



T.C. SAĞLIK BAKANLIĞI

KAMU HASTANELERİ
GENEL MÜDÜRLÜĞÜ

**SAĞLIK BİLİMLERİ ÜNİVERSİTESİ ANKARA ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI
HEMATOLOJİ ONKOLOJİ EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ**

Doç. Dr. Esra Kılıç

Branşı: Çocuk Genetik

Yabancı Diller: İngilizce

Klinik: Çocuk Genetik-1



Tıbbi ilgi ve uzmanlık alanları:

Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

Çocuk Genetik

Eğitim:

2009-2013 Hacettepe Üniversitesi-Çocuk Sağlığı Hast.-Çocuk Genetik Ünitesi

2001-2008 Hacettepe Üniversitesi-Çocuk Sağlığı Hastalıkları AD.

1994-2001 Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi

Çalışılan Kurumlar:

2002/2008 Hacettepe Üniversitesi Çocuk Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

2009/2013 Hacettepe Üniversitesi Çocuk Hastanesi Çocuk Genetik Bölümü

2013/- Ankara Çocuk Sağlığı Hematoloji Onkoloji Hastanesi Çocuk Genetik



T.C. SAĞLIK BAKANLIĞI

KAMU HASTANELERİ
GENEL MÜDÜRLÜĞÜ

**SAĞLIK BİLİMLERİ ÜNİVERSİTESİ ANKARA ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI
HEMATOLOJİ ONKOLOJİ EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ**

Yayınlar:

1. Kılıç E, Çetinkaya A, Utine GE, Boduroğlu OK (2016). **A Diagnosis to Consider in Intellectual Disability: Mowat-Wilson Syndrome.** Journal of Child Neurology, 31(7), 913-7. Doi: 10.1177/0883073815627884.
2. Kılıç E, Çeliker A, Karagöz T, Alehan D, Özkutlu S, Özer S (2012). **Analysis of idiopathic ventricular tachycardia in childhood.** The Turkish Journal of Pediatrics, 54(3), 269-272.
3. Nuria GS, Mittaz L, Xavier C, Bartels C, Tüysüz B, Alanay Y, Cimaz R, Cormier Daire V, Rocco MD, Duba HC, Forzano F, Hospach T, Kılıç E, Kuemmerledeschner J, Mortier G, Mrusek S, Nampoothiri S, Obersztyn E, Pauli RM, Selicorni A, Tenconi R, Unger S, Utine GE, Wright M, Zabel B, Warman ML, Supertifurga A, Bonafe L (2012). **The Diagnostic Challenge of Progressive Pseudorheumatoid Dysplasia (PPRD): A Review of Clinical Features, Radiographic Features, and WISP3 Mutations in 63 Affected Individuals.** American Journal of Medical Genetics Part C, 160(3), 217-229. Doi: 10.1002/ajmg.c.31333.
4. Ünal Ş, Alanay Y, Çetin M, Boduroğlu K, Utine GE, Cormier Daire V, Huber C, Özsürekcı Y, Kılıç E, Şimsek Kiper PÖ (2014). **Striking Hematological Abnormalities in Patients With Microcephalic Osteodysplastic Primordial Dwarfism Type II (MOPD II): A Potential Role of Pericentrin in Hematopoiesis.** Pediatr Blood Cancer, 61(2), 301-305. Doi: 10.1002/pbc.24783.
5. Wiczorek D, Bogershausen N, Beleggia F, Steiner Haldensta S, Pohl E, Li Y, Milz E, Martin M, Thiele H, Altmüller J, Alanay Y, Klein Hitpass L, Bohringer S, Wollstein Andreas, Albrecht Beate, Boduroğlu K, Caliebe A, Chrzanowska K, Cristofoli F, Czeschik J, Devriendt K, Dotti MT, Elçioğlu N, Gener B, Goecke TO, Krajewska WM, Guillen NE, Hayek J, Houge G, Kılıç E, Lopez Gonzalez V, Kuechler A, Lyonnet S, Mari F, Marozza A, Dramard MM (2013). **A comprehensive molecular study on Coffin–Siris and Nicolaides–Baraitser syndromes identifies a broad molecular and clinical spectrum converging on altered chromatin remodeling.** Human Molecular Genetics, 22(25), 5121-5135. Doi: 10.1093/hmg/ddt366.



