

## Arş.Gör. CAN KOŞUKCU

### Kişisel Bilgiler

**İş Telefonu:** [+90 312 305 3038](tel:+903123053038)

**Fax Telefonu:** [+90 312 305 3039](tel:+903123053039)

**E-posta:** cankosukcu@hacettepe.edu.tr

**Web:** <https://avesis.hacettepe.edu.tr/cankosukcu>

**Posta Adresi:** Hacettepe Üniversitesi Merkez Kampüsü Sağlık Bilimleri Enstitüsü Altındağ, 06100, ANKARA

### Uluslararası Araştırmacı ID'leri

ScholarID: 150hV9EAAAJ&hl=tr&oi=ao

ORCID: 0000-0002-6129-0510

ScopusID: 56538690200

Yoksis Araştırmacı ID: 256171

### Eğitim Bilgileri

Doktora, Hacettepe Üniversitesi, Çocuk Sağlığı Enstitüsü, Moleküler Metabolizma, Türkiye 2016 - 2016

Yüksek Lisans, Hacettepe Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Biyoinformatik, Türkiye 2013 - 2016

Lisans, Hacettepe Üniversitesi, Fen Fakültesi, Biyoloji, Türkiye 2009 - 2013

### Yabancı Diller

İngilizce, C1 İleri

### Yaptığı Tezler

Yüksek Lisans, Otozomal dominant peters anomalisi tanısı alan bir ailede yeni gen araştırması, Hacettepe Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Biyoinformatik (Yl) (Tezli), 2015

### Araştırma Alanları

Tıp, Sağlık Bilimleri, Temel Tıp Bilimleri, Biyoistatistik ve Tıp Bilişimi, Tıbbi Biyoloji

### Akademik Unvanlar / Görevler

Araştırma Görevlisi, Hacettepe Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Biyoinformatik A.B.D., 2016 - Devam Ediyor

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

- I. Implication of transcription factor FOXD2 dysfunction in syndromic congenital anomalies of the kidney and urinary tract (CAKUT)

Riedhammer K. M., Nguyen T. T., KOŞUKCU C., Calzada-Wack J., Li Y., Assia Batzir N., SAYGILI S. K., Wimmers V., Kim

- G., Chrysanthou M., et al.  
Kidney International, cilt.105, sa.4, ss.844-864, 2024 (SCI-Expanded)
- II. **New cases of recently described Thauvin-Robinet-Faivre syndrome with a novel homozygous FIBP gene variant**  
Kılıç E., KOŞUKCU C.  
American Journal of Medical Genetics, Part A, cilt.194, sa.3, 2024 (SCI-Expanded)
- III. **A novel homozygous missense variant in TBC1D31 in a consanguineous family with congenital anomalies of the kidney and urinary tract (CAKUT)**  
SAYGILI S. K., KOŞUKCU C., BAŞTUĞ T., DOĞAN EKİCİ A. I., YILMAZ E. M., Kalyoncu A. U., Ağbaş A., CANPOLAT N., Çalışkan S., ÖZALTIN F.  
Clinical Genetics, cilt.104, sa.6, ss.679-685, 2023 (SCI-Expanded)
- IV. **Comparing the melissopalynological and next generation sequencing (NGS) methods for the determining of botanical origin of honey**  
ÖZKÖK A., AKEL BİLGIÇ H., Kosukcu C., Arik G., Canlı D., YET İ., KARAASLAN İ. Ç.  
