GENETİK ANABİLİM DALI 2018 FAALİYET RAPORU

A-ULUSLARARASI YAYIN VE ETKİNLİKLER

A-1. SCI Expanded, Social Science Citation Index (SSCI), Arts and Humanities Citation Index (AHCI) kapsamındaki dergilerde yayımlanmış özgün araştırma makale, derlemeler:

- Ouarda Sariyah AYACHI, Mohamed Larbi REZGOUN, Muge SAYITOGLU, Didem ALTINDIREK, Yucel ERBILGIN, Noureddine ABADI, Dalila SATTA Prevalence and Effect Evaluation of FLT3 and NPM1 Mutations in Acute Myeloid Leukemia Patients in Eastern Algeria. International Journal of Hematology and Oncology Number: 3 Volume: 28 Year: 2018 doi: 10.4999/uhod.182822

- Yucel Erbilgin, Ahmet Emre Eskazan, Ozden Hatirnaz Ng, Ayse Salihoglu, Tugrul Elverdi, Sinem Firtina, Orcun Tasar, Sevcan Mercan, Sinem Sisko, Khusan Khodzhaev, Seniz Ongoren, Muhlis Cem Ar, Zafer Baslar, Teoman Soysal, Muge Sayitoglu & Ugur Ozbek Deep sequencing of *BCR-ABL1* kinase domain mutations in chronic myeloid leukemia patients with resistance to tyrosine kinase inhibitors Leukemia & Lymphoma (2108) 10.1080/10428194.2018.1473573

- Hande Mefkure Ozkaya Nil Comunoglu, Muge Sayitoglu ,Fatma Ela Keskin Sinem Firtina, Khusan Khodzhaev, Tugce Apaydin, Nurperi Gazioglu, Necmettin Tanriover Buge Oz, Pinar Kadioglu. Germline mutations of aryl hydrocarbon receptor-interacting protein (*AIP*) gene and somatostatin receptor 1–5 and *AIP* immunostaining in patients with sporadic acromegaly with poor versus good response to somatostatin analogues Pituitary (2018) https://doi.org/10.1007/s11102-018-0876-4

- Ongoren S, Eskazan AE, Suzan V, Savci S, Erdogan Ozunal I, Berk S, Yalniz FF, Elverdi T, Salihoglu A, Erbilgin Y, Iseri SA, Ar MC, Baslar Z, Aydin Y, Tuzuner N, Ozbek U, Soysal T.. Third-line treatment with second-generation tyrosine kinase inhibitors (dasatinib or nilotinib) in patients with chronic myeloid leukemia after two prior TKIs: real-life data on a single center experience along with the review of the literature. Hematology. 2018 May;23(4):212-220. doi: 10.1080/10245332.2017.1385193. Epub 2017 Oct 9. Review.

- Burcu Atasu, Javier Simón-Sánchez, Hasmet Hanagasi, Meltem Pak, Basar Bilgic, Nihan Erginel-Unaltuna, Ann-Kathrin Hauser, Gamze Guven, Peter Heutink, Thomas Gasser, Ebba Lohmann. HPCA confirmed as a Genetic Cause of DYT2-like Dystonia Phenotype. Movement Disorders. 2018

- Guven G, Bilgic B, Tufekcioglu Z, Erginel Unaltuna N, Hanagasi H, Gurvit H, Singleton A, Hardy J, Emre M, Gulec C, Bras J, Guerreiro R, Lohmann E. Peripheral GRN mRNA and Serum Progranulin Levels as a Potential Indicator for Both the Presence of Splice Site Mutations and Individuals at Risk for Frontotemporal Dementia. J Alzheimers Dis. 2018 Nov 21. doi: 10.3233/JAD-180599. [Epub ahead of print]

- Tuncer FN, Çiftçi Doğanşen S, Serbest E, Tanrıkulu S, Ekici Y, Bilgiç B, Yarman S. Screening of *AIP* gene variations in a cohort of Turkish Patients with Young-Onset Sporadic Hormone-Secreting Pituitary Adenomas. Genetic Testing and Molecular

Biomarkers, 2018 Nov. doi: 10.1089/gtmb.2018.0133. [Epub ahead of print]

- Tuncer FN, Ugur Iseri SA, Yapici Z, Demir M, Karaca M, Calik M. A novel homozygous *GALC* variant has been associated with Krabbe disease in a consanguineous family. Neurological Sciences, 2018 Sept. doi: 10.1007/s10072-018-3556-2. [Epub ahead of print].

- Investigation of SLC2A1 gene variants in genetic generalized epilepsy patients with eyelid myoclonia. Altıokka-Uzun G, Özdemir Ö, Uğur-İşeri S, Bebek N, Gürses C, Özbek U, Baykan B. *Epileptic disorders*. 2018; 20(5):396-400. PMID: 30361188

- Clinical phenotype of hereditary spastic paraplegia due to KIF1C gene mutations across life span. Yücel-Yılmaz D, Yücesan E, Yalnızoğlu D, Oğuz KK, Sağıroğlu MŞ, Özbek U, Serdaroğlu E, Bilgiç B, Erdem S, İşeri SAU, Hanağası H, Gürvit H, Özgül RK, Dursun A. *Brain & development.* 2018; 40(6):458-464. PMID: 29544888

