

MUSTAFA KILIÇ

Prof. Dr.



Öğrenim Bilgisi

Tıpta Yandal Uzmanlık 2007 - 2011	HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ/ DAHİLİ TIP BİLİMLERİ BÖLÜMÜ/ ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI ANABİLİM DALI (2011)
Tıpta Uzmanlık 2002 - 2007	HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ/ DAHİLİ TIP BİLİMLERİ BÖLÜMÜ/ ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI ANABİLİM DALI (2007)
Lisans 1994 - 2001	HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ/ TIP PR.

Görevler

PROFESÖR 2021 - 2021	SAĞLIK BİLİMLERİ ÜNİVERSİTESİ / GÜLHANE TIP FAKÜLTESİ / DAHİLİ TIP BİLİMLERİ BÖLÜMÜ / ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI ANABİLİM DALI
DOÇENT 2014 - 2021	SAĞLIK BİLİMLERİ ÜNİVERSİTESİ / ANKARA DR. SAMİ ULUS KADIN DOĞUM ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI SAĞLIK UYGULAMA VE ARAŞTIRMA MERKEZİ / DAHİLİ TIP BİLİMLERİ BÖLÜMÜ / ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI ANABİLİM DALI

Yönetilen Tezler

Tıpta Uzmanlık

2024

- 1 . AYDIN MERVEGÜL,(2024). Primer hipertrigliseridemi ön tanısı ile izlenen hastaların demografik, klinik, biyokimyasal ve moleküler genetik özelliklerinin incelenmesi, SAĞLIK BAKANLIĞI -> ANKARA ETLİK ŞEHİR HASTANESİ -> ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI ANABİLİM DALI

2023

- 2 . TEMEL AZİZ,(2023). Hiperkolesterolemi Tip IIA tanısı ile izlenen hastaların demografik, klinik, biyokimyasal, moleküler genetik özelliklerinin incelenmesi ve tedavilerinin değerlendirilmesi, SAĞLIK BAKANLIĞI -> ANKARA ETLİK ŞEHİR HASTANESİ -> ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI ANABİLİM DALI
- 3 . KÜTÜK ALİ,(2023). Kreatin kinaz yüksekliği saptanan hastalarda kalıtsal metabolik hastalıkların araştırılması, SAĞLIK BAKANLIĞI -> ANKARA DR. SAMİ ULUS KADIN DOĞUM ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ -> ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI ANABİLİM DALI

2022

- 4 . KUZUCU FATMA NUR,(2022). Fenilketonüri tanısı ile izlenen hastaların demografik, klinik, biyokimyasal ve moleküler genetik özelliklerinin incelenmesi, SAĞLIK BİLİMLERİ ÜNİVERSİTESİ -> ANKARA DR. SAMİ ULUS KADIN DOĞUM ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ -> ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI ANABİLİM DALI

2020

- 5 . BAYRAK HARUN,(2020). Nonketotik hiperglisinemi ön tanısı ile izlenen hastaların klinik, radyolojik, biyokimyasal ve moleküler genetik özelliklerinin araştırılması, SAĞLIK BİLİMLERİ ÜNİVERSİTESİ -> ANKARA DR. SAMİ ULUS KADIN DOĞUM ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ -> ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI ANABİLİM DALI

Projelerde Yaptığı Görevler

- 1 . Heterozigot Ailesel Hiperkolesterolemisi olan Çocuklarda ve Adolesanlarda Atorvastatin'in Klinik Etkinliğini Değerlendirmek için Üç Yıllık, Prospektif, Açık Etiketli Bir Çalışma. Hacettepe Üniversitesi Çocuk Metabolizma ve Beslenme Ünitesi, 2008-2011. , ARAŞTIRMA PROJESİ, Araştırmacı, 01/01/2008 - 31/01/2011, (ULUSAL)

Bilimsel Kuruluşlara Üyelikler

- 1 . SSIEM (The Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism), Üye, 2011
- 2 . Çocuk Metabolizma ve Beslenme Derneği , Üye, 2011

Ödüller

- 1 . En iyi poster üçüncülük ödülü: (Bir Niemann-Pick Tip C olgusu) , BAŞKENT ÜNİVERSİTESİ , 2018
- 2 . En iyi araştırma makalesi ödülü: (Phenotypic and genotypic spectrum of Turkish patients with isovaleric acidemia. Eur J Med Genet 2014;57(10):596-601. doi: 10.1016/j.ejmg.2014.08.006.) , , 2014
- 3 . En iyi sözlü bildiri birincilik ödülü: (Mukopolisakkaridoz Tip VI hastalarında enzim replasman tedavisinin etkinliğini değerlendirme de yeni bir biyokimyasal belirteç olarak DS/KS oranı) , , 2012
- 4 . Hasta aileleri ve hastanelerden verilen TEŞEKKÜR yazıları , HASTA VE AİLELERİ , 2011
- 5 . En iyi poster üçüncülük ödülü: (Fukosidoz tanısı alan 3 olgunun fenotipik spektrumu) , , 2010
- 6 . Türk Pediatri Yeterlik Kurulu (BOARD): BAŞARI BELGESİ , , 2008

Dersler *

2021-2022

Tıpta Uzmanlık

Mitochondriyal Ribozomal Protein Bozuklukları

Öğrenim Dili

Türkçe

Ders Saati

1

2020-2021

Tıpta Uzmanlık

Metabolik Hastalıklara Yaklaşım

Türkçe

1

2019-2020

Tıpta Uzmanlık

Metabolik Hastalıklara Yaklaşım

Türkçe

1

2018-2019

Tıpta Uzmanlık

Metabolik Hastalıklarda Tedavi Yöntemleri

Türkçe

1

2017-2018

Tıpta Uzmanlık

Metabolik Hastalıklara Yaklaşım

Türkçe

1

2016-2017

Tıpta Uzmanlık

Pompe Hastalığı

Türkçe

1

2015-2016

Tıpta Uzmanlık

Metabolik Hastalıklar

Türkçe

1

2014-2015

Tıpta Uzmanlık

Üre Döngüsü Bozuklukları Tedavisi

Türkçe

1

Olgu Sunumları ile Metabolik Hastalıklar	Türkçe	1
2013-2014		
Tıpta Uzmanlık		
Metabolik Hastalıklara Yaklaşım	Türkçe	1
2012-2013		
Tıpta Uzmanlık		
Malnütrisyon	Türkçe	1
2011-2012		
Tıpta Uzmanlık		
Mukopolisakkaridozlar	Türkçe	1
Metabolik Hastalıklara Yaklaşım	Türkçe	1
2010-2011		
Lisans		
Propedötik Eğitim	Türkçe	15
Tıpta Uzmanlık		
Olgu Sunumları ile Eser Elementler	Türkçe	1
Mukopolisakkaridozlar	Türkçe	1
2009-2010		
Lisans		
Propedötik Eğitim	Türkçe	15
Propedötik Eğitim	Türkçe	15
Tıpta Uzmanlık		
Mucopolysaccharidosis	İngilizce	1

Eserler

Uluslararası hakemli dergilerde yayımlanan makaleler:

- 1 . OLGAC BIKE KILICKAYA MUZZEZ ASBURCE, KASAPKARA CIGDEM SEHER, DERINKUYU BETUL EMINE, YUKSEL DENIZ, CETINKAYA SEMRA, AKSOY AYSE, CEYLANER SERDAR, GULERAY LAFICI NAZ, YESILPEK MEHMET AKIF, AYDIN HALIL IBRAHIM, TEKIN ORGUN LEMAN, KILIC MUSTAFA (2021). Retrospective evaluation of patients with X-linked adrenoleukodystrophy with a wide range of clinical presentations: a single center experience. Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism, 34(), Doi: 10.1515/jpem-2021-0032 (Yayın No : 7313650)
- 2 . BAYRAK HARUN, YILDIZ YILMAZ, OLGAC BIKE KILICKAYA MUZZEZ ASBURCE, KASAPKARA CIGDEM SEHER, KUCUKCONGAR YAVAS AYNUR, ZENCIROGLU AYSEGUL, YUKSEL DENIZ, CEYLANER SERDAR, KILIC MUSTAFA (2021). Genotypic and phenotypic features in Turkish patients with classic nonketotic hyperglycinemia. Metabolic Brain Disease, 36(), Doi: 10.1007/s11011-021-00718-3 (Yayın No : 7313716)
- 3 . CAM VEYSEL, OLGAC BIKE KILICKAYA MUZZEZ ASBURCE, KILIC MUSTAFA, EREL OZCAN, NESELIOGLU SALIM, KASAPKARA CIGDEM SEHER (2021). Oxidative Stress in Intoxication Type Inborn Errors of Metabolism using Thiol-Disulfide Ratio. Journal of the College of Physicians and Surgeons Pakistan, 31(), Doi: 10.29271/jcpsp.2021.06.663 (Yayın No : 7313741)
- 4 . KILIC ESRA, CAVDARLI BUSRANUR, BUYUKYILMAZ GONUL, KILIC MUSTAFA (2021). Acromesomelic dysplasia-Maroteaux type, nine patients with two novel NPR2 variants. Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism, 34(), Doi: 10.1515/jpem-2021-0055 (Yayın No : 7313758)
- 5 . OLGAC BIKE KILICKAYA MUZZEZ ASBURCE, KASAPKARA CIGDEM SEHER, ACIKEL SADETTIN BURAK, YILDIZ YILMAZ, KARAKAYA MOLLA GULHAN, KILIC MUSTAFA (2021). The COVID-19 Pandemic and Enzyme Replacement Therapy in Lysosomal Storage Disorders. The Journal of Pediatric Research (Yayın No : 7316769)
- 6 . OLGAC BIKE KILICKAYA MUZZEZ ASBURCE, GULENC NAZLI, KASAPKARA CIGDEM SEHER, KILIC MUSTAFA, SENEL SALIHA, TUMER LEYLA (2021). The intersection of two global problems: Refugees and Inborn Errors of Metabolism.. Annals of Medical Research, 28(2), (Yayın No : 7316804)

Uluslararası hakemli dergilerde yayımlanan makaleler:

7. KILIÇ MUSTAFA, ERGÜNER BEKİR, KOŞUKCU CAN, ÖZGÜL RIZA KÖKSAL (2020). Detection of allele frequencies of common c. 511C>T and c.625G>A variants in the acads gene in the turkish population. The Turkish Journal of Pediatrics, 62(), Doi: 10.24953/turkjped.2020.01.003 (Yayın No : 7312034)
8. KILIÇ MUSTAFA, DORUM SEVİL, TOPAK ALİ, UYSAL YAZICI MUTLU, EZGÜ FATİH SÜHEYL, COŞKUN TURGAY (2020). Expanding the clinical spectrum of mitochondrial 3-hydroxy-3-methylglutaryl-CoA synthase deficiency with Turkish cases harboring novel HMGCS2 gene mutations and literature review. American Journal of Medical Genetics Part A, 182(), Doi: 10.1002/ajmg.a.61590 (Yayın No : 7312137)
9. KILIÇ MUSTAFA, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, KILAVUZ SEBİLE, ÖNENLİ MUNGAN HALİSE NESLİHAN, BİBEROĞLU GÜRSEL (2019). A possible biomarker of neurocytolysis in infantile gangliosidoses: aspartate transaminase. Metabolic Brain Disease, 34(), Doi: 10.1007/s11011-019-0391-y (Yayın No : 7311991)
10. KILIÇ MUSTAFA, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, YÜCEL YILMAZ DİDEM, ÖZGÜL RIZA KÖKSAL (2019). Exon 2 deletion represents a common mutation in Turkish patients with fructose-1,6-bisphosphatase deficiency. Metabolic Brain Disease, 34(), Doi: 10.1007/s11011-019-00455-8 (Yayın No : 7312018)
11. KILIÇ MUSTAFA, DURSUN ALİ, COŞKUN TURGAY, TOKATLI AYŞEGÜL, ÖZGÜL RIZA KÖKSAL, YÜCEL YILMAZ DİDEM, KARACA MEHMET, DOĞRU ERSÖZ DENİZ, ALEHAN DURSUN, KADAYIÇILAR SİBEL, GENÇ GÜLSÜM AYDAN, TURAN DİZDAR HANDAN, GÖNÜLDAŞ BURHANETTİN, SAVCI SEMA, SAĞLAM MELDA, AKSOY MEHMET CEMALETTİN, ARSLAN UMUT ECE, SİVRİ HATİCE SERAP (2017). Genotypic-phenotypic features and enzyme replacement therapy outcome in patients with mucopolysaccharidosis VI from Turkey. American Journal of Medical Genetics Part A, 173(), Doi: 10.1002/ajmg.a.38459 (Yayın No : 7311894)
12. KAYMAZ NAZAN, YILDIRIM ŞULE, CEVİZCİ SİBEL, ERDEM FEHİME, TOPALOĞLU NACİ, TEKİN MUSTAFA, BİNNETOĞLU FATİH KÖKSAL, UZUN MEHMET ERDEM, AYLANÇ HAKAN, KILIÇ MUSTAFA (2016). Bebeklerin Besleyici Olmayan Emme Alışkanlıkları ve Çocukluk Çağı Obezitesi. Türkiye Klinikleri Pediatri Dergisi, 25(2), 94-100. , (Yayın No : 7316580)
13. KARACA MEHMET, ÖZGÜL RIZA KÖKSAL, ÜNAL UZUN ÖZLEM, YÜCEL YILMAZ DİDEM, KILIÇ MUSTAFA, HİŞMİ BURCU, TOKATLI AYŞEGÜL, COŞKUN TURGAY, DURSUN ALİ, SİVRİ HATİCE SERAP (2015). Detection of biotinidase gene mutations in Turkish patients ascertained by newborn and family screening. European Journal of Pediatrics, 174(), Doi: 10.1007/s00431-015-2509-5 (Yayın No : 7311029)
14. ÖZGÜL RIZA KÖKSAL, KARACA MEHMET, KILIÇ MUSTAFA, KÜÇÜK ÖZGÜL, YÜCEL YILMAZ DİDEM, ÜNAL UZUN ÖZLEM, HİŞMİ BURCU, ALİEFENDİOĞLU DİDEM, SİVRİ HATİCE SERAP, TOKATLI AYŞEGÜL, COŞKUN TURGAY, DURSUN ALİ (2014). Phenotypic and genotypic spectrum of Turkish patients with isovaleric acidemia. European Journal of Medical Genetics, 57(), Doi: 10.1016/j.ejmg.2014.08.006 (Yayın No : 7309728)
15. GÖNÜLDAŞ BURHANETTİN, YILMAZ TANER, SİVRİ HATİCE SERAP, GÜÇER KADRİ ŞAFAK, KILINÇ KAMER, GENÇ GÜLSÜM AYDAN, KILIÇ MUSTAFA, COŞKUN TURGAY (2014). Mucopolysaccharidosis: Otolaryngologic findings, obstructive sleep apnea and accumulation of glucosaminoglycans in lymphatic tissue of the upper airway. International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology, 78(), Doi: 10.1016/j.ijporl.2014.03.021 (Yayın No : 7310993)
16. DURSUN ALİ, ÖZGÜL RIZA KÖKSAL, SİVRİ HATİCE SERAP, TOKATLI AYŞEGÜL, GÜZEL AYŞEGÜL, MESCİ L, KILIÇ MUSTAFA, ALİEFENDİOĞLU DİDEM, ÖZÇAY FİGEN, GÜNDÜZ MEHMET, COŞKUN TURGAY (2011). Mutation Spectrum of Fumarylacetoacetase Gene and Clinical Aspects of Tyrosinemia Type I Disease. JIMD Reports", "JIMD Reports - Case and Research Reports, 2011/1 Doi: 10.1007/8904_2011_10 (Yayın No : 7309213)
17. KILIÇ MUSTAFA, ÖZGÜL RIZA KÖKSAL, COŞKUN TURGAY, YÜCEL YILMAZ DİDEM, KARACA MEHMET, SİVRİ HATİCE SERAP, TOKATLI AYŞEGÜL, ŞAHİN MURAT, KARAGÖZ TEVFİK, DURSUN ALİ (2011). Identification of Mutations and Evaluation of Cardiomyopathy in Turkish Patients with Primary Carnitine Deficiency. JIMD Reports", "JIMD Reports - Case and Research Reports, 2011/3 Doi: 10.1007/8904_2011_36 (Yayın No : 7309122)
18. KILIÇ MUSTAFA, KANBUR NURAY, DERMAN ORHAN, AKGÜL SİNEM, KUTLUK MUSTAFA TEZER (2011). The relationship between pubertal gynecomastia, prostate specific antigen, free androgen index, SHBG and sex steroids. Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism, 24(), Doi: 10.1515/jpem.2011.112 (Yayın No : 7309456)
19. DERMAN ORHAN, CİNEMRE ALPHAN, KANBUR NURAY, DOĞAN MUHSİN, KILIÇ MUSTAFA, KARADUMAN ERDEM (2008). Effect of swimming on bone metabolism in adolescents. Turkish Journal of Pediatrics (Yayın No : 7309259)
20. ÖZMERT ELİF N, KILIÇ MUSTAFA, YURDAKÖK KADRİYE (2008). Environmental Tobacco Smoke: Is It a Risk Factor for Diarrhea in 6-18 Months Old Infants?. Central European Journal of Public Health, 16(), Doi: 10.21101/cejph.a3450 (Yayın No : 7309379)

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

1. KILIÇ MUSTAFA, DOĞAN YAŞAR (2019). Hyperornithinemia-Hyperammonemia-Homocitrullinuria Syndrome in a Turkish Patient. J Inher Metab Dis 2019;42(1):S331, E-055. (SSIEM, Annual Symposium, 2019, Rotterdam, The Netherlands)., (Özet bildiri) (Yayın No:7362360)