Food Control, cilt.148, 2023 (SCI-Expanded)
- V. **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., Soylemezoglu 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)
- VI. **Clinical and molecular characteristics of carnitine-acylcarnitine translocase deficiency with c.270delC and a novel c.408C>A variant**  
BİLGİNER GÜRBÜZ B., YÜCEL YILMAZ D., ÖZGÜL R. K., KOŞUKCU C., DURSUN A., SİVRİ H. S., COŞKUN T., TOKATLI A.  
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.63, sa.4, ss.691-696, 2021 (SCI-Expanded)
- VII. **Further expanding the mutational spectrum of brain abnormalities, neurodegeneration, and dysosteosclerosis: A rare disorder with neurologic regression and skeletal features**  
KINDİŞ E., ŞİMŞEK KİPER P. Ö., KOŞUKCU C., TAŞKIRAN Z. E., GÖÇMEN R., Utine E., Haliloglu G., BODUROĞLU O. K., ALİKAŞİFOĞLU M.  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, cilt.185, ss.1888-1896, 2021 (SCI-Expanded)
- VIII. **Frequency of HLA Class I and Class II Alleles in Patients with CVID from Turkey**  
Ozbek B., TAN Ç., Yaz I., KOŞUKCU C., Esenboga S., Cetinkaya P. G., Cagdas D. N., Tezcan I.  
IMMUNOLOGICAL INVESTIGATIONS, cilt.50, sa.4, ss.363-371, 2021 (SCI-Expanded)
- IX. **Lymphocyte Subgroups and KREC Numbers in Common Variable Immunodeficiency: A Single Center Study**  
Yaz I., Ozbek B., Ng Y. Y., Cetinkaya P. G., Halacli S., TAN Ç., KAŞIKCI M., KOŞUKCU C., Tezcan I., Cagdas D. N.  
JOURNAL OF CLINICAL IMMUNOLOGY, cilt.40, sa.3, ss.494-502, 2020 (SCI-Expanded)
- X. **Atypical Presentation of Sengers Syndrome: A Novel Mutation Revealed with Postmortem Genetic Testing.**  
Guleray N., Kosukcu C., Taskiran Z., Simsek K., Utine G., Gucer S., Tokatli A., Boduroglu K., Alikasifoglu M.  
Fetal and pediatric pathology, cilt.39, sa.2, ss.163-171, 2020 (SCI-Expanded)
- XI. **Detection of allele frequencies of common c. 511C > T and c.625G > A variants in the ACADS gene in the Turkish population**  
Kilic M., Erguner B., KOŞUKCU C., ÖZGÜL R. K.  
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.62, sa.1, ss.19-23, 2020 (SCI-Expanded)
- XII. **Further expanding the mutational spectrum and investigation of genotype-phenotype correlation in 3M syndrome**  
Simsek-Kiper P. O., Taskiran E., KOŞUKCU C., ARSLAN U. E., Cormier-Daire V., Gonc N., Ozon A., ALİKAŞİFOĞLU A., KANDEMİR N., ÜTİNE G. E., et al.  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, cilt.179, sa.7, ss.1157-1172, 2019 (SCI-Expanded)
- XIII. **Hyperphosphatasia with mental retardation syndrome type 4 In two siblings-expanding the phenotypic and mutational spectrum**