**SAĞLIK BİLİMLERİ ÜNİVERSİTESİ ANKARA ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI
HEMATOLOJİ ONKOLOJİ EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ**

6. Piras R, Chiappe F, Torraca IL, Buers I, Usala G, Angius A, Akın MA, Basel VL, Benedicenti F, Chiodin E, El Assy O, Feingold-Zadok M, Guibert J, Kamien B, Kasapkara ÇS, **Kılıç E**, Boduroğlu K, Manzur AY, Onal Eray E, Paderi E, Herrero Roche C, Ünal S, Utine G E, Zanda G, Zankl A, Zampino G, Crisponi G, Crisponi L (2014). **Expanding the Mutational Spectrum of *CRLF1* in Crisponi/CISS1 Syndrome**. Human Mutation, 35(4), 424-433. Doi: 10.1002/humu.22522.
7. Kara A, Tezer H, Devrim İ, **Kılıç E**, Karagöz T, Özer S, Cengiz AB, Seçmeer G (2006). **Kawasaki Disease A Case Report in Extreme of Pediatrics**. Infectious Diseases in Clinical Practice, 14(5), 333-334. Doi:10.1097/01.idc.0000219055.28051.fd.
8. **Kılıç E**, Ertugrul İ, Özer S, Alikasifoglu M, Aktas D, Boduroğlu OK, Utine GE (2014). **Jervell and Lange-Nielsen syndrome with homozygous missense mutation of the *KCNQ1* gene**. The Turkish Journal of Pediatrics, 56(5), 542-545.
9. **Kılıç E**, Sahin M, Sahin S, Özer S (2009). **Isotretinoin (13-cis-retinoic acid)-associated premature ventricular contractions**. The Turkish Journal of Pediatrics, 51(4), 387-388.
10. **Kılıç E**, Utine GE, Boduroğlu K (2013). **A case of Sotos syndrome with 5q35 microdeletion and novel clinical findings**. The Turkish Journal of Pediatrics, 55(2), 207-209.
11. Tarlan B, Kıratlı H, **Kılıç E**, Utine GE, Boduroğlu OK (2013). **A Case of 22q11.2 Deletion Syndrome with Right Microphthalmia and Left Corneal Staphyloma**. Ophthalmic Genetics, 35(4), 248-251. Doi: 10.3109/13816810.2013.811269.
12. **Kılıç E**, Yigit G, Utine GE, Wollnik B, Mihçı E, Nur BG, Boduroğlu K (2015). **A Novel Mutation in *RNU4ATAC* in a Patient with Microcephalic Osteodysplastic Primordial Dwarfism Type I**. American Journal of Medical Genetics Part A, 167(4), 919-921. Doi: 10.1002/ajmg.a.36955.
13. **Kılıç E**, Kılıç M, Utine GE, Sivri S, Coskun T, Alanay Y (2014). **A case of fucosidosis type II: diagnosed with dysmorphological and radiological findings**. The Turkish Journal of Pediatrics, 56(4), 430-433.



**SAĞLIK BİLİMLERİ ÜNİVERSİTESİ ANKARA ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI
HEMATOLOJİ ONKOLOJİ EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ**

