

## Dr.Öğr.Üyesi ARDA ÇETİNKAYA

### Kişisel Bilgiler

E-posta: arda.cetinkaya@hacettepe.edu.tr

Web: <https://avesis.hacettepe.edu.tr/arda.cetinkaya>

### Uluslararası Araştırmacı ID'leri

ORCID: 0000-0002-3528-9495

Yoksis Araştırmacı ID: 120384

### Eğitim Bilgileri

Tıpta Uzmanlık, Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi (Türkçe), Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, Türkiye 2009 - 2014

Bütünleşik Doktora, Hacettepe Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Tıbbi Biyoloji A.B.D., Türkiye 2007 - 2011

Lisans, Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi (İngilizce), Türkiye 2003 - 2009

### Yabancı Diller

Japonca, B1 Orta

İngilizce, C2 Ustalık

### Yaptığı Tezler

Tıpta Uzmanlık, Kraniyosinostozlarda primer fibroblast kültüründe transkriptom çalışması, Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi (Türkçe), Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2014

Bütünleşik Doktora, Pypin proteininin hücre göçü üzerine etkisinin incelenmesi, Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi (Türkçe), Temel Tıp Bilimleri Bölümü, 2011

### Araştırma Alanları

Tıp, Sağlık Bilimleri, Tıbbi Biyoloji, Dahili Tıp Bilimleri, Tıbbi Genetik

### Akademik Unvanlar / Görevler

Dr.Öğr.Üyesi, Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi (Türkçe), Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2019 - Devam Ediyor

Araştırma Görevlisi, Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi (Türkçe), Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2009 - 2014

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

- Decreased calcium permeability caused by biallelic TRPV5 mutation leads to autosomal recessive renal calcium-wasting hypercalciuria

GÜLERAY LAFCI N., van Goor M., Cetinkaya S., van der Wijst J., Acun M., Kurt Colak F., ÇETİNKAYA A., Hoenderop J.  
European Journal of Human Genetics, 2024 (SCI-Expanded)

- II. **Defining mitochondrial protein functions through deep multiomic profiling**  
Rensvold J. W., Shishkova E., Sverchkov Y., Miller I. J., ÇETİNKAYA A., Pyle A., Manicki M., Brademan D. R., ALANAY Y., Raiman J., et al.  
NATURE, cilt.606, sa.7913, ss.382-388, 2022 (SCI-Expanded)
- III. **HEATR3 variants impair nuclear import of uL18 (RPL5) and drive Diamond-Blackfan anemia**  
O'Donohue M., Da Costa L., Lezzerini M., Unal S., Joret C., Bartels M., Brilstra E., Scheijde-Vermeulen M., Wacheul L., De Keersmaecker K., et al.  
Blood, cilt.139, sa.21, ss.3111-3126, 2022 (SCI-Expanded)
- IV. **One Disease with two Faces: Semidominant Inheritance of a Novel HTRA1 Mutation in a Consanguineous Family**  
Bekircan-Kurt C. E., ÇETİNKAYA A., GÖÇMEN R., KOŞUKCU C., Soylemezoğlu F., ARSAVA E. M., Tuncer A., ERDEM ÖZDAMAR S., Akarsu N. A., TOPÇUOĞLU M. A.  
JOURNAL OF STROKE & CEREBROVASCULAR DISEASES, cilt.30, sa.9, 2021 (SCI-Expanded)
- V. **Loss of C2orf69 defines a fatal autoinflammatory syndrome in humans and zebrafish that evokes a glycogen-storage-associated mitochondriopathy**  
Wong H. H., Seet S. H., Maier M., GÜREL A., Traspas R. M., Lee C., Zhang S., TALİM B., Loh A. Y. T., Chia C. Y., et al.  
AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.108, sa.7, ss.1301-1317, 2021 (SCI-Expanded)
- VI. **Comprehensive clinical, biochemical, radiological and genetic analysis of 28 Turkish cases with suspected metachromatic leukodystrophy and their relatives**  
Pekgul F., Eroglu-Ertugrul N. G., Bekircan-Kurt C. E., Erdem-Ozdamar S., Cetinkaya A., Tan E., Konuskan B., Karaagaoglu E., Topcu M., Akarsu N. A., et al.  
MOLECULAR GENETICS AND METABOLISM REPORTS, cilt.25, 2020 (SCI-Expanded)
- VII. **Novel FBN1 mutation in a family with inherited Marfan Syndrome: p.Cys2672Arg**  
Cetinkaya A., Karaman A., Mutlu M. B., Yavuz T.  
CONGENITAL ANOMALIES, cilt.58, sa.1, ss.41-43, 2018 (SCI-Expanded)
- VIII. **Dermal fibroblast transcriptome indicates contribution of WNT signaling pathways in the pathogenesis of Apert syndrome**  
Çetinkaya A., Taşkıran E., Soyer T., Şimşek-Kiper P., Utine G., Tunçbilek G., Boduroğlu K., Alikasıfoğlu M.  
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.59, sa.6, ss.619-624, 2017 (SCI-Expanded)
- IX. **A novel missense mutation, p.(R102W) in WNT7A causes Al-Awadi Raas-Rothschild syndrome in a fetus**  
Mutlu M. B., Cetinkaya A., Koc N., Ceylaner G., Erguner B., Aydin H., Karaman S., Demirci O., Goksu K., Karaman A.  
EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.59, sa.11, ss.604-606, 2016 (SCI-Expanded)
- X. **Loss-of-Function Mutations in ELM02 Cause Intraosseous Vascular Malformation by Impeding RAC1 Signaling**  
Cetinkaya A., Xiong J. R., Vargel İ., Kösemehmetoğlu K., Canter H. I., Gerdan O. F., Longo N., Alzahrani A., Camps M. P., Taskiran E. Z., et al.  
AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.99, sa.2, ss.299-317, 2016 (SCI-Expanded)
- XI. **Genetic Variations in Attention Deficit Hyperactivity Disorder Subtypes and Treatment Resistant Cases**  
Ünal D., Ünal M. F., Alikasıfoğlu M., Cetinkaya A.  
PSYCHIATRY INVESTIGATION, cilt.13, sa.4, ss.427-433, 2016 (SCI-Expanded)
- XII. **Evaluation of maternal serum folate, vitamin B12, and homocysteine levels and factor V Leiden, factor II g.20210G > A, and MTHFR variations in prenatally diagnosed neural tube defects**  
Aydin H., Arisoy R., Karaman A., Erdogdu E., Cetinkaya A., Geçkinli B. B., Simsek H., Demirci O.  
TURKISH JOURNAL OF MEDICAL SCIENCES, cilt.46, sa.2, ss.489-494, 2016 (SCI-Expanded)
- XIII. **A Diagnosis to Consider in Intellectual Disability: Mowat-Wilson Syndrome**  
Kılıç E., Cetinkaya A., Ütine G. E., Boduroğlu K.  
Journal of Child Neurology, cilt.31, sa.7, ss.913-917, 2016 (SCI-Expanded)
- XIV. **DNA damage is increased in lymphocytes of patients with metabolic syndrome**  
Karaman A., Aydin H., Geckinli B., Cetinkaya A., Karaman S.