- 2 . KILIÇ MUSTAFA, YILDIZ YILMAZ, OLGAC BİKE KILIÇKAYA MUZZEZ ASBURÇE, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER (2019). β -ketothiolase deficiency in three Turkish patients. J Inherit Metab Dis 2019;42(1):S346, E-091. (SSIEM, Annual Symposium, 2019, Rotterdam, The Netherlands)., (Özet bildiri) (Yayın No:7362385)
- 3 . KILIÇ MUSTAFA, EZGÜ FATİH SÜHEYL (2019). Hyperammonemia secondary to Mitochondrial HMG-CoA Synthase Deficiency. J Inherit Metab Dis 2019;42(1):S346, E-092. (SSIEM, Annual Symposium, 2019, Rotterdam, The Netherlands)., (Özet bildiri) (Yayın No:7362413)
- 4 . KILIÇ MUSTAFA, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, YÜCEL YILMAZ DİDEM, ÖZGÜL RIZA KÖKSAL (2019). Exon 1 deletion represents a founder mutation in Turkish patients with fructose 1-6 bisphosphatase deficiency. J Inherit Metab Dis 2019;42(1):S173, P-303. (SSIEM, Annual Symposium, 2019, Rotterdam, The Netherlands)., (Özet bildiri) (Yayın No:7362471)
- 5 . KILIÇ MUSTAFA, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, EVİRGEN ŞAHİN GÜLSEREN (2019). PHGK2 gene mutation in a Turkish siblings with glycogen storage disorder IXc. J Inherit Metab Dis 2019;42(1):S340-341, E-078. (SSIEM, Annual Symposium, 2019, Rotterdam, The Netherlands)., (Özet bildiri) (Yayın No:7362494)
- 6 . KILIÇ MUSTAFA, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, ÖZBAY HOŞNUT FERDA (2019). PHKB gene mutation in a Turkish patient with glycogen storage disorder IXb. J Inherit Metab Dis 2019;42(1):S340, E-077. (SSIEM, Annual Symposium, 2019, Rotterdam, The Netherlands)., (Özet bildiri) (Yayın No:7362514)
- 7 . KILIÇ MUSTAFA, YILDIZ YILMAZ, OLGAC BİKE KILIÇKAYA MUZZEZ ASBURÇE, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, EZGÜ FATİH SÜHEYL (2019). Adenylosuccinate lyase deficiency in Turkish siblings. J Inherit Metab Dis 2019;42(1):S357, E-119. (SSIEM, Annual Symposium, 2019, Rotterdam, The Netherlands)., (Özet bildiri) (Yayın No:7362539)
- 8 . BAYRAK HARUN, KILIÇ MUSTAFA, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, OLGAC BİKE KILIÇKAYA MUZZEZ ASBURÇE, YILDIZ YILMAZ, ZENCİROĞLU AYŞEGÜL (2019). A single center experience in Turkish nonketotic hyperglycinemia patients. J Inherit Metab Dis 2019;42(1):S121-122, P-188. (SSIEM, Annual Symposium, 2019, Rotterdam, The Netherlands)., (Özet bildiri) (Yayın No:7362563)
- 9 . KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, OLGAC BİKE KILIÇKAYA MUZZEZ ASBURÇE, KESİCİ SELMAN, KILIÇ MUSTAFA, CEYLANER SERDAR (2019). Fructose 1,6-bisphosphatase deficiency: clinical, biochemical and genetic features. J Inherit Metab Dis 2019;42(1):S179, P-317. (SSIEM, Annual Symposium, 2019, Rotterdam, The Netherlands)., (Özet bildiri) (Yayın No:7362593)
- 10 . KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, OLGAC BİKE KILIÇKAYA MUZZEZ ASBURÇE, KILIÇ MUSTAFA, ÇAVDARLI BÜŞRANUR, YILDIZ YILMAZ, CEYLANER SERDAR (2019). Novel PEX mutations and genotype-phenotype correlations in patients with peroxisome biogenesis disorder. J Inherit Metab Dis 2019;42(1):S216-217, P-403. (SSIEM, Annual Symposium, 2019, Rotterdam, The Netherlands)., (Özet bildiri) (Yayın No:7362642)
- 11 . OLGAC BİKE KILIÇKAYA MUZZEZ ASBURÇE, KILIÇ MUSTAFA, AKSOY AYŞE, AYCAN ZEHRA, ÇETİNKAYA SEMRA, YEŞİLİPEK MEHMET AKİF, CEYLANER SERDAR, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER (2019). Clinical Characteristic of Childhood Cerebral X-linked Adrenoleukodystrophy Patients. J Inherit Metab Dis 2019;42(1):S305-306, P-601. (SSIEM, Annual Symposium, 2019, Rotterdam, The Netherlands)., (Özet bildiri) (Yayın No:7362680)
- 12 . KILIÇ MUSTAFA, KURT ÇOLAK FATMA, AKSOY AYŞE (2019). An infant with developmental delay and epilepsy caused by a mutation in HIBCH gene. J Inherit Metab Dis 2019;42(1):S334, E-063. (SSIEM, Annual Symposium, 2019, Rotterdam, The Netherlands)., (Özet bildiri) (Yayın No:7362711)
- 13 . KILIÇ MUSTAFA, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, OLGAC BİKE KILIÇKAYA MUZZEZ ASBURÇE, AKSOY AYŞE, EZGÜ FATİH SÜHEYL (2019). Mild hyperammonemia due to Antiquitin deficiency. J Inherit Metab Dis 2019;42(1):S385, E-184. (SSIEM, Annual Symposium, 2019, Rotterdam, The Netherlands)., (Özet bildiri) (Yayın No:7362907)
- 14 . KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, OLGAC BİKE KILIÇKAYA MUZZEZ ASBURÇE, KESİCİ SELMAN, KILIÇ MUSTAFA, CEYLANER SERDAR (2019). Clinical and molecular characterization of patients with fructose 1,6-bisphosphatase deficiency. P-58, International Inborn Errors of Metabolism and Nutrition Congress, 2019, Istanbul-Turkey (Uluslararası Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, 2019, İstanbul, Türkiye)., (Özet bildiri) (Yayın No:7363139)
- 15 . KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, OLGAC BİKE KILIÇKAYA MUZZEZ ASBURÇE, ÖZBAY HOŞNUT FERDA, KILIÇ MUSTAFA, ÇAVDARLI BÜŞRANUR, CEYLANER SERDAR (2019). Glycogen storage disease type IX: High variability in clinical phenotype. International Inborn Errors of Metabolism and Nutrition Congress, (Özet bildiri) (Yayın No:7363173)
- 16 . KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, AKSOY AYŞE, ÖZBAY HOŞNUT FERDA, KILIÇ MUSTAFA, OLGAC BİKE KILIÇKAYA MUZZEZ ASBURÇE, YILDIZ YILMAZ, JAEKEN JAAK (2019). MAN1B1-CDG with increased serum transaminases. P-117, International Inborn Errors of Metabolism and Nutrition Congress, 2019, Istanbul-Turkey (Uluslararası Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, 2019, İstanbul, Türkiye)., (Özet bildiri) (Yayın No:7363202)
- 17 . KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, OLGAC BİKE KILIÇKAYA MUZZEZ ASBURÇE, GENÇ SEL ÇİĞDEM, DERİNKUYU BETÜL EMİNE, KILIÇ MUSTAFA, EZGÜ FATİH SÜHEYL (2019). Marinesco-Sjögren Syndrome: Case report. P-118, International Inborn Errors of Metabolism and Nutrition Congress, 2019, Istanbul-Turkey (Uluslararası Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, 2019, İstanbul, Türkiye)., (Özet bildiri) (Yayın No:7363216)

- 18 . KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, OLGAÇ BİKE KILIÇKAYA MUAZZEZ ASBURÇE, YÜKSEL DENİZ, KILIÇ MUSTAFA, YILDIZ YILMAZ, CEYLANER SERDAR (2019). Zellweger spectrum disease with a mutation in PEX6. P-80, International Inborn Errors of Metabolism and Nutrition Congress, 2019, Istanbul-Turkey (Uluslararası Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, 2019, İstanbul, Türkiye)., (Özet bildiri) (Yayın No:7363247)
- 19 . KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, KILIÇ MUSTAFA, OLGAÇ BİKE KILIÇKAYA MUAZZEZ ASBURÇE, KESİCİ SELMAN, CEYLANER SERDAR (2019). Three new cases of carnitine palmitoyl-transferase II deficiency with the homozygous point mutation S113L. P-36, International Inborn Errors of Metabolism and Nutrition Congress, 2019, Istanbul-Turkey (Uluslararası Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, 2019, İstanbul, Türkiye)., (Özet bildiri) (Yayın No:7363264)
- 20 . KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, YILDIZ YILMAZ, KILIÇ MUSTAFA, OLGAÇ BİKE KILIÇKAYA MUAZZEZ ASBURÇE, LARGIADER C (2019). Clinical features and ACADVL gene mutation spectrum analysis of 4 Turkish patients with very long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency. P-37, International Inborn Errors of Metabolism and Nutrition Congress, 2019, Istanbul-Turkey (Uluslararası Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, 2019, İstanbul, Türkiye)., (Özet bildiri) (Yayın No:7363295)
- 21 . KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, OLGAÇ BİKE KILIÇKAYA MUAZZEZ ASBURÇE, KILIÇ MUSTAFA, YILDIZ YILMAZ, HAEBERLE JOHANNES (2019). Presentation and management of urea cycle disorders. P-7, International Inborn Errors of Metabolism and Nutrition Congress, 2019, Istanbul-Turkey (Uluslararası Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, 2019, İstanbul, Türkiye)., (Özet bildiri) (Yayın No:7363316)
- 22 . KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, OLGAÇ BİKE KILIÇKAYA MUAZZEZ ASBURÇE, YILDIZ İSMAİL, KASAPKARA HACI AHMET, KILIÇ MUSTAFA (2019). Clinical and Molecular Characterization of 10 Patients with Fabry Disease.. International Inborn Errors of Metabolism and Nutrition Congress, 2019, Istanbul-Turkey (Uluslararası Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, 2019, İstanbul, Türkiye)., (Özet bildiri) (Yayın No:7363352)
- 23 . KILIÇ MUSTAFA, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, BİBEROĞLU GÜRSEL (2018). A simple but important biomarker to show neurocytolysis in infantile gangliosidosis: Aspartate aminotransferase. Poster no: N2, page: 113, 15th MEMG Meeting, 2018, Beirut/Lebanon., (Özet bildiri) (Yayın No:7362179)
- 24 . KILIÇ MUSTAFA, AKSOY AYŞE (2018). Early infantile form of Krabbe disease: A case report. Poster no: N3, page: 114, 15th MEMG Meeting, 2018, Beirut/Lebanon., (Özet bildiri) (Yayın No:7362207)
- 25 . KILIÇ MUSTAFA, AKSOY AYŞE, ÖZTOPRAK ÜLKÜHAN (2018). Niemann-Pick Type C Disease. A case report. Poster no: N5, page: 117, 15th MEMG Meeting, 2018, Beirut/Lebanon., (Özet bildiri) (Yayın No:7362226)
- 26 . KILIÇ MUSTAFA, OLGAÇ BİKE KILIÇKAYA MUAZZEZ ASBURÇE (2018). Early infantile form of GM1 gangliosidosis: A case report. Poster no: N7, page: 119, 15th MEMG Meeting, 2018, Beirut/Lebanon., (Özet bildiri) (Yayın No:7362289)
- 27 . KILIÇ MUSTAFA, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, OLGAÇ BİKE KILIÇKAYA MUAZZEZ ASBURÇE, BİBEROĞLU GÜRSEL (2018). Tay-Sachs Disease: Phenotypic and genotypic spectrum of patients from a single center experience. Poster no: N6, page: 118, 15th MEMG Meeting, 2018, Beirut/Lebanon., (Özet bildiri) (Yayın No:7362248)
- 28 . KILIÇ MUSTAFA, YILDIZ YILMAZ (2018). Late infantile form of metachromatic leukodystrophy: A case report.. Poster no: N8, page: 120, 15th MEMG Meeting, 2018, Beirut/Lebanon., (Özet bildiri) (Yayın No:7362320)
- 29 . KILIÇ MUSTAFA, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, BİBEROĞLU GÜRSEL (2018). Sandhoff disease: Phenotypic and genotypic spectrum of patients from a single center experience. Poster no: N9, page: 121, 15th MEMG Meeting, 2018, Beirut/Lebanon., (Özet bildiri) (Yayın No:7362339)
- 30 . KILIÇ MUSTAFA (2018). Acute Neuronopathic Gaucher Disease (Gaucher type 2) in Two Turkish Infants. Poster-004, page: 14, Gaucher Disease Symposium, 2018, Istanbul, Turkey., (Özet bildiri) (Yayın No:7362156)
- 31 . KILIÇ MUSTAFA, CEYLAN AHMET CEVDET, ÖRÜN UTKU ARMAN, KILIÇ ESRA (2018). First cardiac manifestation of hypotonia-cystinuria syndrome. P: W12, Page: 187. 14th MEMG Meeting, 2018, Athens-Greece., (Özet bildiri) (Yayın No:7361534)
- 32 . KILIÇ MUSTAFA, OLGAÇ BİKE KILIÇKAYA MUAZZEZ ASBURÇE, EZGÜ FATİH SÜHEYL, ÖZGÜL RIZA KÖKSAL (2018). A sibling with 3-phosphoserine phosphatase deficiency due to a novel mutation in PSPH. J Inherit Metab Dis 2018;41(1):S27, E-072 (e-Poster). (SSIEM, Annual Symposium, 2018, Athens, Greece)., (Özet bildiri) (Yayın No:7361556)
- 33 . KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, OLGAÇ BİKE KILIÇKAYA MUAZZEZ ASBURÇE, KESİCİ SELMAN, KILIÇ MUSTAFA, CEYLANER SERDAR, HABERLE JOHANNES (2018). Clinical presentation, molecular features and management of classical urea cycle disorders: Case series. J Inherit Metab Dis 2018;41(1):S27, E-087 (e-Poster). (SSIEM, Annual Symposium, 2018, Athens, Greece)., (Özet bildiri) (Yayın No:7361584)
- 34 . OLGAÇ BİKE KILIÇKAYA MUAZZEZ ASBURÇE, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, KILIÇ MUSTAFA, KESİCİ SELMAN, AZAPAĞASI EBRU, ÖKTEM AHMET, ÖZYAZICI AHMET, HABERLE JOHANNES, KARACA MERYEM (2018). A case of NAGS deficiency: A rare form of urea cycle disorder. J Inherit Metab Dis 2018;41(1):S27, E-089 (e-Poster). (SSIEM, Annual Symposium, 2018, Athens, Greece)., (Özet bildiri) (Yayın No:7361635)
- 35 . KILIÇ MUSTAFA, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, YÜCEL YILMAZ DİDEM, ÖZGÜL RIZA KÖKSAL (2018). Identification of genetic mutations in patients with fructose-1,6-bisphosphatase deficiency. J Inherit Metab Dis 2018;41(1):S29, E-129 (e-Poster). (SSIEM, Annual Symposium, 2018, Athens, Greece)., (Özet bildiri) (Yayın No:7361655)

- 36 . KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, GÜR G, BÜLBÜL MEHMET, KILIÇ MUSTAFA, OLGAC BİKE KILIÇKAYA MUAZZEZ ASBURÇE, CEYLANER SERDAR, ÇAVDARLI BÜŞRANUR (2018). COQ2 mutations in a child with steroid-resistant nephrotic syndrome. J Inherit Metab Dis 2018;41(1):S29, E-148 (e-Poster). (SSIEM, Annual Symposium, 2018, Athens, Greece)., (Özet bildiri) (Yayın No:7361691)
- 37 . KILIÇ MUSTAFA, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER (2018). Niemann-Pick A&B&C Disease: Phenotypic and genotypic spectrum of patients from a single centre experience. J Inherit Metab Dis 2018;41(1):S32, E-213 (e-Poster). (SSIEM, Annual Symposium, 2018, Athens, Greece)., (Özet bildiri) (Yayın No:7361706)
- 38 . KILIÇ MUSTAFA, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, KABATAŞ EU, YÜKSEL DENİZ, AKSOY AYŞE, BİBEROĞLU GÜRSEL (2018). Sphingolipidosis: Phenotypic and genotypic spectrum of patients from a single centre experience. J Inherit Metab Dis 2018;41(1):S32, E-214 (e-Poster). (SSIEM, Annual Symposium, 2018, Athens, Greece)., (Özet bildiri) (Yayın No:7361737)
- 39 . KILIÇ ESRA, KÜÇÜKÇONGAR YAVAŞ AYNUR, GÜRKAS ESRA, KILIÇ MUSTAFA (2018). I-cell disease: A case report. J Inherit Metab Dis 2018;41(1):S33, E-246 (e-Poster). (SSIEM, Annual Symposium, 2018, Athens, Greece)., (Özet bildiri) (Yayın No:7361755)
- 40 . KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, AKÇABOY MELTEM, SAVAŞ ERDEVE ŞENAY, AYCAN ZEHRA, KILIÇ MUSTAFA, JAEKEN JAAK (2018). PMM2-CDG and hyperinsulinism: case report. J Inherit Metab Dis 2018;41(1):S34, E-260 (e-Poster). (SSIEM, Annual Symposium, 2018, Athens, Greece)., (Özet bildiri) (Yayın No:7361799)
- 41 . KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, AKSOY AYŞE, OLGAC BİKE KILIÇKAYA MUAZZEZ ASBURÇE, AYDOĞAN S, ÖKTEM AHMET, KILIÇ MUSTAFA, ÇAVDARLI BÜŞRANUR (2018). Hereditary Dopamine Transporter Deficiency. New case from Turkey. J Inherit Metab Dis 2018;41(1):S34, E-265 (e-Poster). (SSIEM, Annual Symposium, 2018, Athens, Greece)., (Özet bildiri) (Yayın No:7361833)
- 42 . OLGAC BİKE KILIÇKAYA MUAZZEZ ASBURÇE, KILIÇ MUSTAFA, ÖZGÜL RIZA KÖKSAL, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER (2018). A case of partial biotinidase deficiency with fingertip desquamation. J Inherit Metab Dis 2018;41(1):S34, E-272 (e-Poster). (SSIEM, Annual Symposium, 2018, Athens, Greece)., (Özet bildiri) (Yayın No:7361851)
- 43 . KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, DİNLEN FETTAH NURDAN, ÇAVDARLI BÜŞRANUR, OLGAC BİKE KILIÇKAYA MUAZZEZ ASBURÇE, KILIÇ MUSTAFA, BİBEROĞLU GÜRSEL (2018). A new case from Turkey with glutathione synthetase deficiency complicated by necrotizing enterocolitis.. J Inherit Metab Dis 2018;41(1):S35, E-287 (e-Poster). (SSIEM, Annual Symposium, 2018, Athens, Greece)., (Özet bildiri) (Yayın No:7361890)
- 44 . OLGAC BİKE KILIÇKAYA MUAZZEZ ASBURÇE, ÇAVDARLI BÜŞRANUR, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, KILIÇ MUSTAFA (2018). Overlooked case of siblings with Kreiborg-Pakistani Syndrome. J Inherit Metab Dis 2018;41(1):S35, E-289 (e-Poster). (SSIEM, Annual Symposium, 2018, Athens, Greece)., (Özet bildiri) (Yayın No:7361919)
- 45 . OLGAC BİKE KILIÇKAYA MUAZZEZ ASBURÇE, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, ŞENEL SALİHA, TÜMER LEYLA, KILIÇ MUSTAFA (2018). Awareness of inborn errors of metabolism among Syrian immigrant parents in Turkey. J Inherit Metab Dis 2018;41(1):S35, E-308 (e-Poster). (SSIEM, Annual Symposium, 2018, Athens, Greece)., (Özet bildiri) (Yayın No:7361940)
- 46 . KILIÇ MUSTAFA, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, ÖZGÜL RIZA KÖKSAL (2017). Fructose 1-6 Bisphosphatase Deficiency in Three Turkish Infants. . J Inherit Metab Dis 2017:S208, P-462. (ICIEM, 2017, Rio De Janeiro, Brazil)., (Özet bildiri) (Yayın No:7361310)
- 47 . KILIÇ MUSTAFA (2017). Coincidence of Hereditary Fructose Intolerance and Wilms Tumor. J Inherit Metab Dis 2017:S210, P-466. (ICIEM, 2017, Rio De Janeiro, Brazil)., (Özet bildiri) (Yayın No:7361327)
- 48 . KILIÇ MUSTAFA, ERGÜNER BEKİR, ÖZGÜL RIZA KÖKSAL (2017). Detection of Allele Frequencies of Common c. 517TC and c.625GA Variants in the ACADS Gene in Turkish Population. J Inherit Metab Dis 2017: S228, P-505. (ICIEM, 2017, Rio De Janeiro, Brazil)., (Özet bildiri) (Yayın No:7361343)
- 49 . KILIÇ MUSTAFA (2017). Acute Neuronopathic Gaucher Disease (Gaucher type 2) in Two Turkish Infants. J Inherit Metab Dis 2017:S326, P-726. (ICIEM, 2017, Rio De Janeiro, Brazil)., (Özet bildiri) (Yayın No:7361381)
- 50 . KILIÇ MUSTAFA, ÖZGÜL RIZA KÖKSAL (2017). Genotype-Phenotype Correlation in Biotinidase Deficiency Patients in Turkey. J Inherit Metab Dis 2017:S386, P-857. (ICIEM, 2017, Rio De Janeiro, Brazil)., (Özet bildiri) (Yayın No:7361394)
- 51 . KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, KILIÇ MUSTAFA, BASTÜRK A, OKUR İLYAS, TÜMER LEYLA (2017). Successful Living Donor Liver Transplantation for Classical Maple Syrup Urine Disease. J Inherit Metab Dis 2017:S180, P-398. (ICIEM, 2017, Rio De Janeiro, Brazil)., (Özet bildiri) (Yayın No:7361427)
- 52 . KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, BARIŞ ZEREN, KILIÇ MUSTAFA, YÜKSEL DENİZ, KELDERMANS LIESBETH, MATTHIJS GERT, JAEKEN JAAK (2017). PMM2-CDG and Sensorineural Hearing Loss. J Inherit Metab Dis 2017:S370-371, P-822. (ICIEM, 2017, Rio De Janeiro, Brazil)., (Özet bildiri) (Yayın No:7361447)
- 53 . DEDEOĞLU ÖZGE, YÜKSEL DENİZ, GENÇ SEL ÇİĞDEM, AKSOY E, KILIÇ MUSTAFA, KARLI OĞUZ HATİCE KADER, TALİM BERİL (2017). A case with acute reversible bilateral ptosis: SURF-1 deficiency. Page: e130, P2-104. European Journal of Pediatric Neurology, 2017:21;1. doi: <https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2017.04.1020>., (Özet bildiri) (Yayın No:7361983)