14. Kılıç E, Utine GE, Ünal S, Haliloglu G, Karlı Oguz K, Çetin M, Boduroğlu K, Alanay Y (2012). **Medical management of moyamoya disease and recurrent stroke in an infant with Majewski osteodysplastic primordial dwarfism type II (MOPD II)**. European Journal of Pediatrics, 171, 1567-1571. Doi: 10.1007/s00431-012-1732-6.
15. Kılıç E, Alanay Y, Utine GE, Özgen-Mocan B, Robinson Peter N (2012). **Arterial tortuosity and aneurysm in a case of Loey-Dietz syndrome type IB with a mutation p.R537P in the TGFBR2 gene**. The Turkish Journal of Pediatrics, 54(2), 198-202.
16. Turgal M, Özyüncü Ö, Utine GE, Kılıç E, Boduroğlu K (2014). **Prenatal diagnosis in a fetus with de novo 20q11.2q13.1 deletion and review of the literature**. Clinical Dysmorphology, 23(3), 111-113. Doi:10.1097/MCD.0000000000000037.
17. Alan Y, Herskovitz D, Indelman M, Galloway P, Whiteford M, Sprecher E, Kılıç E (2011). **Novel mutations in GALNT3 causing hyperphosphatemic familial tumoral calcinosis**. J Bone Miner Metab, 29(5), 621-625. Doi: 10.1007/s00774-011-0260-1.
18. Angius A, Uva P, Buers I, Oppo M, Puddu A, Onano S, Persico I, Loi A, Marcia L, Höhne W, Cuccuru G, Fotia G, Deiana M, Marongiu M, Atalay HT, Inan S, El Assy O, Smit LM, Okur I, Boduroğlu K, Utine GE, Kılıç E, Zampino G, Crisponi G, Crisponi L, Rutsch F (2016). **Bi-allelic Mutations in KLHL7 Cause a Crisponi/CISS1-like Phenotype Associated with Early-Onset Retinitis Pigmentosa**. Am J Hum Genet, 99(1), 236-45. Doi: 10.1016/j.ajhg.2016.05.026.
19. Hizarcioglu-Gulsen H, Kilic E, Dominguez-Garrido E, Aydemir Y, Utine GE, Saltik-Temizel IN (2017). **Polyposis deserves a perfect physical examination for final diagnosis: Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndrome**. The Turkish Journal of Pediatrics 2017; 59: 80-83. DOI. 10.24953/turkjp.2017.01.014_
20. Ehmke N, Graul-Neumann L, Smorag L, Koenig R, Segebrecht L, Magoulas P, Scaglia F, Kilic E, Hennig AF, Adolphs N, Saha N, Fauler B, Kalscheuer VM, Hennig F, Altmüller J, Netzer C, Thiele H, Nürnberg P, Yigit G, Jäger M, Hecht J, Krüger U, Mielke T, Krawitz PM, Horn D, Schuelke M, Mundlos S, Bacino CA, Bonnen PE, Wollnik B, Fischer-Zirnsak B, Kornak U (2017). **De Novo**



**SAĞLIK BİLİMLERİ ÜNİVERSİTESİ ANKARA ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI
HEMATOLOJİ ONKOLOJİ EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ**

Mutations in SLC25A24 Cause a Craniosynostosis Syndrome with Hypertrichosis, Progeroid

Appearance, and Mitochondrial Dysfunction. Am J Hum Genet. 2017 Nov 2;101(5):833-843. doi:

10.1016/j.ajhg.2017.09.016.

21. Daphné Lehalle, Umut Altunoglu, Ange-Line Bruel, Patricia Blanchet, Jong-Woo Choi, Julie Désir, Yannis Duffourd, Hulya Kayserili, **Esra Kiliç**, Damien Lederer, Lucile Pinson, Christel Thauvin-Robinet, Julien Thevenon, Patrick Callier, Laurence Faivre (2017). **Clinical delineation of a subtype of frontonasal dysplasia with creased nasal dorsum and occasional limb anomalies: report of six novel cases and review of the literature.** Am J Med Genet. 2017;1–7. DOI: 10.1002/ajmg.a.38490.
22. **Kılıç E, Özer S (2008). Konjenital Kalp Hastalarında Ventriküler Aritmiler ve Ani Kardiyak Ölüm.** Türkiye Klinikleri Journal of Cardiology Special Topics, 1(6), 87-99.
23. **Kılıç E, Tezer H, Kılıç M, Devrim İ, Haliloglu M, Cengiz AB, Yüce A, Kara A (2009). Fasciola hepatica, bir parazitik enfestasyonda radyolojik tanı: Bir vaka takdimi.** Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi, 52(4), 216-218.
24. **Kılıç E, Alanay Y, Korkmaz A, Utine GE, Karagöz T, Boduroğlu K (2014). Tam ektopia kordisli bir Cantrell pentalojisi vakası.** Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi, 54(2), 83-86.
25. Kılıç M, Yıldız D, Özdemir O, Koçak M, Günbey S, Yasar D, **Kılıç E (2013). Tip II sialidoz: Bir vaka takdimi.** Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi, 56(4), 181-183.
26. Kılıç M, **Kılıç E**, Utine GE, Nakano H, Boduroğlu K, Coskun T (2014). **Sjögren-Larsson sendromu: Yeni bir mutasyon ve Türk vakaların gözden geçirilmesi.** Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi, 57(3), 191-194.
27. **Kılıç E (2017). Progresif Psödoromatoid Kondrodizplazi, eklem şişliği ve hareket kısıtlılığının sıra dışı bir nedeni - Progressive pseudorheumatoid condrodysplasia, an unusual cause of joint swelling and stiffness.** The Journal of Pediatric Research. JPR-19970.
28. Gürkaş E, Maraş-Genç H, **Kılıç E (2017). Triple X Syndrome with a Rare Finding: Cleft Palate -Triple X Sendromunda Nadir Bir Bulgu: Yarık Damak.** The Journal of Pediatric Research. JPR-32154.



