

Dr.Öğr.Üyesi CEREN DAMLA DURMAZ ÖZDİNÇ

Kişisel Bilgiler

E-posta: ceren.damla.durmaz@hacettepe.edu.tr

Web: <https://avesis.hacettepe.edu.tr/ceren.damla.durmaz>

Uluslararası Araştırmacı ID'leri

ScholarID: Ceren

ORCID: 0000-0002-6054-0709

Publons / Web Of Science ResearcherID: I-2457-2016

ScopusID: 57189258321

Yoksis Araştırmacı ID: 205721

Eğitim Bilgileri

Tıpta Uzmanlık, Ankara Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, Türkiye 2014 - 2018

Lisans, Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi (Türkçe), Tıp Fakültesi, Türkiye 2006 - 2013

Yaptığı Tezler

Tıpta Uzmanlık, Şizofreni hastalarında RASD1 geni mutasyonlarının araştırılması, Ankara Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2018

Araştırma Alanları

Sağlık Bilimleri

SCI, SSCI ve AHCI İndekslerine Giren Dergilerde Yayınlanan Makaleler

- I. **Novel nonsense CAST mutation in two siblings with PLACK syndrome**
DURMAZ ÖZDİNÇ C. D., Tekmenuray-Unal A.
International Journal of Dermatology, cilt.62, sa.10, ss.1295-1299, 2023 (SCI-Expanded)
- II. **Phenotypic and molecular characterization of five patients with PIK3CA-related overgrowth spectrum (PROS)**
İli E. G., Tasdelen E., Durmaz C. D., ALTINER Ş., TUNCALI T., Martinez-Glez V., KARABULUT H. G., Vural S., Ceylaner S., ACAR M. O., et al.
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, cilt.188, sa.6, ss.1792-1800, 2022 (SCI-Expanded)
- III. **Undifferentiated Melanoma Resembling Undifferentiated Round Cell Sarcoma: The Diagnostic Power of Molecular Melanoma Signature**
KAVUNCUOĞLU A., DURMAZ ÖZDİNÇ C. D., GÖKÖZ Ö., ÜNER A., KÖSEMEHMETOĞLU K.
INTERNATIONAL JOURNAL OF SURGICAL PATHOLOGY, cilt.30, sa.3, ss.346-349, 2022 (SCI-Expanded)
- IV. **Extending Phenotypic Spectrum of 17q22 Microdeletion: Growth Hormone Deficiency**
Durmaz C. D., ALTINER Ş., Tasdelen E., KARABULUT H. G., ILGIN RUHİ H.
FETAL AND PEDIATRIC PATHOLOGY, cilt.40, sa.5, ss.486-492, 2021 (SCI-Expanded)
- V. **MASP1-related 3MC syndrome in a patient from Turkey**

Durmaz C. D., Altiner S.

AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, cilt.185, sa.7, ss.2267-2270, 2021 (SCI-Expanded)