- 54 . KILIÇ MUSTAFA, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, KESİCİ SELMAN, AKSOY E (2016). Secondary Mitochondrial Dysfunction in Beta-Ketothiolase Deficiency with a Novel Mutation. A-29, Page 87. 13th MEMG (Middle East Metabolic Group) Meeting, 2016, Amman-Jordan., (Özet bildiri) (Yayın No:7361245)
- 55 . KILIÇ MUSTAFA (2016). A Very Rare Lysosomal Storage Disorder with Poor Prognosis: Sialidosis Type 2 Congenital Form. D-14, Page 114. 13th MEMG (Middle East Metabolic Group) Meeting, 2016, Amman-Jordan., (Özet bildiri) (Yayın No:7361279)
- 56 . KILIÇ MUSTAFA, DEDEOĞLU ÖZGE, KESİCİ SELMAN, GÖÇMEN RAHŞAN, YÜKSEL DENİZ (2016). An ethylmalonic encephalopathy case, mimicking meningococemia. J Inherit Metab Dis 2016;39(1):S261, A-057. (SSIEM, Annual Symposium, 2016, Rome, Italy)., (Özet bildiri) (Yayın No:7359949)
- 57 . KILIÇ MUSTAFA, KILIÇ ESRA, ÖZGÜL RIZA KÖKSAL (2016). A mitochondrial disorder patient with a novel mutation in SUCLA2 gene. J Inherit Metab Dis 2016;39(1):S261, A-058. (SSIEM, Annual Symposium, 2016, Rome, Italy)., (Özet bildiri) (Yayın No:7359986)
- 58 . KILIÇ MUSTAFA, KILIÇ ESRA, ÖZGÜL RIZA KÖKSAL (2016). A patient with mitochondrial disorder and mutation in MRPS22 gene. J Inherit Metab Dis 2016;39(1):S162-163, P-356. (SSIEM, Annual Symposium, 2016, Rome, Italy)., (Özet bildiri) (Yayın No:7360003)
- 59 . KILIÇ MUSTAFA, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER (2016). Phenotypic and genotypic spectrum of Niemann-Pick A, B, and C disease: 2-year-experience of a local hospital. J Inherit Metab Dis 2016;39(1):S271, A-092. (SSIEM, Annual Symposium, 2016, Rome, Italy)., (Özet bildiri) (Yayın No:7360025)
- 60 . KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, ÖZBAY HOŞNUT FERDA, EVİRGEN ŞAHİN GÜLSEREN, ARDIÇLI B, KILIÇ MUSTAFA, AKSOY E (2016). Pompe disease and hirshprung disease: A case report of a rare association. J Inherit Metab Dis 2016;39(1):S257, A-044. (SSIEM, Annual Symposium, 2016, Rome, Italy)., (Özet bildiri) (Yayın No:7360068)
- 61 . KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, KILIÇ MUSTAFA, CEYLANER SERDAR (2016). A case of alpha-mannosidosis with a novel mutation. J Inherit Metab Dis 2016;39(1):S265, A-073. (SSIEM, Annual Symposium, 2016, Rome, Italy)., (Özet bildiri) (Yayın No:7360088)
- 62 . KILIÇ ESRA, KILIÇ MUSTAFA, ÖZGÜL RIZA KÖKSAL (2016). Increase in the diagnostic rate by exome sequencing in patients with neurometabolic disorders. J Inherit Metab Dis 2016;39(1):S237, P-605. (SSIEM, Annual Symposium, 2016, Rome, Italy)., (Özet bildiri) (Yayın No:7360101)
- 63 . KILIÇ MUSTAFA, BAKKAL MF, GÜRKAN A (2015). Refractory Dermatitis: a case report of Acrodermatitis Enteropathica. S:85. 12th MEMG Meeting, 2015, Muscat, Oman., (Özet bildiri) (Yayın No:7359772)
- 64 . KILIÇ MUSTAFA, AKSOY AYŞE, JAEKEN JAAK (2015). CDG type 1 as a cause of epilepsy, microcephaly and mental retardation. S:114. 12th MEMG Meeting, 2015, Muscat, Oman., (Özet bildiri) (Yayın No:7359788)
- 65 . KILIÇ MUSTAFA, KILIÇ ESRA, EŞKİ A (2015). Two infant patients with diagnosis of Crisponi Syndrome. S:127. 12th MEMG Meeting, 2015, Muscat, Oman., (Özet bildiri) (Yayın No:7359831)
- 66 . KILIÇ MUSTAFA, ARI P, ACAR GÜÇLÜ M (2015). Microcephaly and mental retardation caused by SCAD. S:128. 12th MEMG Meeting, 2015, Muscat, Oman., (Özet bildiri) (Yayın No:7359850)
- 67 . KILIÇ MUSTAFA, ÖZGÜL RIZA KÖKSAL (2015). Recurrent intensive care unit hospitalisation with Fructose 1-6 diphosphatase deficiencies. S:129. 12th MEMG Meeting, 2015, Muscat, Oman., (Özet bildiri) (Yayın No:7359859)
- 68 . KILIÇ MUSTAFA, ÖZGÜL RIZA KÖKSAL, KILIÇ ESRA (2015). Exome sequencing results in unknown genetic, metabolic/neurometabolic disorders. J Inherit Metab Dis 2015;38(1):S334-335, P-708. (SSIEM, Annual Symposium, 2015, Lyon, France)., (Özet bildiri) (Yayın No:7355128)
- 69 . KILIÇ MUSTAFA, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, KILIÇ ESRA, JAEKEN JAAK (2015). CDG incidence in unknown genetic-metabolic/neurometabolic disorders. J Inherit Metab Dis 2015;38(1):S372-373, A-082. (SSIEM, Annual Symposium, 2015, Lyon, France)., (Özet bildiri) (Yayın No:7355140)
- 70 . KILIÇ MUSTAFA, GENÇ SEL ÇİĞDEM, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER (2015). CSF/serum glycine ratios in non-ketotic hyperglycinemia patients. J Inherit Metab Dis 2015;38(1):S372-373, A-082. (SSIEM, Annual Symposium, 2015, Lyon, France)., (Özet bildiri) (Yayın No:7355146)
- 71 . KILIÇ MUSTAFA, DEMİR E, ÖZBUDAK PINAR, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER (2015). Genotype-phenotype characteristics of Turkish patients with glycogen storage disease type I at a single centre. J Inherit Metab Dis 2015;38(1):S356, A-037. (SSIEM, Annual Symposium, 2015, Lyon, France)., (Özet bildiri) (Yayın No:7356610)
- 72 . KILIÇ MUSTAFA, TOKGÖZ CUNİ B, POLAT EMİNE (2015). Two cases of Pompe's disease. J Inherit Metab Dis 2015;38(1):S369-370, A-075. (SSIEM, Annual Symposium, 2015, Lyon, France)., (Özet bildiri) (Yayın No:7356650)
- 73 . KILIÇ MUSTAFA, ZENCİROĞLU AYŞEGÜL, GÖKSUN E (2015). Galactosemia case with a novel mutation. J Inherit Metab Dis 2015;38(1):S369-370, A-075. (SSIEM, Annual Symposium, 2015, Lyon, France)., (Özet bildiri) (Yayın No:7356674)

- 74 . KILIÇ MUSTAFA, ESKİ A, AYDIN HALİL İBRAHİM (2015). A rapidly progressive neurodegeneration case: Gaucher type 2 disease. J Inherit Metab Dis 2015;38(1):S268-269, P-537. (SSIEM, Annual Symposium, 2015, Lyon, France)., (Özet bildiri) (Yayın No:7356704)
- 75 . KILIÇ MUSTAFA, ÇELİK-BABALIOĞLU P, TOKGÖZ CUNİ B (2015). Trimethylaminuria (Fish odor syndrome) in a adolescent boy. J Inherit Metab Dis 2015;38(1):S350, A-017. (SSIEM, Annual Symposium, 2015, Lyon, France)., (Özet bildiri) (Yayın No:7356736)
- 76 . KILIÇ MUSTAFA, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, KELDERMANS LIESBETH, MATTHIJS GERT, JAEKEN JAAK (2015). Secondary disorders of glycosylation in inborn errors of fructose metabolism. J Inherit Metab Dis 2015;38(1):S350, A-017. (SSIEM, Annual Symposium, 2015, Lyon, France)., (Özet bildiri) (Yayın No:7356773)
- 77 . KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, ŞENEL SALİHA, KILIÇ MUSTAFA, ACAR M, ÖZBAY HOŞNUT FERDA, AYDIN HALİL İBRAHİM, CEYLANER SERDAR (2015). A case of late onset riboflavin-responsive multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency manifesting as recurrent vomiting. J Inherit Metab Dis 38(1):S195-196, P-347. (SSIEM, Annual Symposium, 2015, Lyon, France)., (Özet bildiri) (Yayın No:7356799)
- 78 . KILIÇ ESRA, ELMAOĞULLARI S, UCAKTURK SA, DEMİREL F, KARAEER KADRİ, CEYLANER SERDAR, KILIÇ MUSTAFA (2015). Pycnodysostosis: three patients with cathepsin K analyses. J Inherit Metab Dis 2015;38(1):S287, P-586. (SSIEM, Annual Symposium, 2015, Lyon, France)., (Özet bildiri) (Yayın No:7356830)
- 79 . GENÇ SEL ÇİĞDEM, KILIÇ MUSTAFA, CEYLANER SERDAR (2015). Nonketotic hyperglycinemia: A cause of severe epileptic encephalopathy and hypotonia in children. 11th European Journal of Pediatric Neurology EPNS Congress. 2015:S118, P85-2818. Vienna, Austria., (Özet bildiri) (Yayın No:7359916)
- 80 . KILIÇ MUSTAFA, ÖZTOPRAK ÜLKÜHAN, KILIÇ ESRA (2014). Important diagnostic clues for Sandhoff disease: Hyperacusis and cherry macular spots. J Inherit Metab Dis 2014;37(1):S183, A-022. (SSIEM, Annual Symposium, 2014, Innsbruck, Austria)., (Özet bildiri) (Yayın No:7354851)
- 81 . KILIÇ MUSTAFA, ZORLU PELİN, ALTINEL AÇOĞLU ESMA (2014). Citrullinaemia type 1 patient presenting as Sandifer syndrome. J Inherit Metab Dis 2014;37(1):S180, A-009. (SSIEM, Annual Symposium, 2014, Innsbruck, Austria)., (Özet bildiri) (Yayın No:7354893)
- 82 . KILIÇ MUSTAFA, KARACA MEHMET, ÖZGÜL RIZA KÖKSAL (2014). Genotype-phenotype correlation in Turkish patients with Mucopolysaccharidosis type VI. J Inherit Metab Dis 2014;37(1):S134, P-346. (SSIEM, Annual Symposium, 2014, Innsbruck, Austria)., (Özet bildiri) (Yayın No:7354922)
- 83 . KILIÇ MUSTAFA, ALTINEL AÇOĞLU ESMA, YÜKSEL DENİZ (2014). Niemann-Pick Type C disease with NPC2 gene mutation. J Inherit Metab Dis 2014;37(1):S134, P-346. (SSIEM, Annual Symposium, 2014, Innsbruck, Austria)., (Özet bildiri) (Yayın No:7354964)
- 84 . ATCEKEN N, KARACA MEHMET, ÖZGÜL RIZA KÖKSAL, YÜCEL YILMAZ DİDEM, KILIÇ MUSTAFA (2014). Novel splice mutations in IDUA gene in Turkish patient with MPS type I. J Inherit Metab Dis 2014;37(1):S133, P-340. (SSIEM, Annual Symposium, 2014, Innsbruck, Austria)., (Özet bildiri) (Yayın No:7354983)
- 85 . TOKATLI AYŞEGÜL, KILIÇ MUSTAFA, ÜNAL UZUN ÖZLEM (2014). Neonatal liver failure due to deoxyguanosine kinase deficiency; a report of 4 patients. J Inherit Metab Dis 2014;37(1):S113, P-265. (SSIEM, Annual Symposium, 2014, Innsbruck, Austria)., (Özet bildiri) (Yayın No:7354994)
- 86 . KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, BEKEN SERDAR, KILIÇ MUSTAFA (2014). A case of carbamoylphosphate synthetase 1 deficiency presenting at second day of life. J Inherit Metab Dis 2014;37(1):S113, P-265. (SSIEM, Annual Symposium, 2014, Innsbruck, Austria)., (Özet bildiri) (Yayın No:7355009)
- 87 . KARACA MEHMET, KILIÇ MUSTAFA, ÖZGÜL RIZA KÖKSAL (2014). Phenotypic and genotypic spectrum of Turkish patients with isovaleric acidemia. J Inherit Metab Dis 2014;37(1):S94, P-192. (SSIEM, Annual Symposium, 2014, Innsbruck, Austria)., (Özet bildiri) (Yayın No:7355019)
- 88 . KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, AKSOY AYŞE, ACAR M, TANYILDIZ HG, KILIÇ MUSTAFA (2014). Treatment of X-linked childhood cerebral adrenoleukodystrophy by the use of bone marrow transplantation. J Inherit Metab Dis 2014;37(1):S94, P-192. (SSIEM, Annual Symposium, 2014, Innsbruck, Austria)., (Özet bildiri) (Yayın No:7355028)
- 89 . KILIÇ MUSTAFA, TOKATLI AYŞEGÜL, SİVRİ HATİCE SERAP, DURSUN ALİ, TOPALOĞLU HALUK, WANDERS RONALD JAMES, WATERHAM H, COŞKUN TURGAY (2013). Peroxisomal disorders: Five years experience.. J Inherit Metab Dis 2013;36(2):S244, P-502. 12th International Congress of Inborn Errors of Metabolism. (ICIEM, 2013, Barcelona, Spain)., (Özet bildiri) (Yayın No:7348963)
- 90 . KILIÇ MUSTAFA, ONAT E, GÜLTEKİN SOYLU A, SAYLAM E, KANDEMİRLİ G, ANDIRAN N (2013). An infant with a diagnosis of glycogen storage disease type Ib. J Inherit Metab Dis 2013;36(2):S341, A-005. 12th International Congress of Inborn Errors of Metabolism. (ICIEM, 2013, Barcelona, Spain)., (Özet bildiri) (Yayın No:7349032)
- 91 . KILIÇ MUSTAFA, YILDIZ DENİZ, DOĞAN YAŞAR, ÖZDEMİR OSMAN, KOÇAK MESUT, GÜNBEY SACİT, KANDEMİRLİ G, KILIÇ ESRA (2013). An infant with a diagnosis of sialidosis type II. J Inherit Metab Dis 2013;36(2):S341, A-005. 12th International Congress of Inborn Errors of Metabolism. (ICIEM, 2013, Barcelona, Spain)., (Özet bildiri) (Yayın No:7349066)