**SAĞLIK BİLİMLERİ ÜNİVERSİTESİ ANKARA ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI
HEMATOLOJİ ONKOLOJİ EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ**

29. Kılıç M, Oğuz KK, Kılıç E, Yüksel D, Demirci H, Sağıroğlu MŞ, Yücel-Yılmaz D, Özgül RK (2017). **A patient with mitochondrial disorder due to a novel mutation in MRPS22**. Metab Brain Dis. 2017 Oct;32(5):1389-1393. doi: 10.1007/s11011-017-0074-5. Epub 2017 Jul 27.
30. Kılıç M, Ceylan AC, Örün UA, Kılıç E. Metab Brain Dis. 2018 Apr. **First cardiac manifestation of hypotonia-cystinuria syndrome**. doi: 10.1007/s11011-018-0226-2.
31. Kılıç M, Kılıç E, Yılmaz DY, Özgül RK. **Reply to 'contribution of the MRPS22 variant and a down mosaic to the phenotype'**. Metab Brain Dis. 2018 Dec;33(6):1779-1780. doi: 10.1007/s11011-018-0300-9.
32. Van der Sluijs EPJ, Jansen S, Vergano SA, Adachi-Fukuda M, Alanay Y, AlKindy A, Baban A, Bayat A, Beck-Wödl S, Berry K, Bijlsma EK, Bok LA, Brouwer AFJ, van der Burgt I, Campeau PM, Canham N, Chrzanowska K, Chu YWY, Chung BHY, Dahan K, DeRademaeker M, Destree A, Dudding-Byth T, Earl R, Elcioglu N, Elias ER, Fagerberg C, Gardham A, Gener B, Gerkes EH, Grasshoff U, van Haeringen A, Heitink KR, Herkert JC, den Hollander NS, Horn D, Hunt D, Kant SG, Kato M, Kayserili H, Kerseboom R, Kılıç E, Krajewska-Walasek M, Lammers K, Laulund LW, Lederer D, Lees M, López-González V, Maas S, Mancini GMS, Marcelis C, Martinez F, Maystadt I, McGuire M, McKee S, Mehta S, Metcalfe K, Milunsky J, Mizuno S, Moeschler JB, Netzer C, Ockeloen CW, Oehl-Jaschkowitz B, Okamoto N, Olminkhof SNM, Orellana C, Pasquier L, Pottinger C, Riehmer V, Robertson SP, Roifman M, Rooryck C, Ropers FG, Rosello M, Ruivenkamp CAL, Sağıroğlu MS, Sallevelt SCEH, Sanchis Calvo A, Simsek-Kiper PO, Soares G, Solaeche L, Mujgan Sonmez F, Splitt M, Steenbeek D, Stegmann APA, Stumpel CTRM, Tanabe S, Uctepe E, Utine GE, Veenstra-Knol HE, Venkateswaran S, Vilain C, Vincent-Delorme C, Vulto-van Silfhout AT, Wheeler P, Wilson GN, Wilson LC, Wollnik B, Kosho T, Wieczorek D, Eichler E, Pfundt R, de Vries BBA, Clayton-Smith J, Santen GWE. **The ARID1B spectrum in 143 patients: from nonsyndromic intellectual disability to Coffin-Siris syndrome**. Genet Med. 2018 Nov 8. doi: 10.1038/s41436-018-0330-z.