- Kabul edilen (kabul yazısı tarihi: 21 Aralık 2018): NEMM-D-18-00093R2 "A novel and mosaic WDR45 nonsense variant causes Beta-Propeller Protein-Associated Neurodegeneration identified through whole exome sequencing and X-chromosome heterozygosity analysis" *Journal NeuroMolecular Medicine*. Nihan Hande Akçakaya, Barış Salman, Zeliha Görmez, Yelda Tarkan Argüden, Ayşe Çırakoğlu, Raif Çakmur, Berril Dönmez Çolakoğlu, Seniha Hacıhanefioğlu, Uğur Özbek, Zuhal Yapıcı, Sibel Aylin Uğur İşeri

- Ozsait-Selcuk B., Komurcu-Bayrak E., Jylhä M., Luukkaala T., Perola M., Kristiansson K., Mononen N., Hurme M., Kähönen M., Goebeler S., Laaksonen R., Hervonen A., Erginel-Unaltuna N., Karhunen P.J., Lehtimäki T. The rs2516839 variation of USF1 gene is associated with 4-year mortality of nonagenarian women: The Vitality 90+ study. Ann Hum Genet. 2018 Sep 11. doi: 10.1111/ahg.12282.

- Kessler C, Atasu B, Hanagasi H, Simón-Sánchez J, Hauser AK, Pak M, Bilgic B, Erginel-Unaltuna N, Gurvit H, Gasser T, Lohmann E. Role of LRRK2 and SNCA in autosomal dominant Parkinson's disease in Turkey. Parkinsonism Relat Disord. 2018 Mar;48:34-39. doi: 10.1016/j.parkreldis.2017.12.007. Epub 2017 Dec 9. PubMed PMID: 29248340.

- Sarıman M, Abacı N, Sırma Ekmekçi S, Çakiris A, Perçin Paçal F, Üstek D, Ayer M, Yenerel MN, Beşışık S, Çefle K, Palandüz Ş, Öztürk Ş. Investigation of Gene Expressions of Myeloma Cells in the Bone Marrow of Multiple Myeloma Patients by Transcriptome Analysis. Balkan Med J. 2018 Aug 6. doi: 10.4274/balkanmedj.2018.0356. [Epub ahead of print] PMID: 30079703

- Gül N, Temel B, Ustek D, Sirma-Ekmekçi S, Kapran Y, Tunca F, Giles-Şenyürek Y, Özbek U, Alagöl F. Association of Pro-apoptotic Bad Gene Expression Changes with Benign Thyroid Nodules. In Vivo. 2018 May-Jun;32(3):555-559.

- Ciftci S, Keskin F, Abaci N, Akyuz F, Cakiris A, Badur S, Kaymakoglu S,

- Ustek D. Mutations in Core Gene Region of Hepatitis B Virus in Patients with Chronic Hepatitis B. Clin Lab. 2018 Mar 1;64(3):303-310. doi: 10.7754/Clin.Lab.2017.170616. PubMed PMID: 29739114.

- Perçin-Paçal[1*] F., Altınsaçlı[2] S., Yardımcı[3] C.H., Altınsaçlı[4] S. (2018) Assessment of factors influencing the spatio-temporal distribution, abundance, and diversity of Ostracoda (Crustacea) species in a coastal lagoon: Kamil Abduş Lagoon (İstanbul-

Turkey)) *Fresenius Environmental Bulletin.* Volume 27-No: 12/2018 p.8392-8404

- Perçin-Paçal*, F.. The Spatio-Temporal Distribution and Habitat Prefences of Ostracod Species Found in the Coastal Lagoon (Enez, Edirne, Turkey) . *Acta Zoologica Bulgarica* (Accepted: 6 Ekim.2018)

A-2. SCI Expanded, "Social Science Citation Index (SSCI)", "Arts and Humanities Citation Index (AHCI)" kapsamındaki dergilerde yayınlanmış, Editöre mektup, teknik not ve sağlık bilimlerinde vaka takdimi:

A-3. Uluslararası bilimsel toplantılarda (konferans, panel, kongre, sempozyum, kolokyum, vb.) sözlü sunulan ve tam metni yayınlanmış bildiri veya konuşma

- Müge Sayitoğlu. Diagnosis/Prognosis: Molecular Biology & Genetics. EHA-TSH Tutorial on Acute Leukemias April 28-29, 2018 | Istanbul, Turkey

- Yücel Erbilgin. A Translational Perspective on Diffuse Large B-Cell Lymphoma. Eurasian Hematology Oncology Congresses. 17-20 Ekim 2018, Istanbul, Türkiye.

- Yücel Erbilgin. Access&Distribution of Biospecimens: Practical Issues. International Workshop on Biobanking for Rare Diseases. 2 Mayıs 2018. İzmir, Türkiye.

- Sibel Aylin Uğur İşeri, Dokuz Eylül Üniversitesi İzmir Biyotıp ve Genom Enstitüsü, International Workshop on Biobanking for Rare Diseases, 2-3 Mayıs 2018, *Establishment of a Modern Biobank*, 2 Mayıs 2018, İzmir. Davetli konuşma.

- Sibel Aylin Uğur İşeri, Dokuz Eylül Üniversitesi İzmir Biyotıp ve Genom Enstitüsü, International Workshop on Biobanking for Rare Diseases, 2-3 Mayıs 2018, *QC&QM: Best Practices*, 3 Mayıs 2018, İzmir. Davetli konuşma.