- Akgün D., Demir G., Kosukcu C., Taskiran E., Simsek-Kiper P., Utine G., Alikasifoğlu M., Boduroğlu K.  
**EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS**, cilt.62, sa.6, 2019 (SCI-Expanded)
- XIV. **A Novel Missense LIG4 Mutation in a Patient With a Phenotype Mimicking Behcet's Disease**  
Taskiran E., Sonmez H., Kosukcu C., Tavukcuoglu E., Yazici G., Esendagli G., Batu E., Kiper P., Bilginer Y., Alikasifoglu M., et al.  
**JOURNAL OF CLINICAL IMMUNOLOGY**, cilt.39, sa.1, ss.99-105, 2019 (SCI-Expanded)
- XV. **A novel NKKX3-2 mutation associated with perinatal lethal phenotype of spondylo-megaepiphyseal-metaphyseal dysplasia in a neonate**  
Simsek-Kiper P. O., KOŞUKCU C., Akgun-Dogan O., GÖÇMEN R., ÜTİNE G. E., SOYER T., Korkmaz-Toygar A., Nishimura G., ALİKAŞİFOĞLU M., Boduroğlu K.  
**European Journal of Medical Genetics**, cilt.62, sa.1, ss.21-26, 2019 (SCI-Expanded)
- XVI. **Whole Exome Sequencing in Early-onset Systemic Lupus Erythematosus**  
Batu E. D., Koşukcu C., Taşkiran E., Sahin S., Akman S., Sözeri B., Ünsal E., Bilginer Y., Kasapcopur O., Alikasifoğlu M., et al.  
**JOURNAL OF RHEUMATOLOGY**, cilt.45, sa.12, ss.1671-1679, 2018 (SCI-Expanded)
- XVII. **Further delineation of spondyloepimetaphyseal dysplasia Faden-Alkuraya type: A RSPRY1-associated spondylo-epi-metaphyseal dysplasia with cono-brachydactyly and craniosynostosis**  
Simsek-Kiper P., Taskiran E., Kosukcu C., Urel-Demir G., Akgun-Dogan O., Yilmaz G., Utine G., Nishimura G., Boduroğlu K., Alikasifoglu M.  
**AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A**, cilt.176, sa.9, ss.2009-2016, 2018 (SCI-Expanded)
- XVIII. **Hypomorphic RAG1 defect in a child presented with pulmonary hemorrhage and digital necrosis**  
Taşkiran E., Sönmez H., Ayvaz D. N., Koşukcu C., Batu E. D., Esenboğa S., Topaloğlu R., Orhan D., Bilginer Y., Alikasifoğlu M., et al.  
**CLINICAL IMMUNOLOGY**, cilt.187, ss.92-94, 2018 (SCI-Expanded)
- XIX. **A Rare Cause of Hyperinsulinemic Hypoglycemia: Costello Syndrome**  
VURALLI KARAOĞLAN D., KOŞUKCU C., Taskiran E., Simsek P. O., ÜTİNE G. E., BODUROĞLU O. K., ALİKAŞİFOĞLU A., ALİKAŞİFOĞLU M.  
**HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS**, cilt.90, ss.363, 2018 (SCI-Expanded)
- XX. **Clinical, demographic and nosologic characterisation of the genetic disorders of the skeleton in Turkey: The Skeletal Dysplasia registry**  
ŞİMŞEK KİPER P. Ö., Utine G. E., TAŞKIRAN Z. E., KOŞUKCU C., ALANAY Y., ALİKAŞİFOĞLU M., BODUROĞLU O. K.  
**European Journal Of Human Genetics**, 2018 (SCI-Expanded)
- XXI. **Neonatal-Onset Recurrent Guillain-Barre Syndrome-Like Disease: Clues for Inherited CD59 Deficiency**  
Ardicli D., TASKIRAN E. Z., KOŞUKCU C., Temucin Ç. M., OGUZ K. K., HALILOGLU G., ALİKAŞİFOĞLU M., TOPALOGLU H.  
**NEUROPEDIATRICS**, cilt.48, sa.6, ss.477-481, 2017 (SCI-Expanded)
- XXII. **HERC1 mutations in idiopathic intellectual disability**  
ÜTİNE G. E., Taskiran E. Z., KOŞUKCU C., KARAOSMANOĞLU B., GÜLERAY N., Dogan O. A., Kiper P. O. S., Boduroglu K., ALİKAŞİFOĞLU M.  
**European Journal of Medical Genetics**, cilt.60, sa.5, ss.279-283, 2017 (SCI-Expanded)
- XXIII. **Whole Exome Sequencing in Early Onset Systemic Lupus Erythematosus**  
BATU AKAL E. D., KOŞUKCU C., Taskiran E. Z., AKMAN S., Ozturk K., SÖZERİ B., Unsal E., Ekinci Z., BİLGİNER Y., ALİKAŞİFOĞLU M., et al.  
**ARTHRITIS & RHEUMATOLOGY**, cilt.68, 2016 (SCI-Expanded)
- XXIV. **The effects of larval diet restriction on developmental time, preadult survival, and wing length in *Drosophila melanogaster***  
Güler P., Ayhan N., Koşukcu C., ÖNDER B. Ş.  
**TURKISH JOURNAL OF ZOOLOGY**, cilt.39, sa.3, ss.395-403, 2015 (SCI-Expanded)
- XXV. **Mutations In Anks6 Cause A Nephronophthisis-like Phenotype With End Stage Renal Disease**  
Taskiran E., Korkmaz E., Gucer S., KOŞUKCU C., Kaymaz F., Koyunlar C., Bryda E. C., Chaki M., Lu D. D., Vadnagara K.,