- 92 . KILIÇ ESRA, KILIÇ MUSTAFA, ÜTİNE GÜLEN EDA, COŞKUN TURGAY, NAKANO HAJİME, BODUROĞLU OSMAN KORAY (2013). Case Presentation: Sjögren-Larsson Syndrome. 12th International Congress of Inborn Errors of Metabolism. (ICIE, 2013, Barcelona, Spain)., (Özet bildiri) (Yayın No:7349124)
- 93 . KILIÇ MUSTAFA, ÖZGÜL RIZA KÖKSAL, TOKATLI AYŞEGÜL, SİVRİ HATİCE SERAP, DURSUN ALİ, LINDA DE MEIRLEIR, SENECA SARA, COŞKUN TURGAY (2013). Mitochondrial DNA Depletion Syndrome presenting with cholestasis in newborn. 12th International Congress of Inborn Errors of Metabolism. (ICIE, 2013, Barcelona, Spain)., (Özet bildiri) (Yayın No:7349159)
- 94 . YÜCEL YILMAZ DİDEM, ÖZGÜL RIZA KÖKSAL, KILIÇ MUSTAFA, SİVRİ HATİCE SERAP, COŞKUN TURGAY, TOKATLI AYŞEGÜL, DURSUN ALİ (2013). Three novel mutations in Turkish patients with isovaleric acidemia.. 12th International Congress of Inborn Errors of Metabolism. (ICIE, 2013, Barcelona, Spain)., (Özet bildiri) (Yayın No:7349188)
- 95 . YÜCEL YILMAZ DİDEM, ERSOY M, CANDAN Ş, BALCI M, KILIÇ MUSTAFA, GÖKÇAY GÜLDEN, DURSUN ALİ, ÖZGÜL RIZA KÖKSAL (2012). OCTN2 Gene Mutations in Turkish Patients with Primary Carnitine Deficiency. J Inherit Metab Dis 2012;35(1):S74, A015. (SSIEM, Annual Symposium, 2012, Birmingham, UK)., (Özet bildiri) (Yayın No:7348908)
- 96 . KILIÇ MUSTAFA, SİVRİ HATİCE SERAP, DURSUN ALİ, TOKATLI AYŞEGÜL, COŞKUN TURGAY, MUCOPOLYSACCHARIDOSIS STUDY GROUP (2011). Outcome of Enzyme Replacement Therapy in Patients with Mucopolysaccharidosis VI. J Inherit Metab Dis 2011;34(3):S231, P-453. (SSIEM, Annual Symposium, 2011, Geneva, Switzerland)., (Özet bildiri) (Yayın No:7348707)
- 97 . KILIÇ MUSTAFA, TOKATLI AYŞEGÜL, ALANAY YASEMİN, KILIÇ ESRA, SİVRİ HATİCE SERAP, DURSUN ALİ, ONOL S, HALILOĞLU VİLDAN GÖKNUR, ÜTİNE GÜLEN EDA, BODUROĞLU OSMAN KORAY, COŞKUN TURGAY (2011). Phenotypical properties and response to cholesterol therapy of Smith-Lemli-Opitz Syndrome Cases. J Inherit Metab Dis 2011;34(3):S231, P-453. (SSIEM, Annual Symposium, 2011, Geneva, Switzerland)., (Özet bildiri) (Yayın No:7348755)
- 98 . KILIÇ MUSTAFA, TAŞKESEN MUSTAFA, COŞKUN TURGAY, GÜRAKAN HAMİDE FİGEN, TOKATLI AYŞEGÜL, SİVRİ HATİCE SERAP, DURSUN ALİ, SEBASTIAN SCHMITT, KURY SEBASTIAN (2011). A Zinc Sulphate-Resistant Acrodermatitis Enteropathica Patient with a Novel Mutation in SLC39A4 Gene. J Inherit Metab Dis 2011;34(3):S124, P-137. (SSIEM, Annual Symposium, 2011, Geneva, Switzerland)., (Özet bildiri) (Yayın No:7348779)
- 99 . KILIÇ MUSTAFA, DURSUN ALİ, TOKATLI AYŞEGÜL, SİVRİ HATİCE SERAP, ANLAR FATMA BANU, FOWLER BRIAN, COŞKUN TURGAY (2010). A Turkish patient with late onset cblC defect caused by c.394C>T mutation. J Inherit Metab Dis 2010;33(1):S45, P-099. (SSIEM, Annual Symposium, İstanbul, Turkey, 2010)., (Özet bildiri) (Yayın No:7343872)
- 100 . KILIÇ MUSTAFA, KARLI OĞUZ HATİCE KADER, COŞKUN TURGAY, HALILOĞLU VİLDAN GÖKNUR, WANDERS RONALD JAMES, DURSUN ALİ, SİVRİ HATİCE SERAP, TOKATLI AYŞEGÜL, TOPÇU MERAL (2010). Infantile Refsum Disease in a Turkish Patient: Case Report. J Inherit Metab Dis 2010;33(1):S96-P284. (SSIEM, Annual Symposium, 2010, İstanbul, Turkey)., (Özet bildiri) (Yayın No:7343876)
- 101 . KILIÇ MUSTAFA, TOKATLI AYŞEGÜL, SİVRİ HATİCE SERAP, DURSUN ALİ, TOPALOĞLU HALUK, WANDERS RONALD JAMES, COŞKUN TURGAY (2010). Hacettepe Experience with Peroxisomal Disorders Under Four Years of Age. J Inherit Metab Dis 2010;33(1):S96, P-296. (SSIEM, Annual Symposium, 2010, İstanbul, Turkey)., (Özet bildiri) (Yayın No:7343880)
- 102 . KILIÇ MUSTAFA, DURSUN ALİ, SİVRİ HATİCE SERAP, TOKATLI AYŞEGÜL, AKÇÖREN ZUHAL, YİĞİT ŞULE, VEZİR EMİNE, SENECA SARA, LINDA DE MEIRLEIR, COŞKUN TURGAY (2010). A novel mutation in DGUOK gene in a Turkish newborn. J Inherit Metab Dis 2010;33(1):S81, P-229. (SSIEM, Annual Symposium, 2010, İstanbul, Turkey)., (Özet bildiri) (Yayın No:7343882)
- 103 . KILIÇ MUSTAFA, SİVRİ HATİCE SERAP, TOKATLI AYŞEGÜL, DURSUN ALİ, COŞKUN TURGAY (2010). Renal Agenesis in association with maternal PKU syndrome. J Inherit Metab Dis 2010;33(1):S108, P-326. (SSIEM Annual Symposium, 2010, İstanbul, Turkey)., (Özet bildiri) (Yayın No:7343890)
- 104 . KILIÇ MUSTAFA, ÖZGÜL RIZA KÖKSAL, YÜCEL YILMAZ DİDEM, KARACA MEHMET, DURSUN ALİ, SİVRİ HATİCE SERAP, TOKATLI AYŞEGÜL, ŞAHİN MURAT, KARAGÖZ TEVFIK, COŞKUN TURGAY (2010). Novel Mutations in Turkish Patients with Primary Carnitine Deficiency. J Inherit Metab Dis 2010;33(1):S57, P-140. (SSIEM, Annual Symposium, 2010, İstanbul, Turkey)., (Özet bildiri) (Yayın No:7343891)
- 105 . ÖZGÜL RIZA KÖKSAL, GÜZEL AYŞEGÜL, MESCİ L, SİVRİ HATİCE SERAP, KILIÇ MUSTAFA, ÖZÇAY FİGEN, GÜNDÜZ MEHMET, AYDIN HALİL İBRAHİM, ALİEFENDİOĞLU DİDEM, COŞKUN TURGAY, DURSUN ALİ (2010). Mutation in fumarylacetoacetate hydrolase gene and genotype-phenotype relation. J Inherit Metab Dis 2010;33(1):S22, P-012. (SSIEM, Annual Symposium, 2010, İstanbul, Turkey)., (Özet bildiri) (Yayın No:7343892)
- 106 . GÜZEL AYŞEGÜL, ÖZGÜL RIZA KÖKSAL, YÜCEL YILMAZ DİDEM, KARACA MEHMET, KILIÇ MUSTAFA, COŞKUN TURGAY, TOKATLI AYŞEGÜL, SİVRİ HATİCE SERAP, DURSUN ALİ (2010). Mutation Detection in Turkish Patients with Glutaric aciduria Type I. J Inherit Metab Dis 2010;33(1):S44, P-093. (SSIEM, Annual Symposium, 2010, İstanbul, Turkey)., (Özet bildiri) (Yayın No:7343894)

- 107 . HATİPOĞLU E, ÖZGÜL RIZA KÖKSAL, SİVRİ HATİCE SERAP, COŞKUN TURGAY, TOKATLI AYŞEGÜL, KARACA ŞEFAYET, KÜÇÜK ÖZGÜL, KILIÇ MUSTAFA, AKÇELİK M, DURSUN ALİ (2010). Novel Homogentisate Dioxigenase (HGD) gene mutations in Alkaptonuria Patients.. J Inherit Metab Dis 2010;33(1):S43, P-091. (SSIEM, Annual Symposium, 2010, İstanbul, Turkey)., (Özet bildiri) (Yayın No:7343896)
- 108 . ÜNAL UZUN ÖZLEM, HİŞMİ BURCU, KILIÇ MUSTAFA, DURSUN ALİ, SİVRİ HATİCE SERAP, TOKATLI AYŞEGÜL, COŞKUN TURGAY, OLIVER SASS JORN (2010). A novel Mutation in Beta Ketothiolase deficiency. J Inherit Metab Dis 2010;33(1):S55, P-134. (SSIEM, Annual Symposium, 2010, İstanbul, Turkey)., (Özet bildiri) (Yayın No:7343902)
- 109 . GÖKMEN ÖZEL HÜLYA, BÜYÜKTUNCER Z, KILIÇ MUSTAFA, DURSUN ALİ, SİVRİ HATİCE SERAP, COŞKUN TURGAY, TOKATLI AYŞEGÜL (2010). Growth and protein intake in Phenylketonuria: results of 398 Turkish children. J Inherit Metab Dis 2010;33(1):S168, O-545. (SSIEM, Annual Symposium, 2010, İstanbul, Turkey)., (Özet bildiri) (Yayın No:7348300)
- 110 . KARACA MEHMET, ÖZGÜL RIZA KÖKSAL, GÜZEL AYŞEGÜL, KILIÇ MUSTAFA, TOKATLI AYŞEGÜL, GÖKSUN E, DURSUN ALİ, SİVRİ HATİCE SERAP (2010). Mutation analyses in biotinidase gene by denaturing high pressure liquid chromatography. J Inherit Metab Dis 2010;33(1):S160, P-516. (SSIEM, Annual Symposium, 2010, İstanbul, Turkey)., (Özet bildiri) (Yayın No:7348339)
- 111 . BÜYÜKTUNCER Z, GÖKMEN ÖZEL HÜLYA, KÜÇÜKKASAP T, KÖKSAL GÜLDEN, KILIÇ MUSTAFA, DURSUN ALİ, SİVRİ HATİCE SERAP, TOKATLI AYŞEGÜL, COŞKUN TURGAY, BESLER HT (2010). Vitamin B6 and B12 status in Turkish children with Phenylketonuria. J Inherit Metab Dis 2010;33(1):S117, P-360. (SSIEM, Annual Symposium, 2010, İstanbul, Turkey)., (Özet bildiri) (Yayın No:7348425)
- 112 . GÖKMEN ÖZEL HÜLYA, BÜYÜKTUNCER Z, KÖKSAL GÜLDEN, KILIÇ MUSTAFA, DURSUN ALİ, SİVRİ HATİCE SERAP, TOKATLI AYŞEGÜL, COŞKUN TURGAY (2010). Blood Phenylalanine control in Turkish Phenylketonuric children. J Inherit Metab Dis 2010;33(1):S117, P-361. (SSIEM, Annual Symposium, 2010, İstanbul, Turkey)., (Özet bildiri) (Yayın No:7348458)
- 113 . ÜNAL UZUN ÖZLEM, HİŞMİ BURCU, KILIÇ MUSTAFA, DURSUN ALİ, SİVRİ HATİCE SERAP, TOKATLI AYŞEGÜL, COŞKUN TURGAY, ZEVIANI M (2010). Polyneuropathy as the main presenting symptom in PDH deficiency. J Inherit Metab Dis 2010;33(1):S82, P-234. (SSIEM, Annual Symposium, 2010, İstanbul, Turkey)., (Özet bildiri) (Yayın No:7348492)
- 114 . KILIÇ MUSTAFA (2010). Fucosidosis Type II. 9th International Post Graduate Course on Lysosomal Storage Disorders, 2010, Nierstein, Germany., (Özet bildiri) (Yayın No:7341380)
- 115 . KILIÇ MUSTAFA, TOPALOĞLU HALUK, TOKATLI AYŞEGÜL, DURSUN ALİ, SİVRİ HATİCE SERAP, COŞKUN TURGAY (2010). Severe Myoclonic Seizures in Peroxisomal D-Bifunctional Protein Deficiency.. International Symposium on Epilepsy in Neurometabolic Diseases (ISENMD). The 13th Annual Meeting of the Infantile Seizure Society (ISS). The 14th Annual Meeting of the Taiwan Child Neurology Society. March 26-28, 2010 Taipei, Taiwan. Abstract Book Page: A73, P 35., (Özet bildiri) (Yayın No:7343869)
- 116 . KILIÇ MUSTAFA (2010). Theraphy Outcome of Mucopolysaccharidosis in Turkey. First Italio-Turkish Meeting on LSD Management, (Tam metin bildiri) (Yayın No:7341388)
- 117 . KILIÇ MUSTAFA, ÖZMERT ELİF NURSEL, YURDAKÖK KADRİYE (2005). Diarrhea Risk Factors in 6-18 months old Children. 29th Umemps Union of Middle Eastern and Mediterranean Pediatric Societies-49. Milli Pediatri Kongresi, 14-17.09.2005/İstanbul, Turkey. Abstract Book Page: 253, UP-211., (Özet bildiri) (Yayın No:7343868)

C. Yazılan ulusal/uluslararası kitaplar veya kitaplardaki bölümler

C2. Yazılan ulusal/uluslararası kitaplardaki bölümler

- 1 . Gomella Neonatoloji, Bölüm adı: (Metabolik Hastalıklar) (2021). ,KILIÇ MUSTAFA, İstanbul Tıp Kitabevleri, Basım sayısı: 1, ISBN: 9786257291248, Türkçe (Kitap Tercümesi), (Yayın No: 7319179)
- 2 . Pediatri, Bölüm adı: (Amino asit Metabolizması Bozuklukları) (2021). ,YILDIZ YILMAZ, KILIÇ MUSTAFA, Ankara Nobel Tıp Kitabevleri, Basım sayısı: 1, ISBN: 978-625-7146-76-0, Türkçe (Bilimsel Kitap), (Yayın No: 7319146)
- 3 . Pediatri, Bölüm adı: (Konjenital Glikozilasyon Bozuklukları) (2021). ,KILIÇ MUSTAFA, Ankara Nobel Tıp Kitabevleri, Basım sayısı: 1, ISBN: 978-625-7146-76-0, Türkçe (Bilimsel Kitap), (Yayın No: 7319115)
- 4 . Pediatri, Bölüm adı: (Peroksizomal Hastalıklar) (2021). ,KILIÇ MUSTAFA, Ankara Nobel Tıp Kitabevleri, Basım sayısı: 1, ISBN: 978-625-7146-76-0, Türkçe (Bilimsel Kitap), (Yayın No: 7319112)
- 5 . Pediatri, Bölüm adı: (Lizozomal Depo Hastalıkları) (2021). ,KILIÇ MUSTAFA, Ankara Nobel Tıp Kitabevleri, Basım sayısı: 1, ISBN: 978-625-7146-76-0, Türkçe (Bilimsel Kitap), (Yayın No: 7319109)
- 6 . Pediatri, Bölüm adı: (Metabolik Hastalıklara Yaklaşım) (2021). ,KILIÇ MUSTAFA, Ankara Nobel Tıp Kitabevleri, Basım sayısı: 1, ISBN: 978-625-7146-76-0, Türkçe (Bilimsel Kitap), (Yayın No: 7319102)
- 7 . Yurdakök Pediatri, Bölüm adı: (Diğer Amino asit Metabolizması Bozuklukları) (2017). ,KILIÇ MUSTAFA, HİŞMİ BURCU, ÜNAL UZUN ÖZLEM, AYDIN HALİL İBRAHİM, Güneş Kitabevi Ltd., Basım sayısı: 1, ISBN: 9789752777095, Türkçe (Bilimsel Kitap), (Yayın No: 7319083)

- 8 . Yurdakök Pediatri, Bölüm adı: (Lizozomal Depo Hastalıkları) (2017). ,KILIÇ MUSTAFA, Güneş Kitabevi Ltd., Editör: Murat Yurdakök, Basım sayısı: 1, ISBN: 9789752777095, Türkçe (Bilimsel Kitap), (Yayın No: 7319045)
- 9 . Yenidoğanda Kalıtsal Metabolik Hastalıklar, Bölüm adı: (Enzim Tedavisi) (2014). ,KILIÇ MUSTAFA, Güneş Kitabevi Ltd., Editör: Turgay Coşkun-Murat Yurdakök, Basım sayısı: 1, ISBN: 9789752775473, Türkçe (Bilimsel Kitap), (Yayın No: 7319030)
- 10 . Pediatri, Bölüm adı: (Görme Bozukluğu olan Çocuğa Yaklaşım) (2007). ,KILIÇ MUSTAFA, AKÇA TÜLAY, Güneş Kitabevi Ltd., Editör: Lucky M. Osborn, Thomas G. Dewitt, Lewis R. First, Joseph A. Zenel, Basım sayısı: 1, ISBN: 9799752771146, Türkçe (Kitap Tercümesi), (Yayın No: 7319006)
- 11 . Pediatri, Bölüm adı: (Sağırılık veya İşitme Güçlüğü olan Hastaya Yaklaşım) (2007). ,KILIÇ MUSTAFA, AKÇA TÜLAY, Güneş Kitabevi Ltd., Editör: Lucky M. Osborn, Thomas G. Dewitt, Lewis R. First, Joseph A. Zenel, Basım sayısı: 1, ISBN: 9799752771146, Türkçe (Kitap Tercümesi), (Yayın No: 7318996)
- 12 . Pediatri, Bölüm adı: (Diş Hastalıkları) (2007). ,KILIÇ MUSTAFA, AKÇA TÜLAY, Güneş Kitabevi Ltd., Editör: Lucky M. Osborn, Thomas G. Dewitt, Lewis R. First, Joseph A. Zenel, Basım sayısı: 1, ISBN: 9799752771146, Türkçe (Kitap Tercümesi), (Yayın No: 7318983)
- 13 . Pediatri, Bölüm adı: (Boyun ve Tükürük Bezi Hastalıkları) (2007). ,KILIÇ MUSTAFA, AKÇA TÜLAY, Güneş Kitabevi Ltd., Editör: Lucky M. Osborn, Thomas G. Dewitt, Lewis R. First, Joseph A. Zenel, Basım sayısı: 1, ISBN: 9799752771146, Türkçe (Kitap Tercümesi), (Yayın No: 7318970)
- 14 . Pediatri, Bölüm adı: (Farinks Hastalıkları) (2007). ,AKÇA TÜLAY, KILIÇ MUSTAFA, Güneş Kitabevi Ltd., Editör: Lucky M. Osborn, Thomas G. Dewitt, Lewis R. First, Joseph A. Zenel, Basım sayısı: 1, ISBN: 9799752771146, Türkçe (Kitap Tercümesi), (Yayın No: 7318963)
- 15 . Pediatri, Bölüm adı: (Burun ve Sinüslerin Hastalıkları) (2007). ,AKÇA TÜLAY, KILIÇ MUSTAFA, Güneş Kitabevi Ltd., Editör: Lucky M. Osborn, Thomas G. Dewitt, Lewis R. First, Joseph A. Zenel, Basım sayısı: 1, ISBN: 9799752771146, Türkçe (Kitap Tercümesi), (Yayın No: 7318947)
- 16 . Pediatri, Bölüm adı: (Göz Hastalıkları) (2007). ,AKÇA TÜLAY, KILIÇ MUSTAFA, Güneş Kitabevi Ltd., Editör: Lucky M. Osborn, Thomas G. Dewitt, Lewis R. First, Joseph A. Zenel, Basım sayısı: 1, ISBN: 9799752771146, Türkçe (Kitap Tercümesi), (Yayın No: 7318931)
- 17 . Pediatri, Bölüm adı: (Kulak Hastalıkları) (2007). ,AKÇA TÜLAY, KILIÇ MUSTAFA, Güneş Kitabevi Ltd., Editör: Lucky M. Osborn, Thomas G. Dewitt, Lewis R. First, Joseph A. Zenel, Basım sayısı: 1, ISBN: 9799752771146, Türkçe (Kitap Tercümesi), (Yayın No: 7318906)

D. Ulusal hakemli dergilerde yayımlanan makaleler

- 1 . KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, OLGAC BİKE KILIÇKAYA MUZZEZ ASBURÇE, YILDIZ İSMAİL, KASAPKARA HACI AHMET, KILIÇ MUSTAFA (2021). Kliniğimizde takip edilen Fabry Hastalarının moleküler ve klinik özelliklerinin geriye dönük olarak incelenmesi. Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi (Kontrol No : 7363487)
- 2 . OLGAC BİKE KILIÇKAYA MUZZEZ ASBURÇE, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, KILIÇ MUSTAFA (2021). Nadir, multisistemik ve zor tanı alan doğumsal metabolik hastalıklara örnek olarak peroksizomal hastalıklar.. Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi (Kontrol No : 7363709)

E. Ulusal bilimsel toplantılarda sunulan ve bildiri kitaplarında basılan bildiriler

- 1 . HAS ÖZHAN SELEN, OLGAC BİKE KILIÇKAYA MUZZEZ ASBURÇE, KILIÇ MUSTAFA (2021). Eklem Kısıtlılığı ile Başvuran Bir Mukopolidoz Tip III'ü Olgusu. VII. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, 25-27 Kasım 2021, Ankara (Çevrimiçi Kongre)., (Özet bildiri) (Yayın No:7343863)
- 2 . HAS ÖZHAN SELEN, OLGAC BİKE KILIÇKAYA MUZZEZ ASBURÇE, KILIÇ MUSTAFA (2021). Mitokondriyal Kompleks I eksikliği. Çocukluk Çağında Her Yönüyle Mitokondriyal Hastalıklar Sempozyumu, 15-16 Ekim, 2021, Ankara CMAK (Çevrimiçi Kongre)., (Özet bildiri) (Yayın No:7343862)
- 3 . KILIÇ MUSTAFA, DEDEOĞLU ÖZGE, GÖÇMEN RAHŞAN, KESİCİ SELMAN, YÜKSEL DENİZ (2019). Etilmalonik ensefalopati tanısı alan bir vaka sunumu. I. Metabolik hastalıkların Nörolojisi Kursu, 2019, Ankara., (Özet bildiri) (Yayın No:7343852)
- 4 . KILIÇ MUSTAFA, CEYLAN AHMET CEVDET, ÖRÜN UTKU ARMAN, KILIÇ ESRA (2019). Hipotoni-Sistinüri Sendromu tanısı alan bir vaka sunumu. I. Kalıtsal Metabolik Hastalıkların Nörolojisi Kursu, 2019, Ankara., (Özet bildiri) (Yayın No:7343853)
- 5 . DANIŞ AYŞEGÜL, OLGAC BİKE KILIÇKAYA MUZZEZ ASBURÇE, KILIÇ MUSTAFA, AKSOY AYŞE, YÜKSEL DENİZ (2019). Distonik Süt Çocuğu: Glutarik Asidüri Tip 1. I. Kalıtsal Metabolik Hastalıkların Nörolojisi Kursu, 2019, Ankara., (Özet bildiri) (Yayın No:7343854)
- 6 . KUCUR ÖZGE, KILIÇ MUSTAFA, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, YILDIZ YILMAZ, OLGAC BİKE KILIÇKAYA MUZZEZ ASBURÇE, TAŞCI YILDIZ YASEMİN, YÜKSEL DENİZ (2019). Nörogörüntüleme bulguları ile bir MSUD olgusu. I. Kalıtsal Metabolik Hastalıkların Nörolojisi Kursu, 2019, Ankara., (Özet bildiri) (Yayın No:7343856)