- Feyza Nur Tuncer, Sema Çiftçi Doğanşen, Giampaolo Trivellin, Constantine A. Stratakis, Sema Yarman. "Long-term clinical course and therapeutic results of a 57 years old X-LAG patient" Endobridge 2018, Antalya Turkey, October 26, 2018.

- Gülşah Yenidünya Yalin, Feyza Tuncer, Sema Çiftçi Doğanşen, Sema Yarman. "Does MEN1 variant (p.Ser183Cys) affect the response to DA therapy in a young prolactinoma patient without other components of MEN1 syndrome?" Endobridge 2018, Antalya Turkey, October 26, 2018.
- Feyza Nur Tuncer. "Genetik Çalışmaların Önemi ve Etik İlkeleri" Uluslararası "Gen Hukuku" Sempozyumu, İstanbul Türkiye, 2 Mayıs 2018.
- "Assesment Of Enviromental Factors Affecting Healthy Development Of The Fetus" 5th International Congress on Fundamental and Applied Sciences 2018 (ICFAS2018) Proceeding Book, ICFAS2018-ID: 1162. Mehmet Seven, Selcuk Sozer Tokdemir, Aysel Kalaycı Yiğin
- Gul, A.; Abaci, N.; Ekmekci, S. Sirma NEW AUTOINFLAMMATORY PHENOTYPE MANIFESTING AS HYPOCOMPLEMENTEMIC URTICARIAL VASCULITIS AND ASSOCIATED WITH HOMOZYGOUS AGBL3 VARIANT Conference: Congress of the European-League-Against-Rheumatism (EULAR) Location: Amsterdam, NETHERLANDS Date: JUN 13-16, 2018 Sponsor(s): European League Against Rheumatism ANNALS OF THE RHEUMATIC DISEASES Volume: 77 Supplement: 2 Pages: 1151-1152 Meeting Abstract: SAT0597

A-4. Uluslararası bilimsel toplantılarda sunulan ve tam metni veya özeti yayınlanan poster:

- E. Sun, Ö. Hatırnaz Ng, Y. Erbilgin, S. Fırtına, M. Sayitoğlu Comprehensive analysis of transcriptomic portrait of T-cell acute lymphoblastic leukemia by RNA sequencing *IXth International Eurasian Hematology Oncology Congress / Leukemia Research 73S1 (2018) S1–S74 , 17-20 October, Istanbul, Turkey*
- Gamze Guven, Eren Vurgun, Başar Bilgiç, Haşmet Hanağası, Hakan Gürvit, Ebba Lohmann, Ebru Ozer, Nihan Unaltuna. Cholesterol related gene polymorphisms in Alzheimer Disease. European Society of Human Genetics Conference 2018, Milano, İtalya, 16-19 Haziran 2018

- Kalkan M.A., Vural B., Komurcu-Bayrak E. The expression analysis of genes in unfolded protein response system in PRKAG2 in vitro mutated cells. 5-8 Sempember 2018, 6th International Congress of the Molecular Biology Association of Turkey. Izmir Biomedicine and Genome Center, Izmir (PT 109).

- G. Celebi, F. Guclu-Geyik, D. Ozsoy, C.E. Yildiz, M. Yildiz, D. Oksen, E. Komurcu-Bayrak. The effect of the expression level of tissue inhibitor of metalloproteinase-3 on the development of atherosclerosis in patients with myocardial infarction. 16-19 June 2018, European Human Genetics Conference 2018, Milan, Italy. European Journal of Human Genetics Vol 23, Suppl 1 (PM05.50).
- Yeşim Kesim, Sibel Aylin Uğur İşeri, Wellcome Trust Sanger Institute Molecular Neurodegeneration Course, *Identification and in vitro Characterization of Novel Genes in Consangineous Families with Syndromic Intellectual Disability*, 15-19 Ocak 2018, Cambridge, Birleşik Krallık. Sözlü sunum

- Yeliz Ekici, Mehveş Poda, Gizem Hasanoğulları, Feyza Nur Tuncer. “Comparison of Gene Expression Patterns in Differentiated and Undifferentiated PANC-1 Cell Lines” 1st International Symposium on Graduate Research in Science Focus on Enterpreunership and Innovation (ISGRS 2018), İstanbul Turkey, October 4-6, 2018.

- Sema Yarman, Feyza Nur Tuncer, Esin Serbest, Yeliz Öğret. “The importance of MEN1 gene variants in AIP mutation negative FIPA patients” 20th European Congress of Endocrinology 2018, Barcelona Spain, 19-22 May, 2018.

- Ozuynuk AS, Coban N, Erkan AF, Ekici B, Vurgun E, Erginel-Unaltuna N, Diker IY. “The role of lipid, sex hormone and inflammation pathway genes polymorphims on coronary artery disease in Turks” (2018). European Atherosclerosis Society Congress 05-08 May 2018, Lisbon, Portugal.
- Pirim D, Coban N, Erkan AF, Ekici B, Erginel-Unaltuna N, Diker IY, Ozuynuk AS. “A novel mirsnp at the IGF1 3'UTR may modulate the mirna-mediated gene expression in cardiovascular disease” (2018). European Atherosclerosis Society Congress 05-08 May 2018, Lisbon, Portugal.
- Coban N, Ozuynuk AS, Erkan AF, Ekici B, Vurgun E, Erginel-Unaltuna N, Diker IY. “The role of lipoprotein metabolism and inflammatory gene polymorphims on the coronary artery disease with type 2 diabetes mellitus” (2018). European Atherosclerosis Society Congress 05-08 May 2018, Lisbon, Portugal.
- *“In vitro* Investigation for the role of IGF-I and MGF in High Glucose Environment on Neural Stem Cell Proliferation”. June 16-19 2018. *European Society of Human Genetics-ESHG*, Milan, Italy Tuğba Gürbüz, Sarya B. Tunç, Kenan Ateş, Selçuk Sözer Tokdemir