- et al.  
PEDIATRIC NEPHROLOGY, cilt.29, sa.9, ss.1820, 2014 (SCI-Expanded)
- XXVI. **Mutations in ANKS6 Cause a Nephronophthisis-Like Phenotype with ESRD**  
Taskiran E. Z., Korkmaz E., Gucer S., KOŞUKCU C., Kaymaz F., Koyunlar C., Bryda E. C., Chaki M., Lu D., Vadnagara K., et al.  
JOURNAL OF THE AMERICAN SOCIETY OF NEPHROLOGY, cilt.25, sa.8, ss.1653-1661, 2014 (SCI-Expanded)

## Diğer Dergilerde Yayınlanan Makaleler

- I. **Current Diagnostic Methods in Primary Ciliary Dyskinesia: Hacettepe University Experience**  
EMİRALİOĞLU N., TAŞKIRAN Z. E., KOŞUKCU C., BİLGİC E., ATILLA P., KAYA Z. B., GÜNAYDIN R. Ö., yüzbaşıoğlu a., Ademhan D., Eryılmaz Polat S., et al.  
Turkish Thoracic Journal, cilt.20, ss.17, 2019 (Scopus)

## Hakemli Kongre / Sempozyum Bildiri Kitaplarında Yer Alan Yayınlar

- I. **Sendromik olmayan zihinsel yetersizlikte tüm ekzom dizilemenin tanısal verimi**  
TAŞKIRAN Z. E., KARAOSMANOĞLU B., KOŞUKCU C., ÜREL DEMİR G., akgün doğan ö., Kiper şimşek P. Ö., ALİKAŞİFOĞLU M., BODUROĞLU O. K., Utine G. E.  
16. Tıbbi Biyoloji ve Genetik Kongresi, Türkiye, 25 - 27 Ekim 2019
- II. **The Skeletal Dysplasia Registry: Hacettepe Experience**  
ŞİMŞEK KİPER P. Ö., TAŞKIRAN Z. E., KOŞUKCU C., ARSLAN U. E., ÜTİNE G. E., ALANAY Y., ALİKAŞİFOĞLU M., BODUROĞLU O. K.  
The 14th biannual International Skeletal Dysplasia Society Meeting, Oslo, Norveç, 11 - 14 Eylül 2019
- III. **Severe Motor Mental Retardation with Microcephaly and Hypomyelination due to PYCR2 Gene variant in a Large Family**  
BİLGİNER GÜRBÜZ B., EROĞLU ERTUĞRUL N. G., KOŞUKCU C., YÜCEL YILMAZ D., ÖZGÜL R. K., YALNIZOĞLU D., DURSUN A.  
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism 2019 (SSIEM-2019), Rotterdam, Hollanda, 3 - 06 Eylül 2019, cilt.42, ss.1-479
- IV. **The Correlation Between Clinical Characteristics and Molecular Genetic Analysis Results of Primary Ciliary Dyskinesia Patients: Hacettepe University Experience**  
EMİRALİOĞLU N., Taskiran E., KOŞUKCU C., BİLGİC E., ATILLA P., Kaya B., Gunaydin O., YÜZBAŞIOĞLU A., Tugcu G. D., Ademhan D., et al.  
International Congress of the European-Respiratory-Society (ERS), Madrid, İspanya, 28 Eylül - 02 Ekim 2019, cilt.54
- V. **TIP III HEREDITER ANJIYOÖDEM ÖN TANILI HASTALARDA YENİ NESİL DİZILEME İLE YENİ GENLERİN ARAŞTIRILMASI: ÖN VERİLER**  
Koşukcu C., Uysal Soyer Ö., Karakaya G., Şahiner Ü. M., Damadoğlu E., Ocak M., Kaya S. B., Çakmak M., Kalyoncu A. F., Şekerel B. E., et al.  
XXV. Ulusal Allerji ve Klinik İmmünloloji Kongresi, Antalya, Türkiye, 17 - 21 Kasım 2018
- VI. **A Rare Cause of Hyperinsulinemic Hypoglycemia: Costello Syndrome**  
VURALLI KARAOĞLAN D., KOŞUKCU C., TAŞKIRAN Z. E., ŞİMŞEK KİPER P. Ö., UTİNE G. E., BODUROĞLU O. K., ALİKAŞİFOĞLU A., ALİKAŞİFOĞLU M.  
57th Annual ESPE European Society for Paediatric Endocrinology, Atina, Yunanistan, 27 - 29 Eylül 2018, cilt.90, ss.351-352
- VII. **Clinical, demographic and nosologic characterization of the genetic disorders of the skeleton in Turkey: The skeletal dysplasia registry.**  
ŞİMŞEK KİPER P. Ö., ÜTİNE G. E., TAŞKIRAN Z. E., KOŞUKCU C., ARSLAN U. E., ALANAY Y., ALİKAŞİFOĞLU M.,