- 7 . KUCUR ÖZGE, AKSOY AYŞE, KILIÇ MUSTAFA, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, ÖKTEM AHMET (2019). Yenidoğan döneminde dirençli nöbet gelen pridoksin bağımlı epilepsi olgusu. I. Kalıtsal Metabolik Hastalıkların Nörolojisi Kursu, 2019, Ankara., (Özet bildiri) (Yayın No:7343857)
- 8 . KILIÇ MUSTAFA, OLGAC BİKE KILIÇKAYA MUAZZEZ ASBURÇE, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER (2018). Tay-Sachs Hastalığı: Genotip-Fenotip İlişkisi, Prognoz, Biomarker Arayışları. P-63, sayfa-101, VI. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Belek, Antalya, 2018., (Özet bildiri) (Yayın No:7380111)
- 9 . KILIÇ MUSTAFA, OLGAC BİKE KILIÇKAYA MUAZZEZ ASBURÇE, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER (2018). Sandhoff Hastalığı Tanısı Alan Hastalarımızın Klinik, Biyokimyasal, Moleküler Genetik Özellikleri ve Prognoz. P-67, sayfa-106, VI. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Belek, Antalya, 2018., (Özet bildiri) (Yayın No:7380117)
- 10 . KILIÇ MUSTAFA, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER (2018). Erken İnfantil Başlangıçlı GM1 Gangliosidoz Tanısı Alan Bir Vaka Sunumu. P-68, sayfa-107, VI. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Belek, Antalya, 2018., (Özet bildiri) (Yayın No:7380126)
- 11 . KILIÇ MUSTAFA, OLGAC BİKE KILIÇKAYA MUAZZEZ ASBURÇE, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER (2018). Erken başlangıçlı Metakromatik Lökodistrofi Tanısı Alan Bir Vaka Sunumu. P-69, sayfa-108, VI. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Belek, Antalya, 2018., (Özet bildiri) (Yayın No:7380129)
- 12 . KILIÇ MUSTAFA, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, AKSOY AYŞE (2018). Erken infantil başlangıçlı Krabbe hastalığı tanısı alan iki vaka sunumu. P-70, sayfa-109, VI. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Belek, Antalya, 2018., (Özet bildiri) (Yayın No:7380133)
- 13 . KILIÇ MUSTAFA, ÖZTOPRAK ÜLKÜHAN (2018). Niemann-Pick Tip C tanısı alan bir vaka sunumu. P-71, sayfa-110, VI. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Belek, Antalya, 2018., (Özet bildiri) (Yayın No:7380139)
- 14 . KILIÇ MUSTAFA, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, ÖZTOPRAK ÜLKÜHAN, YÜKSEL DENİZ (2018). Niemann-Pick Tip C Tanısı Alan Hastalarımız. P-72, sayfa-111, VI. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Belek, Antalya, 2018., (Özet bildiri) (Yayın No:7380143)
- 15 . KILIÇ MUSTAFA, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, KABATAŞ EMRAH UTKU, YÜKSEL DENİZ, AKSOY AYŞE (2018). İnfantil ve Çocukluk Döneminde Tanı Alan Sfingolipidozların Özellikleri, Prognoz ve Biyobelirteç Arayışları. P-73, sayfa-112, VI. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Belek, Antalya, 2018., (Özet bildiri) (Yayın No:7380149)
- 16 . KILIÇ MUSTAFA, POLAT EMİNE, AKÇABOY MELTEM, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER (2018). İnfantil Dönemde Gaucher Tanısı Alan Hastalarımız. P-75, sayfa-114, VI. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Belek, Antalya, 2018., (Özet bildiri) (Yayın No:7380154)
- 17 . KILIÇ MUSTAFA, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER (2018). İnfantil Gangliosidozlarda Nörositolizi Göstermede Basit Ama Önemli Bir Biyobelirteç: Aspartat Aminotransferaz. P-82, sayfa-121, VI. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Belek, Antalya, 2018., (Özet bildiri) (Yayın No:7380157)
- 18 . KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, GENÇ SEL ÇİĞDEM, DERİNKUYU BETÜL EMİNE, AKÇABOY MELTEM, OLGAC BİKE KILIÇKAYA MUAZZEZ ASBURÇE, KILIÇ MUSTAFA, CEYLANER SERDAR (2018). MRG Bulguları ile İnfantil Tay Sachs Hastalığı: Olgu Sunumu. P-06, sayfa-43, VI. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Belek, Antalya, 2018., (Özet bildiri) (Yayın No:7380160)
- 19 . KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, AKSOY AYŞE, KILIÇ MUSTAFA, OLGAC BİKE KILIÇKAYA MUAZZEZ ASBURÇE, EVİRGEN ŞAHİN GÜLSEREN (2018). Bisitopeni ile Başvuran Fabry Olgusu. P-07, sayfa-44, VI. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Belek, Antalya, 2018., (Özet bildiri) (Yayın No:7380164)
- 20 . KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, DEDEOĞLU ÖZGE, YÜKSEL DENİZ, OLGAC BİKE KILIÇKAYA MUAZZEZ ASBURÇE, KILIÇ MUSTAFA, EMİNOĞLU FATMA TUBA (2018). Hurler Sendromu: Tanısal Serüven. P-08, sayfa-45, VI. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Belek, Antalya, 2018., (Özet bildiri) (Yayın No:7380166)
- 21 . KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, OLGAC BİKE KILIÇKAYA MUAZZEZ ASBURÇE, KILIÇ MUSTAFA, ALTINEL AÇOĞLU ESMA (2018). Sanfilippo Tip III C: Vaka Sunumu. P-39, sayfa-78, VI. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Belek, Antalya, 2018., (Özet bildiri) (Yayın No:7380171)
- 22 . ÇAVDARLI BÜŞRANUR, TOPÇU VEHAP, ÜNAL UZUN ÖZLEM, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, GÜNDÜZ MEHMET, KILIÇ MUSTAFA, OLGAC BİKE KILIÇKAYA MUAZZEZ ASBURÇE, KÜÇÜKÇONGAR YAVAŞ AYNUR (2018). Lizozomal depo hastalıklarında moleküler tanı: Klinik tanı ve mutasyon spektrumu korelasyonu. P-40, sayfa-79, VI. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Belek, Antalya, 2018., (Özet bildiri) (Yayın No:7380183)
- 23 . ÜNVER DAMLA, OĞUZ MELAHAT MELEK, ÖZTEK ÇELEBİ FATMA ZEHRA, KILIÇ MUSTAFA, AKSOY E, ALTINEL AÇOĞLU ESMA, ŞENEL SALİHA (2018). Bir Niemann-Pick Tip C olgusu. Elektronik Poster (EP)-18, sayfa 61, 4. Bahar Pediatri Günleri, Başkent Üniversitesi Adana Dr. Turgut Noyan Uygulama ve Araştırma Merkezi, 2-3 Mart 2018, Adana., (Özet bildiri) (Yayın No:7380199)
- 24 . KILIÇ MUSTAFA, ERGÜNER BEKİR, ÖZGÜL RIZA KÖKSAL (2017). ACADS Geninde Yaygın Olarak Görülen c.625G>>A ve c. 517T>>C Varyantlarının Allel Frekansının Türk Populasyonunda Saptanması. 14. Ulusal metabolik hastalıklar ve beslenme kongresi, Bodrum, 2017. P-64., (Özet bildiri) (Yayın No:7379986)
- 25 . KILIÇ MUSTAFA, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, AKSOY AYŞE (2017). Gaucher Tip 2 Tanısı Alan Hastalarımız. 14. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Bodrum, 2017. P-132., (Özet bildiri) (Yayın No:7380020)

- 26 . KILIÇ MUSTAFA, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, YÜCEL YILMAZ DİDEM, ÖZGÜL RIZA KÖKSAL (2017). Fruktoz 1-6 Difosfataz Eksikliği Tanısı Alan Hastalarımız. 14. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Bodrum, 2017. P-131., (Özet bildiri) (Yayın No:7380012)
- 27 . KILIÇ MUSTAFA, KARLI OĞUZ HATİCE KADER, KILIÇ ESRA, YÜKSEL DENİZ, DEMİRCİ HÜSEYİN, SAĞIROĞLU MAHMUT ŞAMİL, YÜCEL YILMAZ DİDEM, ÖZGÜL RIZA KÖKSAL (2017). Leigh Sendromu ve Mozaik Down Sendromu Birlikteliği. 14. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Bodrum, 2017. P-133., (Özet bildiri) (Yayın No:7380032)
- 28 . KILIÇ MUSTAFA, KILIÇ ESRA, ÖZGÜL RIZA KÖKSAL, YÜCEL YILMAZ DİDEM, KAVAK PINAR, YÜCETÜRK BETÜL, DEMİRCİ HÜSEYİN, SAĞIROĞLU MAHMUT ŞAMİL, DURSUN ALİ (2017). Bilinmeyen Genetik, Metabolik/Nörometabolik Hastalıkların ve Sorumlu Genlerin Yeni Nesil DNA Dizi Yöntemleri ile Tanımlanması. 14. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Bodrum, 2017. P-80., (Özet bildiri) (Yayın No:7380002)
- 29 . KILIÇ MUSTAFA (2017). β -Ketotiyolaz Eksikliği ve Mitokondriyal Disfonksiyon İlişkisi. 14. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Bodrum, 2017. P-134., (Özet bildiri) (Yayın No:7380040)
- 30 . KILIÇ MUSTAFA, ÖZGÜL RIZA KÖKSAL, EVİRGEN ŞAHİN GÜLSEREN, ŞAHİN GÜRSES (2017). Herediter Fruktoz İntoleransı ve Wilms Tümör Birlikteliği. 14. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Bodrum, 2017. P-171., (Özet bildiri) (Yayın No:7380045)
- 31 . KILIÇ MUSTAFA, YALÇINKAYA RÜMEYSA, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, YÜKSEL DENİZ (2017). Status epileptikus ile presente olan bir Tay-Sachs hastalığı vakası. 14. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Bodrum, 2017. P-182., (Özet bildiri) (Yayın No:7380048)
- 32 . KILIÇ MUSTAFA, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, YÜCEL YILMAZ DİDEM, ÖZGÜL RIZA KÖKSAL (2017). Biotinidaz Eksikliği: Genotip-Fenotip İlişkisi. 14. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Bodrum, 2017. P-187., (Özet bildiri) (Yayın No:7380055)
- 33 . KILIÇ MUSTAFA, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, EVİRGEN ŞAHİN GÜLSEREN, ÖZBAY HOŞNUT FERDA, YÜKSEL DENİZ, AKSOY AYŞE (2017). Canavan Hastalığı ve Prognoz. 14. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Bodrum, 2017. P-203., (Özet bildiri) (Yayın No:7380057)
- 34 . KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, EVİRGEN ŞAHİN GÜLSEREN, KILIÇ MUSTAFA, AYCAN ZEHRA, TARUGI PATRIZIA (2017). Apolipoprotein B geninde birleşik heterozigot mutasyon saptanan ailevi hipobetalipoproteinemi olgusu. 14. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Bodrum, 2017. P-189., (Özet bildiri) (Yayın No:7380068)
- 35 . KILIÇ MUSTAFA (2017). Etilmalonik ensefalopati tanısı alan 2 olgu. 14. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Bodrum, 2017. P-38., (Özet bildiri) (Yayın No:7380075)
- 36 . KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, AKSOY AYŞE, KILIÇ MUSTAFA, POLAT EMİNE, CEYLANER SERDAR (2017). Etilmalonik ensefalopati tanısı alan 2 olgu. 14. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Bodrum, 2017. P-38., (Özet bildiri) (Yayın No:7380088)
- 37 . KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, BARIŞ ZEREN, KILIÇ MUSTAFA, YÜKSEL DENİZ (2017). Sensorinöral işitme kaybı olan PMM2-CDG olgusu. 14. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Bodrum, 2017. P-40., (Özet bildiri) (Yayın No:7380095)
- 38 . DEDEOĞLU ÖZGE, YÜKSEL DENİZ, GENÇ SEL ÇİĞDEM, AKSOY E, KILIÇ MUSTAFA, KARLI OĞUZ HATİCE KADER, TALİM BERİL (2017). Akut bilateral pitozisle başvuran bir olgu: SURF-1 eksikliği. 14. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Bodrum, 2017. P-118., (Özet bildiri) (Yayın No:7380106)
- 39 . YAYICI KÖKEN ÖZLEM, KASAPKAYA ÇİĞDEM, AKSOY AYŞE, ACAR MEHTAP, TANYILDIZ HİKMET GÜLŞAH, KILIÇ MUSTAFA, YEŞİLİPEK MEHMET AKİF, ŞENEL SALİHA (2017). Nadir Görülen Bir Çocukluk Çağı Nörodejenereatif Hastalığı: Adrenolökodistrofi. 19. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi, (Özet bildiri) (Yayın No:7169717)
- 40 . YÜKSEL DENİZ, KILIÇ MUSTAFA, DEDEOĞLU ÖZGE, GÖÇMEN RAHŞAN (2016). Meningokoksemi benzeri klinikte başvuran etilmalonik ensefalopatili bir olgu sunumu. 18. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi. P-84; 2016, Belek-Antalya., (Özet bildiri) (Yayın No:7378485)
- 41 . KILIÇ MUSTAFA, KILIÇ ESRA, ÖZGÜL RIZA KÖKSAL (2016). Bilinmeyen genetik, metabolik/nörometabolik hastalıkların ve sorumlu genlerin yeni nesil DNA dizi yöntemleri ile tanımlanması. 18. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi. P-297; 2016, Belek-Antalya., (Özet bildiri) (Yayın No:7378504)
- 42 . KILIÇ MUSTAFA, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER (2016). Ülkemizde Niemann-Pick A&B&C Hastalığı: Klinik Spektrum&Prognoz ve Moleküler Genetik Analiz Sonuçları. V. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, P-63; 2016, Bodrum., (Özet bildiri) (Yayın No:7378383)
- 43 . KILIÇ MUSTAFA, AKÇABOY MELTEM, ZORLU PELİN (2016). Gaucher Tip 1 Hastalığı Tanısı Alan Bir Suriye'li İnfant. V. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, P-64; 2016, Bodrum., (Özet bildiri) (Yayın No:7378396)
- 44 . KILIÇ MUSTAFA, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, ERTUĞRUL İLKER (2016). Pompe Hastalığı Tanısı Alan Hastalarımız. V. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, P-65; 2016, Bodrum., (Özet bildiri) (Yayın No:7378410)
- 45 . KILIÇ MUSTAFA, KILIÇ ESRA (2016). Ender Görülen Bir Lizozomal Depo Hastalığı: Sialidoz Tip 2 Tanısı Alan Hastalarımız. V. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, P-66; 2016, Bodrum., (Özet bildiri) (Yayın No:7378423)

- 46 . KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, KILIÇ MUSTAFA, CEYLANER SERDAR (2016). Alfa Mannosidoz. Vaka Takdimi. V. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, P-37; 2016, Bodrum., (Özet bildiri) (Yayın No:7378435)
- 47 . KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, ÖZBAY HOŞNUT FERDA, EVİRGEN ŞAHİN GÜLSEREN, ARDIÇLI B, KILIÇ MUSTAFA, AKSOY E (2016). İnfantil Pompe Hastalığı ve Hirschsprung Birlikteliği: Olgu Sunumu. V. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, P-36; 2016, Bodrum., (Özet bildiri) (Yayın No:7378455)
- 48 . DEDEOĞLU ÖZGE, GENÇ SEL ÇİĞDEM, KILIÇ MUSTAFA, POLAT EMİNE, YÜKSEL DENİZ (2016). Beyin ödemi klinik bulguları ile başvuran bir Tay-Sachs hastalığı vakası. V. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, P-24; 2016, Bodrum., (Özet bildiri) (Yayın No:7378468)
- 49 . KILIÇ MUSTAFA (2016). Bilinmeyen nörometabolik hastalık genlerin yeni nesil dizileme ile tanımlanması.. III. Nörometabolik Dismorfoloji Sempozyumu, İstanbul, 2016., (Özet bildiri) (Yayın No:7343848)
- 50 . AKÇABOY MELTEM, ZORLU PELİN, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, KILIÇ MUSTAFA (2015). Glisin ensefalopatisi: olgu sunumu. 59. Milli Pediatri Kongresi, 2015, Antalya., (Özet bildiri) (Yayın No:7378331)
- 51 . AKÇABOY MELTEM, ZORLU PELİN, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, KILIÇ MUSTAFA (2015). Niemann- Pick hastalığı: olgu sunumu. 59. Milli Pediatri Kongresi, 2015, Antalya., (Özet bildiri) (Yayın No:7378349)
- 52 . AKÇABOY MELTEM, ZORLU PELİN, KILIÇ MUSTAFA, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER (2015). Glikojen depo tip 1 a hastalığı: olgu sunumu. 59. Milli Pediatri Kongresi, 2015, Antalya., (Özet bildiri) (Yayın No:7378364)
- 53 . KILIÇ MUSTAFA, KILIÇ ESRA, ÖZGÜL RIZA KÖKSAL, YÜCEL YILMAZ DİDEM, KAVAK PINAR, YÜCETÜRK BETÜL, DEMİRCİ HÜSEYİN, SAĞIROĞLU MAHMUT ŞAMİL (2015). Bilinmeyen genetik, metabolik/nörometabolik hastalıkların ve sorumlu genlerin yeni nesil DNA dizi yöntemleri ile tanımlanması: İlk sonuçlar.. II. Ulusal Genetik Sempozyumu, Samsun, 2015., (Özet bildiri) (Yayın No:7343846)
- 54 . KILIÇ MUSTAFA, KILIÇ ESRA, ÖZGÜL RIZA KÖKSAL, YÜCEL YILMAZ DİDEM, KAVAK PINAR, YÜCETÜRK BETÜL, DEMİRCİ HÜSEYİN, SAĞIROĞLU MAHMUT ŞAMİL (2015). Bilinmeyen genetik, metabolik/nörometabolik hastalıkların ve sorumlu genlerin yeni nesil DNA dizi yöntemleri ile tanımlanması: İlk sonuçlar. II. Ulusal Genetik Sempozyumu, Samsun, 2015., (Özet bildiri) (Yayın No:7378208)
- 55 . GENÇ SEL ÇİĞDEM, KILIÇ MUSTAFA, ÖZKAN M (2015). Nonketotik hiperglisinemi hasta grubumuzun verileri. 17. Ulusal Çocuk Nöroloji Kongresi, 2015; P-76, İzmir., (Özet bildiri) (Yayın No:7378271)
- 56 . YAŞAR DURMUŞ SEVGİ, ERİŞ DENİZ, TEKDEMİR İLYAS EMRE, KILIÇ MUSTAFA (2015). Solunum Yetmezliği ile Başvuran Bir Pompe Olgusu. 4. Pediatri Uzmanlık Akademisi Kongresi, 2015, Antalya., (Özet bildiri) (Yayın No:7378315)
- 57 . KILIÇ MUSTAFA, ÖZGÜL RIZA KÖKSAL, KILIÇ ESRA (2015). Ekzom Dizileme ile Bilinmeyen Genetik, Metabolik/Nörometabolik Hastalıkların ve Sorumlu Genlerin Tanımlanması. XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Adana, 2015;S:154, S-8, (Özet bildiri) (Yayın No:7343837)
- 58 . KILIÇ MUSTAFA, ÖZGÜL RIZA KÖKSAL, KARACA MEHMET (2015). Türk İzoverlik Asidemi Hastalarında Genotip-Fenotip İlişkisi. XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Adana, 2015;S:158, S-10., (Özet bildiri) (Yayın No:7343839)
- 59 . KILIÇ MUSTAFA (2015). Üre Döngüsü Enzim Defektlerinde Uzun Dönem Tedavi Prensipleri. XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Adana, 2015; (KURS 3)., (Özet bildiri) (Yayın No:7343840)
- 60 . KARACA MEHMET, ÖZGÜL RIZA KÖKSAL, ÜNAL UZUN ÖZLEM, YÜCEL YILMAZ DİDEM, KILIÇ MUSTAFA (2015). Türk Hastalarında Biyotinidaz Gen Mutasyonlarının Moleküler Karakterizasyonu. XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Adana, 2015;S:164, S-16., (Özet bildiri) (Yayın No:7343844)
- 61 . KILIÇ MUSTAFA, KILIÇ ESRA, EŞKİ A (2015). Crisponi Sendromu Tanısı Alan Olgularımız. XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Adana, 2015;S:329, P-158., (Özet bildiri) (Yayın No:7377729)
- 62 . KILIÇ MUSTAFA, BABALIOĞLU PÇ, ÇUNİ BT (2015). Bir Psikososyal Problem Nedeni Olarak Trimetilaminüri. XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Adana, 2015;S:314, P-143., (Özet bildiri) (Yayın No:7377786)
- 63 . KILIÇ MUSTAFA, BAKKAL MF, GÜRKAN A (2015). Tedaviye Dirençli Bir Dermatit Vakası: Akrodermatitis Enteropatika. XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Adana, 2015;S:309, P-139., (Özet bildiri) (Yayın No:7377812)
- 64 . KILIÇ MUSTAFA, JAEKEN JAAK (2015). Epilepsi, Mikrosefali ve Mental Retardasyon nedeni olarak Konjenital Glikozilasyon Defekti Tip I. XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Adana, 2015;S:300, P-130., (Özet bildiri) (Yayın No:7377828)
- 65 . KILIÇ MUSTAFA, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, KILIÇ ESRA, JAEKEN JAAK (2015). Bilinmeyen Genetik-Metabolik/Nörometabolik Hastalıklarda CDG İnsidansı. XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Adana, 2015;S:299, P-129., (Özet bildiri) (Yayın No:7377844)
- 66 . KILIÇ MUSTAFA, EŞKİ A, AYDIN HALİL İBRAHİM (2015). Hızlı Seyirli Bir Nörodejenerasyon Vakası: Gaucher Tip 2 Hastalığı. XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Adana, 2015;S:281, P-111., (Özet bildiri) (Yayın No:7377865)