A-5. ***SCI Expanded, Social Science Citation Index (SSCI), Arts and Humanities Citation Index (AHCI) kapsamı dışındaki dergilerde yayımlanmış özgün araştırma makale, derlemeler:***

- Selçuk Altınsaçlı[1]*, Ferda Perçin-Paçal[2] and Songül Altınsaçlı[3] (2018) Assessments of environmental variables affecting the spatiotemporal distribution and habitat preferences of living Ostracoda (Crustacea) species in the Enez Lagoon Complex (Enez-Evros Delta, Turkey) *Ecologica Montenegrina* 19: 130-151

Bulgurcuoglu Kuran S, Ozsait Selcuk B, Gungor Ugurlucan F, Koksal G, Can G, Buyru F. Higher follicular fluid glycodelin levels are negatively correlated with embryonic development in assisted reproduction. JBRA Assisted Reproduction 2018;22(4):346-351. doi: 10.5935/1518-0557.20180069

B. ULUSAL YAYIN VE ETKİNLİKLER

B-1. Yurt içi hakemli dergilerde yayımlanan makale(ler):

- Vurgun E., Diker IIY., Çoban N., Geyik F., Guven Z.G., Unaltuna N., Effect of ACSL4 gene polymorphism (rs7886473) on metabolic syndrome and lipid levels , Cukurova Medical Journal, ss.151-157, 2018
- Coban N, Erkan AF, Ekici B, Kaşit M, Erginel Ünaltuna N, Vurgun E. Macrophage migration inhibitory factor gene -173 G>C polymorphism and its relationship with coronary artery disease and diabetes. Turk Kardiyol Dern Ars. Ahead of Print: TKDA-35005 | DOI: 10.5543/tkda.2018.35005

- Feyza Tuncer, Yeliz Ekici, Betül Akça. Oral yassı hücreli karsinoma çıplak fare modelinde tinzaparin tedavisinin BAX ve CCNB1 gen anlatımları üzerindeki etkisi. Turk J Immunol 2018; 6(3):131−135.
- Kalkan M.A., Vural B., Kömürcü-Bayrak E. HEK293 Hücreleri Üzerine Endoplazmik Retikulum Stresi Uyaranı Tunikamisinin Etkisi. Experimed 2018; 8(3).
- Bilge Özsait-Selçuk, Neslihan Çoban, Dilek Sever-Kaya, Sibel Bulgurcuoğlu-Kuran, Selva Türkölmez, Özlem Dural. Spermatozoa ve embriyoların gen ekspresyon analizi öncesinde RNA izolasyonu ve hücresel RNA miktarlarının belirlenmesi. İstanbul Tıp Fakültesi Dergisi. 2018; 81(4) doi: 10.26650/IUITFD.416666
- Vural B, Kanserde Molekuler Tanı, Türkiye Klinikleri, İmmunoloji özel sayı, sayfa 1-9, Kasım 2018.

B-2. Kitap bölüm yazarlığı (Basılmış olması şarttır) (Her bir kitap için)

B-3. Ulusal bilimsel toplantılarda (konferans, panel, kongre, sempozyum, kolokyum,vb.) sözlü sunulan ve tam metni yayınlanmış bildiri veya konuşma

- Müge Sayitoğlu. Hematolojide Moleküler Genetik Tanı. 13. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi. 7-11 Kasım 2018 Antalya, Türkiye.
- Müge Sayitoğlu. Trombofili Genetiği. Vakalarla Tanıdan Rapora Sitogeneti ve Moleküler Genetik Kursu. 44.Ulusal Hematoloji Kongresi 31 Ekim 2018 Antalya, Türkiye.

- Müge Sayitoğlu. PIY ‘de tanısal araçlar: Genetik Tanı Yöntemleri. Primer İmmun Yetmezliklere Giriş Kursu. 15-16 Eylül 2018, İstanbul, Türkiye.
- Coban N, Ozuynuk AS, Erkan AF, Ekici B, Erginel-Unaltuna N, Vurgun E. “Genetic risk factors for coronary artery disease that are specific to Turkish population” (2018). Turkish Cardiology Congress 20-23 October 2018, Antalya, Turkey.
- Hülya Yılmaz, Sinem Fırtına, Özden Hatırnaz Ng, Yuk Yin Ng, Deniz Özmen, Dilek Keskin, Tuğrul Elverdi, Ayşe Salihoğlu, Ahmet Emre Eşkazan, Şeniz Öngören, Teoman Soysal, Zafer Başlar, Müge Sayitoğlu, Cem Ar. Nadir Primer Antikor Yetersizliği Sebebi : Otozomal Resesif Hiperimmünglobulin M Sendromlu Olgular. 44.Ulusal Hematoloji Kongresi 31 Ekim-3 Kasım 2018 Antalya, Türkiye.