MUTATION RESEARCH-GENETIC TOXICOLOGY AND ENVIRONMENTAL MUTAGENESIS, cilt.782, ss.30-35, 2015 (SCI-Expanded)

**XV. Etiological yield of SNP microarrays in idiopathic intellectual disability**

Ütine G. E., Hahloğlu G., Volkan-Salancı B., Cetinkaya A., Kiper P. O., Alanay Y., Aktas D., Anlar B., Topçu M., Boduroğlu K., et al.

EUROPEAN JOURNAL OF PAEDIATRIC NEUROLOGY, cilt.18, sa.3, ss.327-337, 2014 (SCI-Expanded)

**XVI. A Homozygous Deletion in GRID2 Causes a Human Phenotype With Cerebellar Ataxia and Atrophy**

Ütine G. E., Halilolu G., Volkan Salancı B., Çetinkaya A., Şimşek Kiper P. Ö., Alanay Y., Aktas D., Boduroğlu O. K., Alikasıfoğlu M.

JOURNAL OF CHILD NEUROLOGY, cilt.28, sa.7, ss.926-932, 2013 (SCI-Expanded)

**XVII. The effect of colchicine on pyrin and pyrin interacting proteins.**

Taskiran E. Z., Cetinkaya A., Balci-Peynircioğlu B., Akkaya Y. Z., Yılmaz E.

Journal of cellular biochemistry, cilt.113, sa.11, ss.3536-46, 2012 (SCI-Expanded)

## Hakemli Kongre / Sempozyum Bildiri Kitaplarında Yer Alan Yayınlar

**I. In vitro Translasyon ile Ribozom İşlev Tayini**

KILIÇ H. B., ÇETİNKAYA A., AKARSU A. N., KOCAEFE Y. Ç.

26. Ulusal Tıbbi Biyoloji ve Genetik Kongresi 2021, Türkiye, 28 - 31 Ekim 2021, cilt.1, ss.277-278

**II. Dismorfik Bulguları ve Selektif IgA Eksikliği Tanısıyla İzlenen Monozomi 18p Olgusu**

ZENGİN AKKUŞ P., ÇETİNKAYA A., ÇAĞDAŞ AYVAZ D. N., ALİKAŞİFOĞLU M., ALİKAŞİFOĞLU A., KANDEMİR N., TEZCAN F. İ., UTİNE G. E., BODUROĞLU O. K.

2. Klinik İmmünoloji Kongresi, Antalya, Türkiye, 31 Mart - 03 Nisan 2016

## Desteklenen Projeler

ÇETİNKAYA A., TÜBİTAK Projesi, Konjenital Kemik İliği Yetmezliği Sendromlarında Genetik Etiyolojinin Araştırılması Ve Translasyon Tayini (Riboeurope), 2020 - 2023

Çetinkaya A., Gürel A., Akarsu A. N., Ünal Cangül Ş., Gümrük F., Dernek (STK), Trombositopeni Ağırlıklı Shwachman-Diamond Sendromunda Ekzositoz İle İlişkili Yeni Gen Keşfi, 2020 - 2021

Çetinkaya A., Boduroğlu O. K., Tunçbilek M. G., Ütine G. E., Alikasıfoğlu M., Şimşek Kiper P. Ö., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Kraniyosinostozlarda Primer Fibroblast Kültüründe Transkriptom Çalışması, 2012 - 2014

Çetinkaya A., Akkaya Ulum Z. Y., Taşkıran Z. E., Peynircioğlu B., Yılmaz E., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Pyrin Proteini ve Mutantlarının ASC (Apoptosis-associated Speck-like protein containing a Caspase recruitment domain) Speck Oluşumuna Etkisi ve Bu Süreçte Kolşisinin Rolü, 2010 - 2010

## Metrikler

Yayın: 19

Atıf (WoS): 183

Atıf (Scopus): 193

H-İndeks (WoS): 6

H-İndeks (Scopus): 7

## Akademi Dışı Deneyim

Kamu Hastanesi, Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Tıbbi Genetik