- BODUROĞLU O. K.  
 European Human Genetics Conference, Milan, Italy, June 16-19, 2018., Milan, İtalya, 16 - 19 Haziran 2018
- VIII. **PGAP3 geninde yeni tanımlanmış mutasyona bağlı hiperfosfatazya mental retardasyon sendromu**  
 AKGÜN DOĞAN Ö., ÜREL DEMİR G., KOŞUKCU C., TAŞKIRAN Z. E., ŞİMŞEK KİPER P. Ö., ÜTİNE G. E., ALİKAŞİFOĞLU M., BODUROĞLU O. K.  
 3. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Antalya, Türkiye, 11 - 13 Ekim 2017
- IX. **Further delineation of spondyloepimetaphyseal dysplasia Faden-Alkuraya type: a RSPRY1-associated spondylo-epi-metaphyseal dysplasia with cono-brachydactyly and craniosynostosis.**  
 ŞİMŞEK KİPER P. Ö., TAŞKIRAN Z. E., KOŞUKCU C., AKGÜN DOĞAN Ö., ÜTİNE G. E., BODUROĞLU O. K., ALİKAŞİFOĞLU M.  
 International Skeletal Dysplasia Society Meeting, 20 - 23 Eylül 2017
- X. **Identification of Molecular Pathology of Peters' Anomaly Segregating in a Large Autosomal Dominant Family**  
 KOŞUKCU C., ASLİ K., ALANAY Y., KAVAK P., BERKER N., TAŞKIRAN Z. E., ALİKAŞİFOĞLU M., SEZERMAN O. U., AKARSU A. N.  
 10th International Symposium on Health Informatics and Bioinformatics (HIBIT 2017), KALKANLI, GUZELYURT, Kıbrıs (Kktc), 29 - 30 Haziran 2017
- XI. **RSPRY1 associated skeletal dysplasia: Spondylo-epi-metaphyseal dysplasia with conobrachydactyly and craniosynostosis**  
 ŞİMŞEK KİPER P. Ö., TAŞKIRAN Z. E., KOŞUKCU C., AKGÜN DOĞAN Ö., YILMAZ G., ÜTİNE G. E., Nishimura G., BODUROĞLU O. K., ALİKAŞİFOĞLU M.  
 European Society of Human Genetics Conference 2017, Kopenhag, Danimarka, 27 - 30 Mayıs 2017
- XII. **Homozygous novel variant in MUT in a patient with intellectual disability without metabolic derangement**  
 ÜTİNE G. E., TAŞKIRAN Z. E., KOŞUKCU C., AKGÜN DOĞAN Ö., ŞİMŞEK KİPER P. Ö., BODUROĞLU O. K., ALİKAŞİFOĞLU M.  
 European Society of Human Genetics Conference 2017, Kopenhag, Danimarka, 27 - 30 Mayıs 2017
- XIII. **A novel mutation in the HTRA1 gene in a Turkish family with CARASIL**  
 Bekircan-Kurt C. E., KOŞUKCU C., KURNE A. T., TOPÇUOĞLU M. A., ERDEM-OZDAMAR S., GÖÇMEN R., AKARSU N.  
 1st Congress of the European-Academy-of-Neurology, Berlin, Almanya, 20 - 23 Haziran 2015, cilt.22, ss.258

## Desteklenen Projeler

BİR BEN E., UYSAL SOYER Ö., ŞEKEREL B. E., ŞAHİNER Ü. M., KOŞUKCU C., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Herediter Anjioödem Tip III Tanılı Hastalarda Yeni Aday Genlerin Belirlenmesi, 2017 - 2022  
 ÜNAL D., ÜTİNE G. E., ÜNAL M. F., KOŞUKCU C., ŞİMŞEK KİPER P. Ö., ALİKAŞİFOĞLU M., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, İkiç Otistik Olgularda Genetik Farklılıklar, 2018 - 2021  
 ŞİMŞEK KİPER P. Ö., TAŞKIRAN Z. E., KOŞUKCU C., AKGÜN DOĞAN Ö., YILMAZ G., ÜTİNE G. E., BODUROĞLU O. K., ALİKAŞİFOĞLU M., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Spondiloepimetafizyeal displazi Faden Alkuraya Tipi İskelet Displazisinin Daha Geniş Detaylandırılması: RSPRY1-ilişkili Spondiloepmetafizyeal displazi, Konobrakidaktılı ve Kraniyosinostozis, 2017 - 2017  
 ÜTİNE G. E., AKGÜN DOĞAN Ö., KOŞUKCU C., ŞİMŞEK KİPER P. Ö., TAŞKIRAN Z. E., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Zihinsel Yetersizliği Bulunan Ancak Metabolik Bozukluğu Olmayan Bir Hastada Tüm Ekzom Sekanslaması ile MUT Geninde Bulunan Yeni Homozigot Varyasyon, 2017 - 2017  
 KARABULUT E., KOŞUKCU C., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, XII Ulusal Tibbi Genetik Kongresi, 2016 - 2017

## Metrikler

Atıf (WoS): 149

Atıf (Scopus): 156

H-İndeks (WoS): 7

H-İndeks (Scopus): 8