- Hülya Yılmaz, Sinem Fırtına, Özden Hatırnaz Ng, Yuk Yin Ng, Deniz Özmen, Dilek Keskin, Tuğrul Elverdi, Ayşe Salihoğlu, Ahmet Emre Eşkazan, Şeniz Öngören, Teoman Soysal, Zafer Başlar, Müge Sayitoğlu, Cem Ar. Erişkin Priemr İmmün Yetersizlikli Hastalarda Genetik Tanı. X. Aziz Sancar Deneysel Tıp Araştırma Günleri. 29-30 Kasım 2018 İstanbul, Türkiye.

- Gizem Şentürk, Yuk Yin Ng, Ayça Kıykım, Ahmet Özen, Sinem Fırtına, Hülya Yılmaz, Elif Aydıner, Safa Barış, Cem Ar, Yıldız Camcıoğlu, Sinem Şişko, Tuğçe Sudutan, Özden Hatırnaz Ng, Müge Sayitoğlu. Primer İmmün Yetersizlikli Hastalarda TREC/KREC analizi ile T ve B hücre gelişimi kontrolü. X. Aziz Sancar Deneysel Tıp Araştırma Günleri. 29-30 Kasım 2018 İstanbul, Türkiye.

- Khusan Khodzaev, Özden Hatırnaz Ng, Deniz Tuğcu, Yuk Yin Ng, Yücel Erbilgin, Tiraje Çelkan, Serap Karaman, Nazan Sarper, Gönül Aydoğan, Didem Atay, Çetin Timur, Müge Sayitoğlu. T-akut lenfoblastik lösemi (T-ALL) Hastalarında Yüksek TUBB2A Gen Anlatımı ve siRNA Aracılı Modülasyonu.13. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi. 7-11 Kasım 2018 Antalya, Türkiye.

- Yücel Erbilgin. IV. Nadir Görülen Hastalıklar Sempozyumu ve Nörogenetik Kursu, *Nörogenetik verinin analizi: İnteraktif eğitim ve uygulama*- ACMG Klavuzu 31 Mayıs-1 Haziran 2018, ‘, 31 Mayıs 2018, İstanbul. Davetli konuşma.

- Yücel Erbilgin. Kanda serbest dolaşan tümör DNA'larının lenfoma alt gruplarının tanımlanmasında ve hastalık takibinde kullanımının araştırılması. 44.Ulusal Hematoloji Kongresi 31 Ekim-3 Kasım 2018 Antalya, Türkiye.

- Feyza Nur Tuncer, Sema Çiftçi Doğanşen, Esin Serbest, Seher Tanrıkulu, Fatma Yeliz Ekici, Bilge Bilgiç, Sema Yarman. “Sporadik hiperfonksiyonlu hipofiz adenomlu genç hastalarda AIP gen mutasyonlarının araştırılması” 40. Türkiye Endokrinoloji ve Metabolizma Hastalıkları Kongresi, Antalya Türkiye, 11 Mayıs 2018.

- Feyza Nur Tuncer. “Tüm Ekzom Dizileme Temelleri ve Klinik Örnekleme” Kişiselleştirilmiş Tıp ve Moleküler Tanı Sempozyumu VE Biyoinformatik Analizlerin Bilgisayar Simülasyon Kursu, İstanbul Türkiye, 28 Eylül 2018.

- Gamze Guven, Ebba Lohmann, Jose Bras, J. Raphael Gibbs, Hakan Gurvit, Basar Bilgic, Hasmet Hanagasi, Patrizia Rizzu, Peter Heutink, Murat Emre, Nihan Erginel-Unaltuna, Walter Just, John Hardy, Andrew Singleton, Rita Guerreiro.Türk demans hastalarında Fronto-temporal demans ile ilişkili başlıca genlerdeki mutasyon sıklığı. 3. Uluslararası Katılımlı Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi 2018, Antalya, Türkiye, 7-11 Kasım 2018.

- Komurcu-Bayrak E. *In Silico* Analysis of Variants Using Prediction Tools. Davetli Konuşmacı. 7-11 Kasım 2018, 13. Uluslararası Katılımlı Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Antalya, Türkiye.

- Demirer S., Hocaoğlu M., Kömürcü Bayrak E. Maternal Kanda Erken Dönem Preeklampsi ile miR518b Arasındaki İlişkinin Belirlenmesi. 7-11 Kasım 2018, 13. Uluslararası Katılımlı Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Antalya, Türkiye (S-001).

- Çelebi G., Geyik F., Yıldız C.E., Moumin G., Yıldız M., Komurcu-Bayrak E. Miyokard İnfarktüsü ile miR-142-5p İfade Düzeyinin İlişkisi. 7-11 Kasım 2018, 13. Uluslararası Katılımlı Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Antalya, Türkiye (S-106).

- Şentürk H., Okşen D., Özsoy D., Karaayvaz E.B., Yıldız C.E., Yıldız M., Kömürcü Bayrak E. The importance of two candidate long non coding RNA expression levels on acute myocardial infarction. 20-23 Ekim 2018, 34. Uluslararası Katılımlı Türk Kardiyoloji Kongresi, Antalya, Türkiye, Anatol J Cardiol, Vol: 20, (Suppl 1), October 2018 (OP-088).

- Hocaoğlu M., Demirer S., Kömürcü Bayrak E., Şentürk H., Turgut A., Karateke A. Preeklampsi Ve Gestasyonel Diyabetes Mellitus Tanısında Maternal Kan miRNA Düzeylerinin İncelenmesi.16. Ulusal Jinekoloji ve Obstetrik Kongresi. 9-13 Mayıs 2018, Antalya (S-154).