- 67 . KILIÇ MUSTAFA, ÇUNİ BT, POLAT EMİNE (2015). Pompe Hastalığı Tanısı Alan İki Olgu Sunumu. XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Adana, 2015;S:279, P-109., (Özet bildiri) (Yayın No:7377894)
- 68 . KILIÇ MUSTAFA (2015). Tedavisi Olmayan Hastalıklarımızdan Biri: Tay-Sachs Hastalığı. XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Adana, 2015;S:276, P-106., (Özet bildiri) (Yayın No:7377900)
- 69 . KILIÇ MUSTAFA, ARI P, ACAR M (2015). Mikrosefali ve Mental Motor Retardasyon Nedeni Olarak SCAD. XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Adana, 2015;S:240, P-71., (Özet bildiri) (Yayın No:7377914)
- 70 . KILIÇ MUSTAFA, ÖZGÜL RIZA KÖKSAL (2015). Tekrarlayan Yoğun Bakım Yatışları Olan Bir Vaka Takdimi: Fruktoz 1-6 Difosfataz Eksikliği. XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Adana, 2015;S:223, P-55., (Özet bildiri) (Yayın No:7377934)
- 71 . KILIÇ MUSTAFA, ZENCİROĞLU AYŞEGÜL, GÖKSUN E (2015). Kolay Vaka-Zor Tanı: Galaktozemi ve Yeni Bir Mutasyon. XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Adana, 2015;S:222, P-54., (Özet bildiri) (Yayın No:7377955)
- 72 . KILIÇ MUSTAFA, ÖZBUDAK PINAR, DEMİR E (2015). Glikojen Depo Hastalığı Tip I Hastalarımızın Genotip-Fenotip Özellikleri. XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Adana, 2015;S:218, P-50., (Özet bildiri) (Yayın No:7377972)
- 73 . KILIÇ MUSTAFA, ERİŞ D, DEMİR GÜ (2015). Mikrosefali ve Konjenital Kalp Hastalığı Birlikteliği: Maternal Fenilketonüri Sendromu. XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Adana, 2015;S:192, P-26., (Özet bildiri) (Yayın No:7378001)
- 74 . KILIÇ MUSTAFA, GENÇ SEL ÇİĞDEM, ÖZKAN M (2015). Nonketotik Hiperglisinemi Hastalarında BOS Glisin/Serum Glisin Oranı. XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Adana, 2015;S:176, P-10., (Özet bildiri) (Yayın No:7378026)
- 75 . KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, KILIÇ MUSTAFA, JAEKEN JAAK (2015). Herediter Fruktoz İntoleransı Tanısı Alan Sekonder CDG Olgusu. XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Adana, 2015;S:216, P-48., (Özet bildiri) (Yayın No:7378061)
- 76 . KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, KILIÇ MUSTAFA, KESİCİ SELMAN (2015). Fruktoz 1,6-bifosfataz Eksikliği: Yeni Mutasyon Saptanan Olgu. XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Adana, 2015;S:217, P-49., (Özet bildiri) (Yayın No:7378077)
- 77 . KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, KILIÇ MUSTAFA, ŞENEL SALİHA (2015). Glutarik Asidüri Tip 2: Olgu Sunumu. XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Adana, 2015;S:233, P-65., (Özet bildiri) (Yayın No:7378091)
- 78 . KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, BEKEN SERDAR, KILIÇ MUSTAFA (2015). Karbamil Fosfat Sentetaz Eksikliği Tanısı Alan Olgu Sunumu. XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Adana, 2015;S:181, P-15., (Özet bildiri) (Yayın No:7378110)
- 79 . KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, AKSOY AYŞE, ACAR M, KILIÇ MUSTAFA (2015). Kemik İliği Nakli Yapılan X-ALD Olgusu. XIII. Ulusal Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, Adana, 2015;S:288, P-118., (Özet bildiri) (Yayın No:7378128)
- 80 . KILIÇ MUSTAFA, ALTINEL AÇOĞLU ESMA, YÜKSEL DENİZ (2014). Sandifer Sendromu ile Presente Olan bir Sitrülinemi Tip 1 Vakası. 16. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi. 2014. P-123 (S209)., (Özet bildiri) (Yayın No:7377681)
- 81 . KILIÇ MUSTAFA, KARACA MEHMET, ÖZGÜL RIZA KÖKSAL (2014). Mukopolisakkaridoz Tip VI Hastalarında Genotip-Fenotip İlişkisi. J LSD, (Özet bildiri) (Yayın No:7341434)
- 82 . KILIÇ MUSTAFA, ALTINEL AÇOĞLU ESMA, YÜKSEL DENİZ (2014). NPC2 Gen Mutasyonu Saptanan Bir Niemann-Pick Tip C Vakası. J LSD 2014;5 (S57). IV. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Antalya, 2014., (Özet bildiri) (Yayın No:7377644)
- 83 . KILIÇ MUSTAFA, KAYA ÜLKÜHAN (2014). Hiperakuzi İle Başvuran Bir Sandhoff Hastalığı Vakası. J LSD 2014;5 (S73). IV. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi, Antalya, 2014., (Özet bildiri) (Yayın No:7377668)
- 84 . ÇİÇEK ŞEYMA, TÜRKMEN A, ÖZDEMİR OSMAN, KILIÇ MUSTAFA (2014). Dirençli Konvulzasyonu Olan Bir Olguda Farklı Bir Tanı: Sarsılmış Bebek Sendrom. 10. Uludağ Pediatri Kış Kongresi. 2014. P77., (Özet bildiri) (Yayın No:7377708)
- 85 . KILIÇ MUSTAFA, SAYLAM EMEL, GÜLTEKİN SOYLU ASİYE, ONAT ECE, ANDIRAN N (2013). Glikojen depo hastalığı tip Ib tanısı alan bir infant. Türk Ped Arş. 49. Türk Pediatri Kongresi. 2013, İstanbul., (Özet bildiri) (Yayın No:7377620)
- 86 . KILIÇ MUSTAFA, YÜCEL YILMAZ DİDEM, ÖZGÜL RIZA KÖKSAL, ÖNOL SANİYE, ÖZBEK MEHMET NURİ, TOKATLI AYŞEGÜL, COŞKUN TURGAY (2013). Olgu Sunumu: Biotinidaz Eksikliği ve Propiyonik Asidemi Birlikteliği. Özet Kitabı P-058, sayfa 127. Uluslararası Katılımlı XII. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, 2013, Eskişehir., (Özet bildiri) (Yayın No:7377470)
- 87 . KILIÇ MUSTAFA, ÖZBEK MEHMET NURİ, KAYMAZ NAZAN, KOÇAK MESUT, KIŞLAL FATİH MEHMET, ÖZDEMİR OSMAN, ANDIRAN N, GÜNBEY SACİT, KILIÇ ESRA, ÜTİNE GÜLEN EDA, BODUROĞLU OSMAN KORAY (2013). Keçiören Eğitim-Araştırma Hastanesi Metabolizma ve Beslenme Ünitesinde Tanı alan Metabolik ve Genetik Hastalarımız: Son İki Yıllık Deneyim. Özet Kitabı P-059, sayfa 128. Uluslararası Katılımlı XII. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi. 2013, Eskişehir., (Özet bildiri) (Yayın No:7377505)

- 88 . KILIÇ MUSTAFA, TOKATLI AYŞEGÜL, SİVRİ HATİCE SERAP, DURSUN ALİ, LINDA DE MEIRLEIR, SENECA SARA, COŞKUN TURGAY (2013). Yenidoğanda Kolestaz Nedeni Olarak Mitokondriyal DNA Deplesyon Sendromları. Özet Kitabı P-107, sayfa 178. Uluslararası Katılımlı XII. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi. 2013, Eskişehir., (Özet bildiri) (Yayın No:7377529)
- 89 . KILIÇ MUSTAFA, TOKATLI AYŞEGÜL, SİVRİ HATİCE SERAP, DURSUN ALİ, TOPALOĞLU HALUK, WANDERS RONALD JAMES, WATERHAM H, COŞKUN TURGAY (2013). Peroksizomal Hastalıklar: Son Beş Yıllık Klinik Deneyimlerimiz. Özet Kitabı P-108, Sayfa 179. Uluslararası Katılımlı XII. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi. 2013, Eskişehir., (Özet bildiri) (Yayın No:7377557)
- 90 . HİŞMİ BURCU, ÜNAL UZUN ÖZLEM, KILIÇ MUSTAFA, DURSUN ALİ, SİVRİ HATİCE SERAP, TOKATLI AYŞEGÜL, COŞKUN TURGAY (2013). Lesch-Nyhan Sendromu: Allopürinol Kullanımına Bağlı Tekrarlayan Ksantin-Hipoksantin Taşları ile Komplike Olan Bir Olgu. Özet Kitabı P-110, Sayfa 181. Uluslararası Katılımlı XII. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi. 2013, Eskişehir., (Özet bildiri) (Yayın No:7377591)
- 91 . KILIÇ MUSTAFA, KARLI OĞUZ HATİCE KADER, WANDERS RONALD JAMES, TOPÇU MERAL, COŞKUN TURGAY (2013). İnfantil Refsum Hastalığı. 2. Nörometabolik Dismorfoloji Sempozyumu, (Özet bildiri) (Yayın No:7341425)
- 92 . KILIÇ MUSTAFA, TOPALOĞLU HALUK, SİVRİ HATİCE SERAP, DURSUN ALİ, TOKATLI AYŞEGÜL, COŞKUN TURGAY (2013). D-Bifonksiyonel Protein eksikliği tanısı alan üç olgu sunumu. 2. Nörometabolik Dismorfoloji Sempozyumu, (Özet bildiri) (Yayın No:7341426)
- 93 . KILIÇ ESRA, KILIÇ MUSTAFA, ÜTİNE GÜLEN EDA, COŞKUN TURGAY, BODUROĞLU OSMAN KORAY (2013). Olgu Sunumu: Sjogren-Larsson Sendromu. 2. Nörometabolik Dismorfoloji Sempozyumu, (Özet bildiri) (Yayın No:7341429)
- 94 . KILIÇ MUSTAFA, YILDIZ DENİZ, DOĞAN YAŞAR, ÖZDEMİR OSMAN, KOÇAK MESUT, GÜNBEY SACİT (2013). Sialidoz Tip II tanısı alan bir infant. 2. Nörometabolik Dismorfoloji Sempozyumu, (Özet bildiri) (Yayın No:7341431)
- 95 . KILIÇ MUSTAFA, AYDIN HİLAL, YILDIZ DENİZ, BİLGİN LEYLA, ÖZYAZICIOĞLU ÖZGEN, RAZİ CEM HASAN, ANDIRAN N (2012). Ani çocuk ölüm nedeni olarak bir yabancı cisim aspirasyon vakası. Özet CD P-277. 56. Türkiye Milli Pediatri Kongresi. 2012, Girne-Kuzey Kıbrıs Türk Cumhuriyeti., (Özet bildiri) (Yayın No:7377424)
- 96 . KILIÇ MUSTAFA, RAZİ CEM HASAN, KIŞLAL FATİH MEHMET, ÖZDEMİR OSMAN, KÖKSOY ADEM YASİN, KOÇAK MESUT, GÜNBEY SACİT, İNAN YASEMİN, AYDIN HİLAL, ANDIRAN N (2012). Akut Bronşiolit tablosu ile başvuran bir Klippel Trenaunay Weber sendromu vakası. 48. Türk Pediatri Kongresi, (Özet bildiri) (Yayın No:7377391)
- 97 . KILIÇ MUSTAFA, KAYMAZ NAZAN, KÖKSOY ADEM YASİN, AYDIN HİLAL, ÖZYAZICIOĞLU ÖZGEN, KOÇAK MESUT, GÜNBEY SACİT, ANDIRAN N (2012). Diabetik ketoasidoz tablosu ile presente olan bir izovalerik asidemi vakası. 48. Türk Pediatri Kongresi, (Özet bildiri) (Yayın No:7377358)
- 98 . KILIÇ MUSTAFA, SİVRİ HATİCE SERAP, KAREN TYLEE, TOKATLI AYŞEGÜL, DURSUN ALİ, COŞKUN TURGAY (2012). Mukopolisakkaridoz Tip VI hastalarında enzim replasman tedavisinin etkinliğini değerlendirme de yeni bir biyokimyasal belirteç olarak DS/KS oranı. J LSD 2012;4(1):30. Özet Kitabı S-10, sayfa 30. III. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi. 2012, Girne/Kuzey Kıbrıs Türk Cumhuriyeti., (Özet bildiri) (Yayın No:7341407)
- 99 . KILIÇ MUSTAFA, SİVRİ HATİCE SERAP, BALKANCI FERHUN, DURSUN ALİ, TOKATLI AYŞEGÜL, COŞKUN TURGAY, MUKOPOLİSAKKARİDOZ ÇALIŞMA GRUBU (2012). Mukopolisakkaridoz Tip VI Hastalarında X-ray Radyolojik Bulgular. J LSD 2012;4(1):44. III. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Depo Hastalıkları Kongresi. 2012, Girne-Kuzey Kıbrıs Türk Cumhuriyeti., (Özet bildiri) (Yayın No:7376750)
- 100 . KILIÇ MUSTAFA, SİVRİ HATİCE SERAP, DURSUN ALİ, TOKATLI AYŞEGÜL, COŞKUN TURGAY, MUKOPOLİSAKKARİDOZ ÇALIŞMA GRUBU (2012). Mukopolisakkaridoz Tip VI Hastalarında Yapılan Girişimsel İşlemler ve Operasyonlar. J LSD 2012;4(1):44. III. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Depo Hastalıkları Kongresi. 2012, Girne-Kuzey Kıbrıs Türk Cumhuriyeti., (Özet bildiri) (Yayın No:7376717)
- 101 . KILIÇ MUSTAFA, SİVRİ HATİCE SERAP, KARLI OĞUZ HATİCE KADER, DURSUN ALİ, TOKATLI AYŞEGÜL, COŞKUN TURGAY, MUKOPOLİSAKKARİDOZ ÇALIŞMA GRUBU (2012). Mukopolisakkaridoz Tip VI Hastalarında Kranyospinal MR Görüntüleme Bulguları. J LSD 2012;4(1):45. III. Uluslararası Katılımlı Lizozomal Depo Hastalıkları Kongresi. 2012, Girne-Kuzey Kıbrıs Türk Cumhuriyeti., (Özet bildiri) (Yayın No:7376762)
- 102 . ERDENİZ EMİNE HAFİZE, İNAN YASEMİN, SAYLAM EMEL, KARAHAN FERYAL, ARASLI YILMAZ ASLIHAN, ANDIRAN N, KILIÇ MUSTAFA (2011). Ebstein-Barr enfeksiyonu nedeniyle gelişen bir hepatit olgusu. 55. Milli Pediatri Kongresi. 2011, Antalya., (Özet bildiri) (Yayın No:7376807)
- 103 . ERDENİZ EMİNE HAFİZE, KILIÇ MUSTAFA, İNAN YASEMİN, SERTÖZ HÜLYA, GÜVELOĞLU MİNE, ÖZDEMİR OSMAN, RAZİ CEM HASAN, KIŞLAL FATİH MEHMET, ANDIRAN N (2011). Enfeksiyöz Mononükleoz: Bir olgu sunumu. 55. Milli Pediatri Kongresi. 2011, Antalya., (Özet bildiri) (Yayın No:7376836)
- 104 . KARAHAN FERYAL, KILIÇ MUSTAFA, KIŞLAL FATİH MEHMET, ÇALTIK YILMAZ AYSUN, ÖZDEMİR OSMAN, RAZİ CEM HASAN, DEMET AKBAŞ EMİNE, ERDENİZ EMİNE HAFİZE, ANDIRAN N (2011). Karın ağrısı ile başvuran bir pika olgusu. 55. Milli Pediatri Kongresi. 2011, Antalya., (Özet bildiri) (Yayın No:7376862)
- 105 . KÖKSOY ADEM YASİN, KILIÇ MUSTAFA, YILDIZ DENİZ, KOÇAK MESUT, İNAN YASEMİN, GÜVELOĞLU MİNE, SAYLAM EMEL, ANDIRAN N, GÜNBEY SACİT (2011). Sarılık nedeni olarak koledok kisti saptanan bir olgu sunumu. 55. Milli Pediatri Kongresi. 2011, Antalya., (Özet bildiri) (Yayın No:7376897)

