

TORU H. S., NUR B., SANHAL C. Y., AYIK E., YAKUT UZUNER S., ÇETİN Z., SEMERCİ C. N., MIHÇI E.

26th European Congress of Pathology, The European Journal of Pathology, Londrina, Brezilya, 31 Ağustos - 04 Eylül 2013

XLV. **significance of parental karyotyping Case report**

ZEYBEK S., ÇETİN G. O., FENKÇİ İ. V., DÜZCAN F., SEMERCİ C. N., BAĞCI G.

9. European cytogenetics conference, 29 Haziran - 01 Temmuz 2013

XLVI. **Homozygous Mutations in ALDH1A3 encoding aldehyde dehydrogenase 1A3 cause extreme microphthalmia**

SEMERCİ C. N., KALAY E., YILDIRIM C., DİNÇER T., Ölmez A., TORAMAN B., KOÇYİĞİT A., Bulgu Y., Okur V., Tufan L. Ş., et al.

6th İstanbul Dysmorphology Days, İstanbul, Türkiye, 3 - 04 Mayıs 2013, ss.51

XLVII. **The Roberts Syndrome: A case report of an infant Aortic Valvular Stenosis**

DOĞAN M., ATILGAN T., IŞIK BALCI Y., TEPELİ E., SEMERCİ GÜNDÜZ C. N.

9th European Cytogenetics Conference. Dublin Ireland 2013, İrlanda, 09 Ocak 2013

## Metrikler

Yayın: 81

Atf (Scopus): 294

H-İndeks (Scopus): 10

## Akademi Dışı Deneyim

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Hematoloji AD, Gen Haritalama Laboratuvarı , Araştırmacı

St. Radboud University, Nijmegen Medical Center, Dept of Human Genetics, Division of Molecular Genetics, Araştırmacı

Karolinska University Hospital, Dept of Molecular Medicine, Clinical Genetics Unit, Stockholm, Sweden,, Rotasyonel

Ankara Zübeyde Hanım Doğumevi, Tıbbi Genetik Uzmanı

GATA, Ankara, Genetik Bilim Dalı, Rotasyonier

Eskişehir Doğum ve Çocuk Bakımevi, Tıbbi Genetik Uzmanı

1.Hava İkmal Bakım Merkezi Komutanlığı, İş Yeri Hekimliği, İş Yeri Hekimi

Kayseri Sarıođlan Sağlık Ocağı- İncesu Sağlık Ocağı- Ankara Kalecik Devlet Hastanesi, Pratisyen Hekim, Pratisyen Hekim