- Sibel Aylin Uğur İşeri, İstanbul Tıp Fakültesi Sinirbilim Klübü, Nörogenetik Sempozyumu, 15 Aralık 2018, '*Nadir Nörogenetik Hastalıklarda Tanı Yaklaşımları'*, 15 Aralık 2018, İstanbul. Davetli konuşma.

- Sibel Aylin Uğur İşeri, 13. Uluslararası Katılımlı Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, 07 - 11 Kasım 2018, '*Kurs 3: Biyoinformatik Analiz'*, 08 Kasım 2018, Antalya. Davetli konuşma.

- Yesim Kesim, Baris Salman, Sibel Aylin Ugur Iseri, Cagla Aki, Nerses Bebek, Betul Baykan. 13. Uluslararası Katılımlı Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, 07 - 11 Kasım 2018, '*Lateral Temporal Lob Epilepsili Hastalarda Genetik Analizler*', 10 Kasım 2018, Antalya. Sözlü Sunum.

- Sevcan Mercan, N. Hande Akçakaya, Barış Salman, Sibel Uğur İşeri. 13. Uluslararası Katılımlı Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, 07 - 11 Kasım 2018, '*Zihinsel Öğrenme Yetersizliğinin Eşlik Ettiği Mikrosefali Olgularında Tüm Ekzom Dizileme Uygulamaları*', 9 Kasım 2018, Antalya. Sözlü Sunum.

- Sibel Aylin Uğur İşeri, Boğaziçi Üniversitesi, Moleküler Biyoloji ve Genetik Bölümü, Haftalık Seminerler, '*From axon to exon or vice versa'*, 12 Ekim 2018, İstanbul. Davetli konuşma.

- Sibel Aylin Uğur İşeri, 12. Nöroloji Yeterlilik Kursu, 12-16 Eylül 2018, '*Nörogenetik*', 16 Eylül 2018, Ankara. Davetli konuşma.

- Sibel Aylin Uğur İşeri, IV. Nadir Görülen Hastalıklar Sempozyumu ve Nörogenetik Kursu, 31 Mayıs – 1 Haziran 2018, '*Temel genetik kavramlar II: Genomdaki varyasyonlar ve analiz teknikleri'*, 31 Mayıs 2018, İstanbul. Davetli konuşma.

- Sibel Aylin Uğur İşeri, IV. Nadir Görülen Hastalıklar Sempozyumu ve Nörogenetik

Kursu, 31 Mayıs-1 Haziran 2018, '*Nörogenetik verinin analizi: İnteraktif eğitim ve uygulama'*, 31 Mayıs 2018, İstanbul. Davetli konuşma.

- Garen Haryanyan, Betül Baykan, Sibel Aylin Uğur İşeri, Nerses Bebek. IV. Nadir Görülen Hastalıklar Sempozyumu ve Nörogenetik Kursu, 31 Mayıs – 1 Haziran 2018, '*Progresif miyoklonik epilepsilerde genetik analizler'*, 1 Haziran 2018, İstanbul. Sözlü sunum.

- Sibel Aylin Uğur İşeri, İstanbul Teknik Üniversitesi, 16. Ulusal Sinir Bilim Kongresi, 20-23 Mayıs 2018, '*Kurs 2: Nörolojik hastalıklarda yeni nesil dizileme yöntemleri ile genom analizleri'*, 20 Mayıs 2018, İstanbul. Davetli konuşma.

- Cemre Örnek, Bülent Kara, Sibel Aylin Uğur İşeri, 11.Ulusal Epilepsi Kongresi, 3-6 Mayıs 2018, '*Copy Number Variation Analysis of SLC2A1 gene in GLUT1 DS Patients'*, Muğla. Sözlü Sunum.

- Sevcan Mercan, Barış Salman, Nihan Hande Akçakaya, Zuhal Yapıcı, Uğur Özbek, Sibel Uğur İşeri. Prof. Dr. Hıfzı Özcan 7. Uluslararası Cerebral Palsy ve Gelişimsel Bozukluklar Kongresi, 23- 25 Şubat 2018. '*Sendromik zihinsel yetmezlikte ilişkili gen varyantlarının araştırılması*', İstanbul. Sözlü sunum.

- Sibel Aylin Uğur İşeri, Boğaziçi Üniversitesi, Moleküler Biyoloji ve Genetik Klübü, Haftasonu Seminerleri, '*Epilepsi Genetiği*', 07 Ocak 2018, İstanbul. Davetli konuşma.

- Burçak Vural, IV. Nadir Görülen Hastalıklar Sempozyumu ve Nörogenetik Kursu, 31 Mayıs-1 Haziran 2018, 'Antropogenetik: antik DNA ve hastalıklar*'*, 01 Haziran 2018, İstanbul. Davetli konuşma.
-

B-4 Ulusal bilimsel toplantılarda (konferans, panel, kongre, sempozyum, kolokyum,vb.) özeti veya tam metni yayınlanmış poster.