- 106 . EROĞLU EMİNE, İNAN YASEMİN, KILIÇ MUSTAFA, ANDIRAN N, KOÇAK MESUT (2011). Hiponatremik hipokloremik metabolik alkaloz ile seyreden kistik fibrozis olgusu. 55. Milli Pediatri Kongresi. 2011, Antalya., (Özet bildiri) (Yayın No:7377076)
- 107 . AYDIN HİLAL, ÖZDEMİR OSMAN, KILIÇ MUSTAFA, İNEL MEHMET, SERTÖZ HÜLYA, KOÇAK MESUT, GÜNBEY SACİT (2011). Rastlantısal uzun PR süresi nedeniyle romatizmal kalp hastalığı saptanan 16 yaşında kız olgu. 55. Milli Pediatri Kongresi. 2011, Antalya., (Özet bildiri) (Yayın No:7377135)
- 108 . KÖKSOY ADEM YASİN, KILIÇ MUSTAFA, SARICI DİLEK, KIŞLAL FATİH MEHMET, YILDIZ DENİZ, KARAKAYA ÖNDER, SERTÖZ HÜLYA, ÖZDEMİR OSMAN, ANDIRAN N (2011). Nonketotik hiperglisinemi tanısı alan bir olgu sunumu. 55. Milli Pediatri Kongresi. 2011, Antalya., (Özet bildiri) (Yayın No:7377234)
- 109 . KILIÇ MUSTAFA, KÖKSOY ADEM YASİN, KIŞLAL FATİH MEHMET, SARICI DİLEK, YILDIZ DENİZ, RAZİ CEM HASAN, SAYLAM EMEL, ANDIRAN N (2011). Maple Syrup Urine' hastalığında diyalize alternatif tedavi yöntemi olarak yüksek enerjili diyet tedavisi. 55. Milli Pediatri Kongresi. 2011, Antalya., (Özet bildiri) (Yayın No:7377254)
- 110 . KILIÇ MUSTAFA, KÖKSOY ADEM YASİN, YILDIZ DENİZ, KARAKAYA ÖNDER, KOÇAK MESUT, GÜVELOĞLU MİNE, ARASLI YILMAZ ASLIHAN, ÇALTIK YILMAZ AYSUN, ANDIRAN N (2011). Tekrarlayan metabolik asidoz ve hipoglisemi nedeniyle Glutarik Asidüri Tip 2 tanısı alan bir olgu sunumu. 55. Milli Pediatri Kongresi. 2011, Antalya., (Özet bildiri) (Yayın No:7377270)
- 111 . ERDENİZ EMİNE HAFİZE, KILIÇ MUSTAFA, RAZİ CEM HASAN, ÖZDEMİR OSMAN, KIŞLAL FATİH MEHMET (2011). Güneş yanığı sonrası skalp ödemi ile başvuran olgu sunumu. 55. Milli Pediatri Kongresi. 2011, Antalya., (Özet bildiri) (Yayın No:7377290)
- 112 . ERDENİZ EMİNE HAFİZE, KILIÇ MUSTAFA, İNAN YASEMİN, GÜVELOĞLU MİNE, BULUŞ AYŞE DERYA, IŞIN UĞUR UFUK, SAYLAM EMEL, ANDIRAN N (2011). Lokal steroid kullanımı sonrası cushingoid görünüm gelişen bir olgu. 55. Milli Pediatri Kongresi. 2011, Antalya., (Özet bildiri) (Yayın No:7377322)
- 113 . KILIÇ MUSTAFA, DOĞRU ERSÖZ DENİZ, KİPER EMİNE NURAL, DURSUN ALİ, TOKATLI AYŞEGÜL, COŞKUN TURGAY (2011). Mukopolisakkaridoz Tip VI hastalarında akciğer bulguları ve enzim replasman tedavisine olan yanıtları. V. Ulusal Çocuk Solunum Yolu Hastalıkları ve Kistik Fibrozis Kongresi, (Özet bildiri) (Yayın No:7341405)
- 114 . KILIÇ MUSTAFA, SİVRİ HATİCE SERAP, DURSUN ALİ, TOKATLI AYŞEGÜL, COŞKUN TURGAY (2011). Mukopolisakkaridoz Tip VI Hastalarında Enzim Replasman Tedavisi Sonuçları. Uluslararası Katılımlı XI. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, (Özet bildiri) (Yayın No:7341393)
- 115 . KILIÇ MUSTAFA, ÖZGÜL RIZA KÖKSAL, COŞKUN TURGAY, YÜCEL YILMAZ DİDEM, KARACA MEHMET, SİVRİ HATİCE SERAP, TOKATLI AYŞEGÜL, ŞAHİN MURAT, KARAGÖZ TEVFİK, DURSUN ALİ (2011). Primer Sistemik Karnitin Eksikliği Hastalarında Genotip-Fenotip İlişkisi. Uluslararası Katılımlı XI. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, (Özet bildiri) (Yayın No:7341395)
- 116 . KILIÇ MUSTAFA, SİVRİ HATİCE SERAP, DURSUN ALİ, TOKATLI AYŞEGÜL, COŞKUN TURGAY (2011). Eser Elementler-Metabolik Hastalıklar ve Periyodik Tablo. Uluslararası Katılımlı XI. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, (Özet bildiri) (Yayın No:7341399)
- 117 . KILIÇ MUSTAFA, KILIÇ ESRA, SİVRİ HATİCE SERAP, DURSUN ALİ, TOKATLI AYŞEGÜL, COŞKUN TURGAY (2011). Mukolipidoz Tip III Tanısı alan Beş Hastanın Fenotipik Bulguları. Özet Kitabı P-61, sayfa 129. Uluslararası Katılımlı XI. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi. 2011, Çeşme-İzmir., (Özet bildiri) (Yayın No:7376623)
- 118 . KILIÇ MUSTAFA, AYDIN HALİL İBRAHİM, SİVRİ HATİCE SERAP, ÖZYÜNCÜ ÖZGÜR, DURSUN ALİ, TOKATLI AYŞEGÜL, COŞKUN TURGAY (2011). Lizozomal Depo Hastalıklarında Prenatal Tanı. Özet Kitabı P-70, sayfa 138. Uluslararası Katılımlı XI. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi. 2011, Çeşme-İzmir., (Özet bildiri) (Yayın No:7376648)
- 119 . KILIÇ MUSTAFA, TOPALOĞLU HALUK, SİVRİ HATİCE SERAP, DURSUN ALİ, TOKATLI AYŞEGÜL, JAEKEN JAAK, MATTHIJS GERT, COŞKUN TURGAY (2011). Konjenital Glikozilasyon Defekti (CDG) IA tanısı alan bir vaka sunumu. Özet Kitabı P-75, sayfa 143. Uluslararası Katılımlı XI. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi. 2011, Çeşme-İzmir., (Özet bildiri) (Yayın No:7376677)
- 120 . KILIÇ MUSTAFA, TOKATLI AYŞEGÜL, ALANAY YASEMİN, KILIÇ ESRA, SİVRİ HATİCE SERAP, DURSUN ALİ, ÖNOL SANIYE, HALİLOĞLU VİLDAN GÖKNUR, ÜTİNE GÜLEN EDA, BODUROĞLU OSMAN KORAY, COŞKUN TURGAY (2011). Smith-Lemli-Opitz Sendromlu Olgularımızın Fenotipik Özellikleri ve Kolesterol Tedavisine Olan Yanıtları. Özet Kitabı P-77, sayfa 145. Uluslararası Katılımlı XI. Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi. 2011, Çeşme-İzmir., (Özet bildiri) (Yayın No:7376704)
- 121 . KILIÇ MUSTAFA (2011). Fukosidoz. I. Nörometabolik Dismorfoloji Sempozyumu, (Özet bildiri) (Yayın No:7341391)
- 122 . KILIÇ MUSTAFA, HALİLOĞLU VİLDAN GÖKNUR, SİVRİ HATİCE SERAP, TOKATLI AYŞEGÜL, DURSUN ALİ, ÜNAL UZUN ÖZLEM, COŞKUN TURGAY (2010). Molibden kofaktör eksikliği tanısı alan iki olgu. Özet CD P-133. 54. Türkiye Milli Pediatri Kongresi. 2010, Antalya., (Özet bildiri) (Yayın No:7376524)
- 123 . KILIÇ MUSTAFA, DURSUN ALİ, SİVRİ HATİCE SERAP, TOKATLI AYŞEGÜL, COŞKUN TURGAY (2010). Galaktokinaz eksikliği tanısı alan bir olgu sunumu. Özet CD P-185. 54. Türkiye Milli Pediatri Kongresi. 2010, Antalya., (Özet bildiri) (Yayın No:7376547)

- 124 . KILIÇ MUSTAFA, SİVRİ HATİCE SERAP, TOKATLI AYŞEGÜL, GÜRAKAN HAMİDE FİGEN, DURSUN ALİ, HIZAL GÜLİN, COŞKUN TURGAY (2010). Tedaviye dirençli bir adolesan Akrodermatitis enteropatika olgusu. Özet CD P-194. 54. Türkiye Milli Pediatri Kongresi. 2010, Antalya., (Özet bildiri) (Yayın No:7376569)
- 125 . KILIÇ ESRA, ÜTİNE GÜLEN EDA, KILIÇ MUSTAFA, ALANAY YASEMİN, EZGÜ FATİH SÜHEYL, BODUROĞLU OSMAN KORAY (2010). Nadir Görülen Bir Hastalık: Tümöral Kalsinozis. Özet CD P-199. 54. Türkiye Milli Pediatri Kongresi. 2010, Antalya., (Özet bildiri) (Yayın No:7376591)
- 126 . KILIÇ MUSTAFA, TOKATLI AYŞEGÜL, SİVRİ HATİCE SERAP, DURSUN ALİ, ÜNAL CANGÜL ŞULE, COŞKUN TURGAY (2010). Homozigot MTHFR C677T mutasyonuna ikincil pediatrik bir akut inme vakası. Özet CD P-212. 54. Türkiye Milli Pediatri Kongresi. 2010, Antalya., (Özet bildiri) (Yayın No:7376608)
- 127 . KILIÇ MUSTAFA, SİVRİ HATİCE SERAP, TOKATLI AYŞEGÜL, DURSUN ALİ, COŞKUN TURGAY (2010). Lizozomal Depo Hastalıkları: 30 yıllık Hacettepe Deneyimi. J LSD 2010;1(1):84-5. II. Uluslararası katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi. 2010, Ankara., (Özet bildiri) (Yayın No:7376485)
- 128 . KILIÇ MUSTAFA, SİVRİ HATİCE SERAP, TOKATLI AYŞEGÜL, DURSUN ALİ, COŞKUN TURGAY (2010). Mukopolisakkaridozlar: 30 Yıllık Hacettepe Deneyimi. J LSD 2010;2(1):83. II. Uluslararası katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi. 2010, Ankara., (Özet bildiri) (Yayın No:7376496)
- 129 . KILIÇ MUSTAFA, SİVRİ HATİCE SERAP, KILIÇ ESRA, ALANAY YASEMİN, TOKATLI AYŞEGÜL, DURSUN ALİ, COŞKUN TURGAY (2010). Fukosidoz tanısı alan 3 olgunun Fenotipik Spektrumu. J LSD 2010;2(1):66-7. II. Uluslararası katılımlı Lizozomal Hastalıklar Kongresi. 2010, Ankara., (Özet bildiri) (Yayın No:7376509)
- 130 . ÖNCEL İBRAHİM, KILIÇ MUSTAFA, ÇELİK HASAN TOLGA, DURSUN ALİ, YALNIZOĞLU DİLEK, YURDAKÖK MURAT (2010). Distroglikanopati ile giden ve O-Glikozilasyon Defekti tanısı alan bir vaka takdimi. Özet Kitabı P-63, sayfa 141. 18. Ulusal Neonatoloji Kongresi (UNEKO-18). 2010, Bodrum-Muğla., (Özet bildiri) (Yayın No:7376427)
- 131 . KUŞKONMAZ BÜLENT BARIŞ, KILIÇ MUSTAFA, ŞAHİN MURAT, ÇETİN MUALLA, COŞKUN TURGAY, UÇKAN ÇETİNKAYA DUYGU (2010). I-cell hastalığında (Mukolipidoz Tip II) mezenkimal kök hücre infüzyonu ile birlikte yapılan hematopoetik kök hücre transplantasyonu. Özet Kitabı P-70, sayfa 153. 6. Ulusal Kemik İliği Transplantasyonu ve Kök Hücre Tedavileri Kongresi. 2010, Belek-Antalya., (Özet bildiri) (Yayın No:7376464)
- 132 . KILIÇ MUSTAFA, TOPALOĞLU HALUK, TOKATLI AYŞEGÜL, DURSUN ALİ, SİVRİ HATİCE SERAP, COŞKUN TURGAY (2009). Peroksizomal hastalık tanısı alan iki vaka sunumu. 53. Türkiye Milli Pediatri Kongresi. 2009, Marmaris/Muğla., (Özet bildiri) (Yayın No:7376265)
- 133 . KILIÇ MUSTAFA, TOKATLI AYŞEGÜL, SİVRİ HATİCE SERAP, DURSUN ALİ, ANLAR FATMA BANU, COŞKUN TURGAY (2009). Kobalamin C/D tanısı alan bir vaka takdimi. 53. Türkiye Milli Pediatri Kongresi. 2009, Marmaris/Muğla., (Özet bildiri) (Yayın No:7376281)
- 134 . COŞKUN TURGAY, AYDIN HALİL İBRAHİM, KILIÇ MUSTAFA, DURSUN ALİ, HALİLOĞLU VİLDAN GÖKNUR, TOPALOĞLU HALUK, DE KONING TOM J (2009). Serin sentez defekti tanısı alan bir vaka takdimi. 53. Türkiye Milli Pediatri Kongresi. 2009, Marmaris/Muğla., (Özet bildiri) (Yayın No:7376301)
- 135 . KILIÇ MUSTAFA, SİVRİ HATİCE SERAP, TOKATLI AYŞEGÜL, COŞKUN TURGAY (2009). Fruktoz 1-6 difosfataz eksikliği tanısı alan bir olgu sunumu. 53. Türkiye Milli Pediatri Kongresi. 2009, Marmaris/Muğla., (Özet bildiri) (Yayın No:7376310)
- 136 . KILIÇ MUSTAFA, ŞÜKÜR EDA DİDEM, SİVRİ HATİCE SERAP, DURSUN ALİ, TOKATLI AYŞEGÜL, COŞKUN TURGAY (2009). Mitokondrial respiratuar zincir kompleks I eksikliği tanısı alan bir infant. 53. Türkiye Milli Pediatri Kongresi. 2009, Marmaris/Muğla., (Özet bildiri) (Yayın No:7376329)
- 137 . KILIÇ ESRA, ÜTİNE GÜLEN EDA, KILIÇ MUSTAFA, SİVRİ HATİCE SERAP, COŞKUN TURGAY, TOKATLI AYŞEGÜL (2009). Olgu sunumu: Fukosidoz. 53. Türkiye Milli Pediatri Kongresi. 2009, Marmaris/Muğla., (Özet bildiri) (Yayın No:7376354)
- 138 . KILIÇ MUSTAFA, GÖKMEN TULİN, OĞUZ SUNA, SİVRİ HATİCE SERAP, DURSUN ALİ, TOKATLI AYŞEGÜL, COŞKUN TURGAY (2009). Renal agenezi olan bir Maternal Fenilketonüri Sendromu vakası. 53. Türkiye Milli Pediatri Kongresi-I. Mısır-Türk Pediatri Toplantısı. 2009, Marmaris/Muğla., (Özet bildiri) (Yayın No:7376388)
- 139 . KILIÇ MUSTAFA, ŞÜKÜR EDA DİDEM, TOPÇU MERAL, COŞKUN TURGAY (2009). Ataksi, Retinitis Pigmentosa, Akantosis ve Karaciğer Fonksiyon Bozukluğu ile Prezente olan Peroksizomal Biyogenez Defekti Vakası. 53. Türkiye Milli Pediatri Kongresi-I. Mısır-Türk Pediatri Toplantısı. 2009, Marmaris/Muğla., (Özet bildiri) (Yayın No:7376396)
- 140 . KILIÇ MUSTAFA, BATU ABDÜLSELAM, DERMAN ORHAN, COŞKUN TURGAY (2008). Olgu Sunumu: Bir alkaptonüri vakası. Özet Kitabı P-13, sayfa 149. II. Ulusal Adolesan Sağlığı Kongresi. 2008, Ankara., (Özet bildiri) (Yayın No:7374331)
- 141 . KILIÇ MUSTAFA, ÜNAL CANGÜL ŞULE, ŞÜKÜR EDA DİDEM, SİVRİ HATİCE SERAP, GÜRGEY AYTEMİZ, COŞKUN TURGAY (2008). Multiple venöz trombozlarla komplike bir klasik homosistinüri olgusu. Özet Kitabı P-15, sayfa 152. II. Ulusal Adolesan Sağlığı Kongresi. 2008, Ankara., (Özet bildiri) (Yayın No:7374350)
- 142 . KILIÇ MUSTAFA, MOCAN MEHMET CEM, DERMAN ORHAN, KILIÇ ESRA, HALİLOĞLU MİTHAT, BALCI SEVİM (2008). Olgu Sunumu: Lenfödem Distikiazis Sendromu. Özet Kitabı P-16, sayfa 154. II. Ulusal Adolesan Sağlığı Kongresi. 2008, Ankara., (Özet bildiri) (Yayın No:7374365)

- 143 . KILIÇ MUSTAFA, KILIÇ ESRA, DEMİR HÜLYA, DERMAN ORHAN, KANBUR NURAY, AKÇÖREN ZUHAL, USLU KIZILKAN NURAY, AKINCI HANDE, ERSOY EVANS SİBEL (2007). Alopesi Areata-Çölyak Hastalığı İlişkisi. 43. Türk Pediatri Kongresi. 2007, Bodrum., (Özet bildiri) (Yayın No:7374298)
- 144 . KILIÇ MUSTAFA, KILIÇ ESRA, ALİKAŞİFOĞLU AYFER, DERMAN ORHAN, KANBUR NURAY, TUNÇBİLEK ERGÜL (2007). Bir Patolojik Jinekometri Olgusu. 43. Türk Pediatri Kongresi. 2007, Bodrum., (Özet bildiri) (Yayın No:7374314)
- 145 . KILIÇ MUSTAFA, KANBUR NURAY, DERMAN ORHAN, KUTLUK MUSTAFA TEZER (2006). Pubertal Jinekometri PSA, FAI ve Seks Steroidlerinin İlişkileri. Özet Kitabı P-16, sayfa 276-8. I. Ulusal Adolesan Sağlığı Kongresi. 2006, Ankara., (Özet bildiri) (Yayın No:7374280)
- 146 . DERMAN ORHAN, KANBUR NURAY, KILIÇ İLKE, DOĞAN MUHSİN, KILIÇ MUSTAFA (2006). Tamoksifen Tedavisi Verilen Pubertal Jinekometri Hastalarının Uzun Dönem Takiplerinde Karşılaşılan Komplikeasyonlar. Özet Kitabı P-14, sayfa 272-3. I. Ulusal Adolesan Sağlığı Kongresi. 2006, Ankara., (Özet bildiri) (Yayın No:7374276)
- 147 . DERMAN ORHAN, CİNEMRE ALPHAN, KANBUR NURAY, DOĞAN MUHSİN, KILIÇ MUSTAFA (2006). Yüzme Sporunun Adolesanlarda Kemik Sağlığına Etkisi. Özet Kitabı P-13, sayfa 270-1. I. Ulusal Adolesan Sağlığı Kongresi. 2006, Ankara., (Özet bildiri) (Yayın No:7374266)

Teknik Not, Vaka Takdimi, Araştırma notu vb.