- VI. **Ectopic Posterior Pituitary, Polydactyly, Midfacial Hypoplasia and Multiple Pituitary Hormone Deficiency due to a Novel Heterozygous IVS11-2A > C(c.1957-2A > C) Mutation in the GLI2 Gene**
Demiral M., DEMİR BİLEK H., Unal E., Durmaz C. D., Ceylaner S., Ozbek M. N.
JOURNAL OF CLINICAL RESEARCH IN PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY, cilt.12, sa.3, ss.319-328, 2020 (SCI-Expanded)
- VII. **Promising effect of intravenous immunoglobulin therapy for epidermolysis bullosa pruriginosa**
Ertop P., Vural S., İli E. G., Durmaz C. D., HEPER A., McGrath J. A., İlgin R. H., BOYVAT A.
INTERNATIONAL JOURNAL OF DERMATOLOGY, cilt.59, sa.7, ss.851-855, 2020 (SCI-Expanded)
- VIII. **H syndrome: a genodermatosis characterised by hyperpigmented, and hypertrichotic skin**
An I., Durmaz C. D., İLGİN RUHİ H., Ertop P., Ozturk M., Sula B., Ecer N.
HONG KONG JOURNAL OF DERMATOLOGY & VENEREOLOGY, cilt.27, sa.3, ss.137-140, 2019 (SCI-Expanded)
- IX. **Association of pyrin mutations and autoinflammation with complex phenotype hidradenitis suppurativa: a case-control study**
VURAL S., Gundogdu M., İlli E. G., Durmaz C. D., Vural A., Steinmuller-Magin L., Kleinhempel A., Holdt L. M., Ruzicka T., Giehl K. A., et al.
BRITISH JOURNAL OF DERMATOLOGY, cilt.180, sa.6, ss.1459-1467, 2019 (SCI-Expanded)
- X. **Primary Hypertrophic Osteoarthropathy Mimicking Juvenile Idiopathic Arthritis: A Novel SLC02A1 Mutation and Imaging Findings**
USLU YURTERİ E., Durmaz C. D., KARABULUT H. G., Seifert W., Horn D., AKKAYA Z., Turgay M.
CYTOGENETIC AND GENOME RESEARCH, cilt.158, sa.3, ss.126-132, 2019 (SCI-Expanded)
- XI. **WNT Signaling Perturbations Underlie the Genetic Heterogeneity of Robinow Syndrome**
White J. J., Mazzeu J. F., Coban-Akdemir Z., Bayram Y., Bahrambeigi V., Hoischen A., van Bon B. W. M., Gezdirici A., Gulec E. Y., Ramond F., et al.
AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.102, sa.1, ss.27-43, 2018 (SCI-Expanded)
- XII. **A Novel PTCH1 Frameshift Mutation Leading to Nevroid Basal Cell Carcinoma Syndrome**
Durmaz C. D., Evans G., Smith M. J., Ertop P., AKAY B., TUNCALI T.
CYTOGENETIC AND GENOME RESEARCH, cilt.154, sa.2, ss.57-61, 2018 (SCI-Expanded)
- XIII. **A Novel PORCN Frameshift Mutation Leading to Focal Dermal Hypoplasia: A Case Report**
Durmaz C. D., McGrath J., Liu L., KARABULUT H. G.
CYTOGENETIC AND GENOME RESEARCH, cilt.154, sa.3, ss.119-121, 2018 (SCI-Expanded)
- XIV. **Autosomal Recessive Oculodentodigital Dysplasia: A Case Report and Review of the Literature**
Tasdelen E., Durmaz C. D., KARABULUT H. G.
CYTOGENETIC AND GENOME RESEARCH, cilt.154, sa.4, ss.181-186, 2018 (SCI-Expanded)
- XV. **Skin-Dominant Phenotype in a Patient with H Syndrome: Identification of a Novel Mutation in the SLC29A3 Gene**
Vural S., Ertop P., Durmaz C. D., ŞANLI H., HEPER A., KUNDAKCI N., KARABULUT H. G., İLGİN RUHİ H.
CYTOGENETIC AND GENOME RESEARCH, cilt.151, sa.4, ss.186-190, 2017 (SCI-Expanded)
- XVI. **Bilateral choanal atresia in an adult woman with pycnodysostosis**
Durmaz C. D., Tas V., Kocaay P., FİTOZ Ö. S., Onay H., BETON S., Ozkinay F., İLGİN RUHİ H.
CONGENITAL ANOMALIES, cilt.57, sa.3, ss.91-92, 2017 (SCI-Expanded)
- XVII. **Unusual Chromosomal Rearrangement Resulted in Interstitial Monosomy 9p: Case Report**
Durmaz C. D., Yazarbas K., KUTLAY N., Turedi O., Akin I., Gurbuz C., Karatas G., Tukun A.
CYTOGENETIC AND GENOME RESEARCH, cilt.148, sa.1, ss.19-24, 2016 (SCI-Expanded)

Hakemli Kongre / Sempozyum Bildiri Kitaplarında Yer Alan Yayınlar

I. **Pyrin mutations in complex hidradenitis suppurativa**

Vural S., Gundogdu M., İli E. G., Durmaz C. D., Vural A., Steinmueller-Magin L., Kleinhempel A., Holdt L. M., Ruzicka T., Giehl K. A., et al.

Desteklenen Projeler

ÇETİNKAYA A., AKARSU A. N., DURMAZ ÖZDİNÇ C. D., GÜLERAY LAFCI N., ALİKAŞİFOĞLU M., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Hacettepe Optik Genom Haritalama Merkezinin Oluşturulması, 2022 - Devam Ediyor
ÖZGÜL N., ATEŞ ÖZDEMİR D., USUBÜTÜN A., DURMAZ ÖZDİNÇ C. D., ÇELİK Ö., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Mikrosatelit İstabilitesi Olan Endometrium Kanseri Olgularının Klinik Patolojik ve Genetik Verilerinin Değerlendirilmesi, 2022 - Devam Ediyor

Metrikler

Yayın: 18

Atıf (WoS): 119

Atıf (Scopus): 118

H-İndeks (WoS): 5

H-İndeks (Scopus): 5

Akademi Dışı Deneyim

Wellcome Trust Sanger Institute