- Yuk Yin Ng, Sinem Fırtına, Özden Hatırnaz Ng, Ayça Kıykım, Elif Karakoç Aydıner, Ahmet Özen, Alper Somer, Selda Torun, Manolya Kara, Müge Sayitoğlu. Detection of T-cell receptor excision circles (TRECs) in dried blood spots (DBS); implementation of routine newborn screening fort he diagnosis of SCID. 4.Klinik İmmünoloji Kongresi 11-14 Nisan 2018, Antalya Türkiye.
- Sinem Fırtına, Funda Çipe, Yuk Yin Ng, Ayça kıykım, Özden Hatırnaz Ng, Tuğçe Sudutan, Çiğdem Aydoğmuş, Safa Barış, Gülyüz Öztürk, Elif Aydıner, Ahmet Özen, Müge Sayitoğlu. Çıplak Ağır Kombine İmmün Yetmezlikli İki Kardeşte Tanımlanan Yeni FOXN1 Mutasyonu. 4.Klinik İmmünoloji Kongresi 11-14 Nisan 2018, Antalya Türkiye.
- Kaynak E., Yıldız C.E., Aygutalp N., Komurcu-Bayrak E. Kronik Venöz Yetersizliği Olan Hastaların Kan Dolaşımındaki miRNA İfade Düzeyleri. 7-11 Kasım 2018, 13. Uluslararası Katılımlı Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Antalya, Türkiye (P-032).
- Komurcu-Bayrak E., Kalkan M.A., Kahveci G., Bayrak F. PRKAG2 Kardiyomiyopatisine neden olan yanlış anlamlı mutasyonların in siliko ve in vitro analizleri. 7-11 Kasım 2018, 13. Uluslararası Katılımlı Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Antalya, Türkiye (P-011).
- Komurcu-Bayrak E., Kalkan M.A., Merve Kumrular M., Onur I., Bilge A.K., Kahveci G., Bayrak F. The variant analysis in three exons of MYH7 gene related with hypertrophic cardiomyopathy. 20-23 Ekim 2018, 34. Uluslararası Katılımlı Türk

Kardiyoloji Kongresi, Antalya, Türkiye, Anatol J Cardiol, Vol: 20, (Suppl 1), October 2018 (PP-150).

- Kalkan M.A., Vural B., Bayrak A.E.. Mutant Hücrelerde ER Stres Cevabında Rol Alan BiP ve XBP1 Genlerinin *in vitro* Analizi. 29-30 Kasım 2018. X. Aziz Sancar DETAE Günleri, İstanbul (PB-05).
- Şentürk H., Okşen D., Özsoy D., Karaayvaz E.B., Yıldız C.E., Mustafa Yıldız, Kömürcü-Bayrak E.Miyokard Enfarktüsü Geçirmiş Erkek Hastalarda Kodlamayan RNA *BAT5* ifade Düzeyleri. 29-30 Kasım 2018. X. Aziz Sancar DETAE Günleri, İstanbul (PB-04).
- Ozuynuk AS, Guclu-Geyik F, Koseoglu P, Erginel-Unaltuna N, Coban N. "Silencing of CERS5 (Ceramide synthase 5) alters the protein and gene expression of atherosclerosis related genes in endothelial cells" (2018). National Congress on Medical Genetics 07-11 November 2018, Antalya, Turkey
- Burçak Vural, Ceyda Nur Baltacı, Canan Ulusoy, Erdem Tüzün, Vuslat Yılmaz, Deneysel Otoimmün miyastenia gravis fare modelinde inflamazom komplekslerinin ekspresyon seviyesi, 7-11 Kasım 2018, 13. Uluslararası Katılımlı Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Antalya, Türkiye (P-025).

C. TEZ DANIŞMANLIKLARI

Prof. Dr. Müge Sayitoğlu

Tuğçe Sudutan- YL

Khusan Khodzaev- Doktora

Eda Güngörürler- Doktora

Fulya Küçükcankurt-Doktora

Merve Ordu- YL

Merve Sarıtaş-YL

Emre Avcı-YL

Didem Altındirek-Doktora (doktora hazırlık)

Prof. Dr. Burçak Vural

Fatma Sarı– Yüksek Lisans Tez aşamasında

Muhammed Kalkan– Yüksek Lisans Tez aşamasında

Ceyda Nur Baltacı- Yüksek Lisans Tez aşamasında (28 aralık 2018 mezuniyet)

Hazal Banu Olgun – Doktora-ders aşamasında

Burak İşlek- Doktora-ders aşamasında

Künra Güneş- Yüksek Lisans Tez aşamasında

Ahmet Ziyaeddin Türkkan- Yüksek Lisans Tez aşamasında

Prof. Dr. Nihan Erginel Ünaltuna

İrem Yağmur Diker- Doktora (2018-devam)

Edip Işık- Yüksek lisans (2016-devam)

Pınar Köseoğlu- Yüksek lisans (2016-devam)

Aybike Özuynuk- Yüksek lisans (2017-devam)

Neslişah Kandemir- Yüksek lisans (2017-devam)

Eren Vurgun-Doktora (2016-dondurdu)

Maide Kaşit-Doktora (2017-devam)

Ali Gökgöz-Doktora (2017-devam)

Doç. Dr. Ayşe Evrim Kömürcü-Bayrak

Gizem Çelebi- Yüksek lisans öğrencisi (2017-devam)

Esra Kaynak- Yüksek lisans öğrencisi (2017-devam)

Muhammed Abdülvahid Kalkan - Doktora öğrencisi (2018-devam)

Shafag Nahmadova- Doktora öğrencisi (2018-devam)

Betül Zorlu- Yüksek lisans öğrencisi (2018-devam)

Hülya Kelahmetoğlu- Yüksek lisans öğrencisi (2018-devam)