- 1 . Vaka Takdimi, OLGAC BIKE KILIÇKAYA MUAZZEZ ASBURÇE, KILAVUZ SEBİLE, KILIÇ MUSTAFA, ÖZGÜL RIZA KÖKSAL, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER (2021). An Unusual Case of Biotinidase Deficiency with Fingertip Desquamation. Turkish journal of dermatology (Ulusal), Doi: 10.4103/tjd.tjd_34_21 (Yayın No : 7537152)
- 2 . Derleme Makale, KILIÇ MUSTAFA (2021). Galaktoz Metabolizması Bozuklukları. Türkiye Klinikleri Pediatri Dergisi (Ulusal), 26-32. (Yayın No : 7319197)
- 3 . Vaka Takdimi, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, OLGAC BIKE KILIÇKAYA MUAZZEZ ASBURÇE, KILIÇ MUSTAFA, KELDERMANS LIESBETH, MATTHIJS GERT, JAEKEN JAAK (2021). MAN1B1-CDG: novel patients and novel variant. Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism (Uluslararası), 34, Doi: 10.1515/jpem-2021-0038 (Yayın No : 7313674)
- 4 . Vaka Takdimi, OLGAC BIKE KILIÇKAYA MUAZZEZ ASBURÇE, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, KILIÇ MUSTAFA, DERİNKUYU BETÜL EMİNE, AZAPAĞASI EBRU, KESİCİ SELMAN, BİBEROĞLU GÜRSEL, ÖZYAZICI AHMET, KARACA MERYEM, HABERLE JOHANNES (2020). A rare urea cycle disorder in a neonate: N-acetylglutamate synthetase deficiency. Archivos Argentinos de Pediatría (Uluslararası), 118 (6) , 545-548. , Doi: 10.5546/aap.2020.eng.e545 (Yayın No : 7313608)
- 5 . Vaka Takdimi, OLGAC BIKE KILIÇKAYA MUAZZEZ ASBURÇE, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, KILIÇ MUSTAFA, YILMAZ KESKİN EBRU, SANDAL GONCA, STEPHEN CRAM DAVID, HAEBERLE JOHANNES, TORUN DENİZ (2020). Carbonic anhydrase VA deficiency: a very rare case of hyperammonemic encephalopathy. Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism (Uluslararası), 33, Doi: 10.1515/jpem-2020-0117 (Yayın No : 7313558)
- 6 . Vaka Takdimi, KILIÇ MUSTAFA, KURT ÇOLAK FATMA (2020). 3-Hydroxyisobutyryl-CoA Hydrolase Deficiency in a Turkish Child with a Novel HIBCH Gene Mutation and Literature Review. Molecular Syndromology (Uluslararası), 11, Doi: 10.1159/000508728 (Yayın No : 7313434)
- 7 . Vaka Takdimi, YILDIZ YILMAZ, UYSAL YAZICI MUTLU, ÇINAR HASİBE GÖKÇE, ÖZBAY HOŞNUT FERDA, KURT ÇOLAK FATMA, KILIÇ MUSTAFA (2020). Successful management of acute pancreatitis due to apolipoprotein C-II deficiency in a 37-day-old infant. Pancreatology (Uluslararası), 20 (4) , 644-646. , Doi: 10.1016/j.pan.2020.03.008 (Yayın No : 7313381)
- 8 . Vaka Takdimi, OLGAC BIKE KILIÇKAYA MUAZZEZ ASBURÇE, ÖZTOPRAK ÜLKÜHAN, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, KILIÇ MUSTAFA, YÜKSEL DENİZ, DERİNKUYU EMİNE BETÜL, TAŞCI YILDIZ YASEMİN, CEYLANER SERDAR, EZGÜ FATİH SÜHEYL (2019). A rare case of primary coenzyme Q10 deficiency due to COQ9 mutation. Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism (Uluslararası), 33, Doi: 10.1515/jpem-2019-0245 (Yayın No : 7312107)
- 9 . Vaka Takdimi, DEDEOĞLU ÖZGE, YÜKSEL DENİZ, GENÇ SEL ÇİĞDEM, KILIÇ MUSTAFA, KARLI OĞUZ HATİCE KADER, TALİM BERİL (2018). A Case of Acute Bilateral Ptosis: SURF-1 Mutation. Turkish Journal of Neurology (Uluslararası), 24, 83-85. (Yayın No : 7316740)
- 10 . Vaka Takdimi, BAHSİ TAHA, OLGAC BIKE KILIÇKAYA MUAZZEZ ASBURÇE, KILIÇ MUSTAFA, KALAYCIK ŞENGÜL ÖZLEM, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER (2018). A Case of Glycogen Storage Disorder With a Novel Mutation. Turkish Journal of Molecular Biology & Biotechnology (Ulusal) (Yayın No : 7316703)
- 11 . Vaka Takdimi, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, AKSOY AYŞE, POLAT EMİNE, KILIÇ MUSTAFA, CEYLANER SERDAR (2018). Siblings with Ethylmalonic Encephalopathy: Case Report. The Journal of Pediatric Research (Ulusal), 5 (1) , 51-53. (Yayın No : 7316654)
- 12 . Editöre Mektup, KILIÇ MUSTAFA, KILIÇ ESRA, YÜCEL YILMAZ DİDEM, ÖZGÜL RIZA KÖKSAL (2018). Reply to contribution of the MRPS22 variant and a down mosaic to the phenotype. Metabolic Brain Disease (Uluslararası), 33, Doi: 10.1007/s11011-018-0300-9 (Yayın No : 7311975)

- 13 . Vaka Takdimi, GENÇ SEL ÇİĞDEM, KILIÇ MUSTAFA, YÜKSEL DENİZ, AKSOY AYŞE, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, CEYLANER SERDAR, KARLI OĞUZ HATİCE KADER (2018). Nonketotic hyperglycinemia: Clinical range and outcome of a rare neurometabolic disease in a single-center. Brain and Development (Uluslararası), 40, Doi: 10.1016/j.braindev.2018.06.007 (Yayın No : 7311941)
- 14 . Vaka Takdimi, KILIÇ MUSTAFA, CEYLAN AHMET CEVDET, ÖRÜN UTKU ARMAN, KILIÇ ESRA (2018). First cardiac manifestation of hypotonia-cystinuria syndrome. Metabolic Brain Disease (Uluslararası), 33, Doi: 10.1007/s11011-018-0226-2 (Yayın No : 7311919)
- 15 . Vaka Takdimi, KASAPKARA ÇİĞDEM SEHER, BARIŞ ZEREN, KILIÇ MUSTAFA, YÜKSEL DENİZ, KELDERMANS LIES, MATTHIJS GERT, JAEKEN JAAK (2017). PMM2-CDG and sensorineural hearing loss. Journal of Inherited Metabolic Disease (Uluslararası), 40, Doi: 10.1007/s10545-017-0073-z (Yayın No : 7311842)
- 16 . Vaka Takdimi, KILIÇ MUSTAFA, KARLI OĞUZ HATİCE KADER, KILIÇ ESRA, YÜKSEL DENİZ, DEMİRCİ HÜSEYİN, SAĞIROĞLU MAHMUT ŞAMİL, YÜCEL YILMAZ DİDEM, ÖZGÜL RIZA KÖKSAL (2017). A patient with mitochondrial disorder due to a novel mutation in MRPS22. Metabolic Brain Disease (Uluslararası), 32, Doi: 10.1007/s11011-017-0074-5 (Yayın No : 7311746)
- 17 . Vaka Takdimi, KILIÇ MUSTAFA, ŞENEL SALİHA, KARAER KADRİ, CEYLANER SERDAR (2017). Microcephaly and developmental delay caused by short-chain acyl-coa dehydrogenase deficiency. The Turkish Journal of Pediatrics (Uluslararası), 59, Doi: 10.24953/turkjped.2017.06.016 (Yayın No : 7311700)
- 18 . Vaka Takdimi, KILIÇ MUSTAFA, ALTINEL AÇOĞLU ESMA, ZORLU PELİN, YÜKSEL DENİZ, BÜLBÜL SELDA FATMA, Haeberle Johannes (2017). First manifestation of citrullinemia type i as sandifer syndrome. The Turkish Journal of Pediatrics (Uluslararası), 59, Doi: 10.24953/turkjped.2017.06.013 (Yayın No : 7311681)
- 19 . Vaka Takdimi, KILIÇ MUSTAFA (2017). Primary trimethylaminuria (fish odor syndrome) and hypothyroidism in an adolescent. The Turkish Journal of Pediatrics (Uluslararası), 59, Doi: 10.24953/turkjped.2017.05.020 (Yayın No : 7311655)
- 20 . Vaka Takdimi, ÜNAL UZUN ÖZLEM, HİŞMİ BURCU, KILIÇ MUSTAFA, HIZARCIOĞLU GÜLŞEN HAYRİYE, COŞKUN TURGAY, SİVRİ HATİCE SERAP, DURSUN ALİ, YÜCE AYSEL, TOKATLI AYŞEGÜL (2017). Deoxyguanosine kinase deficiency: a report of four patients. Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism (Uluslararası), 30, Doi: 10.1515/jpem-2016-0268 (Yayın No : 7311635)
- 21 . Vaka Takdimi, KILIÇ MUSTAFA, DEDEOĞLU ÖZGE, GÖÇMEN RAHŞAN, KESİCİ SELMAN, YÜKSEL DENİZ (2016). Successful treatment of a patient with ethylmalonic encephalopathy by intravenous N-acetylcysteine. Metabolic Brain Disease (Uluslararası), 32, Doi: 10.1007/s11011-016-9928-5 (Yayın No : 7311610)
- 22 . Vaka Takdimi, ALTINEL AÇOĞLU ESMA, AKÇABOY MELTEM, OĞUZ MELAHAT MELEK, KILIÇ MUSTAFA, ZORLU PELİN, ŞENEL SALİHA (2016). Hypoalbuminemia and Malnutrition Associated With Cow's Milk Allergy: A Case Report. Iranian Red Crescent Medical Journal (Uluslararası), 18, Doi: 10.5812/ircmj.34810 (Yayın No : 7311190)
- 23 . Vaka Takdimi, KILIÇ MUSTAFA, SİVRİ HATİCE SERAP, DURSUN ALİ, TOKATLI AYŞEGÜL, COŞKUN TURGAY (2015). Mitokondrial kompleks I eksikliği: Bir vaka takdimi. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi (Ulusal), 58, 68-71. (Yayın No : 7316493)
- 24 . Vaka Takdimi, KAYMAZ NAZAN, YILDIRIM ŞULE, CEVİZCİ SİBEL, BULUR NURCAN, TOPALOĞLU NACİ, BİNNETOĞLU FATİH KÖKSAL, TEKİN MUSTAFA, KILIÇ MUSTAFA, ÖZMERT ELİF NURSEL (2015). Prolonged pacifier usage in infancy does not cause eating behavior problem later. Turkish Journal of Pediatrics (Uluslararası) (Yayın No : 7311170)
- 25 . Vaka Takdimi, KILIÇ MUSTAFA, KARLI OĞUZ HATİCE KADER, HALİLOĞLU VİLDAN GÖKNUR, TOPÇU MERAL, WANDERS RONALD JAMES, COŞKUN TURGAY (2015). Conventional and advanced MR imaging in infantile Refsum disease. Turkish Journal of Pediatrics (Uluslararası) (Yayın No : 7311123)
- 26 . Vaka Takdimi, KILIÇ MUSTAFA, KILIÇ ESRA, ÜTİNE GÜLEN EDA, NAKANO HAJİME, BODUROĞLU OSMAN KORAY, COŞKUN TURGAY (2014). Sjögren-Larsson Sendromu: Yeni bir mutasyon ve Türk vakaların gözden geçirilmesi. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi (Ulusal), 57, 191-194. (Yayın No : 7316462)
- 27 . Vaka Takdimi, KILIÇ MUSTAFA (2014). Glikojen Depo Tip 1 Hastalarında kötü metabolik kontrol için yeni bir belirteç olarak hiperkalsemi. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi (Ulusal), 57, 105-108. (Yayın No : 7316432)
- 28 . Derleme Makale, KILIÇ MUSTAFA, AYDIN HALİL İBRAHİM (2014). Doğumsal Metabolik Hastalıklarda Hücre Tedavi Yaklaşımı Stem Cell Therapy Approach in Inborn Errors of Metabolism. Türkiye Klinikleri Tıp Bilimleri Dergisi (Ulusal), 7 (3) , 46-57. (Yayın No : 7316414)
- 29 . Vaka Takdimi, KILIÇ ESRA, ÜTİNE GÜLEN EDA, SİVRİ HATİCE SERAP, COŞKUN TURGAY, ALANAY YASEMİN (2014). A case of fucosidosis type II: diagnosed with dysmorphological and radiological findings. Turkish Journal of Pediatrics (Uluslararası) (Yayın No : 7310947)
- 30 . Vaka Takdimi, KILIÇ MUSTAFA, KAYMAZ NAZAN, ÖZGÜL RIZA KÖKSAL (2014). Isovaleric Acidemia Presenting as Diabetic Ketoacidosis: A Case Report. Journal of Clinical Research in Pediatric Endocrinology (Uluslararası), 6, Doi: 10.4274/Jcrpe.1181 (Yayın No : 7310935)

- 31 . Vaka Takdimi, KILIÇ MUSTAFA, ÖZGÜL RIZA KÖKSAL, DURSUN ALİ, TOKATLI AYŞEGÜL, SİVRİ HATİCE SERAP, ANLAR FATMA BANU, FOWLER BRIAN, COŞKUN TURGAY (2013). Cobalamin C defect: a patient of late-onset type with homozygous p.R132* mutation. The Turkish Journal of Pediatrics (Uluslararası) (Yayın No : 7343874)
- 32 . Vaka Takdimi, KILIÇ MUSTAFA, YILDIZ DENİZ, ÖZDEMİR OSMAN, KOÇAK MESUT, GÜNBEY SACİT, DOĞAN YAŞAR, KILIÇ ESRA (2013). Tip II sialidoz: Bir vaka takdimi. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi (Uluslararası), 56, 181-183. (Yayın No : 7316393)
- 33 . Vaka Takdimi, ÇALTIK YILMAZ AYSUN, KILIÇ MUSTAFA, BÜYÜKKARAGÖZ BAHAR, ÇELEBİ TAYFUR ASLI, KOÇAK MESUT (2013). Urolithiasis in an infant with propionic acidemia: Answer. Pediatric Nephrology (Uluslararası), 30, Doi: 10.1007/s00467-013-2664-8 (Yayın No : 7311098)
- 34 . Vaka Takdimi, ÇALTIK YILMAZ AYSUN, KILIÇ MUSTAFA, BÜYÜKKARAGÖZ BAHAR, ÇELEBİ TAYFUR ASLI, KOÇAK MESUT (2013). Urolithiasis in an infant with propionic acidemia: Questions. Pediatric Nephrology (Uluslararası), 30, Doi: 10.1007/s00467-013-2653-y (Yayın No : 7311082)
- 35 . Derleme Makale, KARACA MEHMET, KILIÇ MUSTAFA, KARACA ŞEFAYET, ÖZGÜL RIZA KÖKSAL (2012). Mukopolisakkaridozların Kliniği ve Moleküler Genetiği Molecular Genetics and Clinics of Mucopolysaccharidosis: Review. Türkiye Klinikleri Pediatri Dergisi (Ulusal), 4 (1) , 18-31. (Yayın No : 7316318)
- 36 . Derleme Makale, KILIÇ MUSTAFA (2012). Fabry Hastalığının Tarihçesi Fabry Disease: Historical Review. Türkiye Klinikleri Pediatri Dergisi (Ulusal) (Yayın No : 7316283)
- 37 . Vaka Takdimi, KILIÇ MUSTAFA, SİVRİ HATİCE SERAP, DURSUN ALİ, TOKATLI AYŞEGÜL, LINDA DE MEIRLEIR, SENECA SARA, AKÇÖREN ZUHAL, YİĞİT ŞULE, TOPALOĞLU HALUK, COŞKUN TURGAY (2011). A Novel Mutation in the DGUOK Gene in a Turkish Newborn with Mitochondrial Depletion Syndrome. Turkish Journal of Pediatrics (Uluslararası) (Yayın No : 7309549)
- 38 . Vaka Takdimi, KILIÇ MUSTAFA, TAŞKESEN MUSTAFA, COŞKUN TURGAY, GÜRAKAN HAMİDE FİGEN, TOKATLI AYŞEGÜL, SİVRİ HATİCE SERAP, DURSUN ALİ, SEBASTIAN SCHMITT, KURY SEBASTIAN (2011). A Zinc Sulphate-Resistant Acrodermatitis Enteropathica Patient with a Novel Mutation in SLC39A4 Gene. JIMD Reports", "JIMD Reports - Case and Research Reports, 2011/2 (Uluslararası), Doi: 10.1007/8904_2011_38 (Yayın No : 7309509)
- 39 . Vaka Takdimi, KILIÇ ESRA, TEZER HASAN, KILIÇ MUSTAFA, DEVRİM İLKER, HALİLOĞLU MİTHAT, CENGİZ ALİ BÜLENT, YÜCE AYSEL, KARA ATEŞ (2009). Fasciola hepatica, bir parazitik enfestasyonda radyolojik tanı: Bir vaka takdimi. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi (Ulusal), 52, 216-218. (Yayın No : 7315893)
- 40 . Vaka Takdimi, ZENCİROĞLU AYŞEGÜL, İPEK MEHMET ŞAH, AYDIN MUSTAFA, KARA ABDURRAHMAN, OKUMUŞ NURULLAH, KILIÇ MUSTAFA (2009). Purpura fulminans in a newborn infant with galactosemia. European Journal of Pediatrics (Uluslararası), 169, Doi: 10.1007/s00431-009-1121-y (Yayın No : 7309654)
- 41 . Vaka Takdimi, COŞKUN TURGAY, AYDIN HALİL İBRAHİM, KILIÇ MUSTAFA, DURSUN ALİ, HALİLOĞLU VİLDAN GÖKNUR, TOPALOĞLU HALUK, KARLI OĞUZ HATİCE KADER, DE KONING TOM J (2009). 3-phosphoglycerate dehydrogenase deficiency: a case report of treatable cause of seizures. Turkish Journal of Pediatrics (Uluslararası) (Yayın No : 7309615)

Üniversite Dışı Deneyim

2021 - 2021	PROFESÖR DR./EĞİTİM GÖREVLİSİ	ANKARA DR.SAMİ ULUS KADIN DOĞUM ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ , ()
2014 - 2021	DOÇENT DR./EĞİTİM GÖREVLİSİ	ANKARA DR.SAMİ ULUS KADIN DOĞUM ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ , ()
2013 - 2014	BAŞAŞİSTAN+YANDAL UZMANI	ANKARA DR.SAMİ ULUS KADIN DOĞUM ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ , ()
2011 - 2013	YANDAL UZMAN DR.	ANKARA KEÇİÖREN EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ , ()
2007 - 2007	UZMAN DR.	ANKARA DIŞKAPI ÇOCUK HASTALIKLARI EĞİTİM ARAŞTIRMA HASTANESİ , ()

Sertifika

- 1 . İyi Klinik Uygulamalar Eğitim Toplantısı, Araştırma, İstatistik, Bahçeşehir Üniversitesi, İstanbul., Sertifika, 24/02/2019 -28/02/2019, (Ulusal)