Yard. Doç. Dr. Selçuk Sözer Tokdemir

Ildeniz Uslu – Doktora (2016- devam)
Hilal Hekimoglu – Doktora (2017-devam)
Cemil Altunay- Yuksek lisans öğrencisi (2016-2018)
Tuğba Gürbüz- Yuksek lisans öğrencisi (2014- devam)
Can Veysel Şoroğlu- Yuksek lisans öğrencisi (2016-devam)
Buşra Yasa-Yuksek lisans öğrencisi (2016-devam)
Çağıl Koçana-Yuksek lisans öğrencisi (2017-devam)
Selin Toprak- Yuksek lisans öğrencisi (2017-devam)
Berkay Tokcan -Yuksek lisans öğrencisi (2018- devam)

Doç Dr. Neslihan Abacı

Melda Sarıman – Doktora öğrencisi (2015-Devam)

Burcu Salman – Doktora öğrencisi (2016-Devam)

Ece Biberoğlu – Yüksek Lisans öğrencisi (2015-Devam)

İrem Coşkuntan Yüksek Lisans öğrencisi (2018-Devam)

Doç. Dr. Sema Sırma Ekmekçi

Sümbül Gezer -Yüksek Lisans Mezun (2017- 2018)

Atilla Mehmet Güler- Yüksek Lisans öğrencisi (2017-Devam)

Merve Şen- Doktora öğrencisi (2018-Devam)

Elif Nur Özkaya- Doktora öğrencisi (2018-Devam)

Büşra Karaçam- Yüksek Lisans öğrencisi (2018-Devam)

Yusuf Şeflekçi- Yüksek Lisans öğrencisi (2018-Devam)

Doç. Dr. Sibel A. Uğur İşeri:

Nihan Hande Akçakaya: Doktora

Sevcan Mercan: Doktora

Fatma Yeşim Kesim (Doktora)

Garen Haryanyan: YL

Sadık Barış Salman: YL

Cemre Örnek: YL (2018 mezuniyet)

Dr. Öğr. Ü. Mehveş Poda:

Aslıhan Kaygusuz - Yüksek lisans öğrencisi (2015 güz-2018 Temmuz mezuniyet)

Narmin Bakhshelieva – Doktora Öğr. (2018 güz-devam)

Dr. Öğr. Ü. Feyza Nur Tuncer-Kılınç:

Meryem Sema Ayaz: YL (Eylül 2018 mezuniyet)

Yeliz Ekici: YL (2016 Bahar- devam)

Gizem Hasanoğulları: YL (2018 Güz- devam)

Leili Nozad Dizaji: YL (2018 Güz- devam)

Öğr. Gör. Dr. Yücel Erbilgin:

Tuğçe Sudutan- YL (2 nci danışman, 2018-devam)

Öğr.Gör. Dr. Gamze Güven:

İkinci danışman: Pınar Köseoğlu- Yüksek lisans (2 nci danışman, 2016-devam)

D. Son 1 yıllık ve toplam H indeksi:

Araştırıcı	**Toplam H indeks**	**2018 yılına ait (1 yıl) H indeks**
Prof. Dr. Burçak Vural	9	2
Prof.Dr. Nihan Ünaltuna	17	4
Prof. Dr. Müge Sayitoğlu	10	3
Doç. Dr. Neslihan Abacı	10	5
Doç. Dr. Sema Sırma Ekmekçi	13	3
Doç. Dr. Sibel A. Uğur İşeri	12	4
Doç. Dr. Selçuk Sözer Tokdemir	8	?
Doç. Dr. Ayşe Evrim Kömürcü Bayrak	11	2
Dr.Öğr.Ü. Mehveş Poda	6	1
Dr.Öğr. Ü. Feyza Nur Tuncer-Kılınç	3	1
Dr. Neslihan Çoban	7	4
Dr. Filiz Geyik		
Dr. Yücel Erbilgin	6	2
Dr. Zeynep Gamze Güven	5	3
Dr. Dilek Sever Kaya	1	
Dr. Bilge Özsait Selçuk	4	2
Dr. Ferda Paçal	3	1
Dr. Aris Çakıris	10	4
Dr. Zeliha Emrence	6	4

E. Son 1 yıllık atıf sayısı ve toplam atıf sayısı:

Araştırıcı	**Toplam Atıf Sayısı**	**2018 yılına ait (1 yıl) Atıf sayısı**
Prof. Dr. Burçak Vural	367	15
Prof.Dr. Nihan Ünaltuna	1.612	282
Prof. Dr. Müge Sayitoğlu	347	28
Doç. Dr. Neslihan Abacı	886	106
Doç. Dr. Sema Sırma Ekmekçi	230	24
Doç. Dr. Sibel A. Uğur İşeri	495 (487 self citation olmadan)	56 (55 self citation olmadan)
Doç. Dr. Selçuk Sözer Tokdemir	301	19
Doç. Dr. Ayşe Evrim Kömürcü Bayrak	594	52
Dr.Öğr.Ü. Mehveş Poda	134	9
Dr.Öğr. Ü. Feyza Nur Tuncer-Kılınç	14	2
Dr. Neslihan Çoban	148	32
Dr. Filiz Geyik		
Dr. Yücel Erbilgin	112	15
Dr. Zeynep Gamze Güven	154	57
Dr. Dilek Sever Kaya	15	4
Dr. Bilge Özsait Selçuk	118	7
Dr. Ferda Paçal	87	17
Dr. Aris Çakıris	568	60
Dr. Zeliha Emrence	588	75