

## Dr. Öğr. Üyesi DİDEM YÜCEL YILMAZ

### Kişisel Bilgiler

İş Telefonu: [+90 312 305 2642](tel:+903123052642)

E-posta: [dyucel@hacettepe.edu.tr](mailto:dyucel@hacettepe.edu.tr)

Web: <https://avesis.hacettepe.edu.tr/dyucel>

### Eğitim Bilgileri

Doktora, Hacettepe Üniversitesi, Fen Bilimleri Enstitüsü, Biyoloji/Moleküler Biyoloji, Türkiye 2004 - 2010

Yüksek Lisans, Hacettepe Üniversitesi, Fen Bilimleri Enstitüsü, Biyoloji/Moleküler Biyoloji, Türkiye 2001 - 2004

Lisans, Hacettepe Üniversitesi, Fen Fakültesi, Biyoloji, Türkiye 1997 - 2001

### Yabancı Diller

İngilizce, B2 Orta Üstü

### Yaptığı Tezler

Doktora, Kalıtsal Retina Dejenerasyonlarında DNA Mikroarray Yöntemiyle Yüksek Ölçekli Genom Taraması , Hacettepe Üniversitesi, Fen Fakültesi, Biyoloji Bölümü, 2010

Yüksek Lisans, Yaşa Bağlı Maküler Dejenerasyonlu (AMD) Türk Hastalarda ABCR Geninde Sekans Değişikliklerinin Saptanması, Hacettepe Üniversitesi, Fen Bilimleri Enstitüsü, Moleküler Biyoloji (YI) (Tezli), 2004

### Araştırma Alanları

Tıp, Sağlık Bilimleri, Dahili Tıp Bilimleri, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Yaşam Bilimleri, Moleküler Biyoloji ve Genetik , Genetik Bozuklukların Moleküler Biyolojisi, Temel Bilimler

### Akademik Unvanlar / Görevler

Yrd. Doç. Dr., Hacettepe Üniversitesi, Çocuk Sağlığı Enstitüsü, Pediatrik Temel Bilimler A.B.D., 2015 - Devam Ediyor

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

- Biallelic mutations in ELFN1 gene associated with developmental and epileptic encephalopathy and joint laxity**  
DURŞUN A., YALNIZOĞLU D., Yılmaz D. Y., Oğuz K. K., GÜLBAKAN B., KOŞUKCU C., AKAR H. T., Kahraman A. B., Acar N. V., GÜNBEY C., et al.  
EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.64, sa.11, 2021 (SCI-Expanded)
- DNACJ12 deficiency in patients with unexplained hyperphenylalaninemia: two new patients and a novel variant**

Çıka K., Yıldız Y., Yücel Yılmaz D., Pektaş E., Tokatlı A., Özgül R. K., Sivri H. S., Dursun A.  
METABOLIC BRAIN DISEASE, cilt.36, sa.6, ss.1405-1410, 2021 (SCI-Expanded)

- III. **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)
- IV. **Glutaric aciduria type 1: Genetic and phenotypic spectrum in 53 patients**  
BİLGİNER GÜRBÜZ B., YÜCEL YILMAZ D., COŞKUN T., TOKATLI A., DURSUN A., SİVRİ H. S.  
EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.63, sa.11, 2020 (SCI-Expanded)
- V. **Clinical highlights of a very rare phospholipid remodeling disease due to MBOAT7 gene defect**  
DURSUN A., YALNIZOĞLU D., ÖZGÜL R. K., Oguz K. K., Yucel-Yilmaz D.  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART B-NEUROPSYCHIATRIC GENETICS, 2019 (SCI-Expanded)
- VI. **Expanding the phenotype of phospholipid remodelling disease due to MBOAT7 gene defect**  
YALNIZOĞLU D., ÖZGÜL R. K., Oguz K. K., Ozer B., Yucel-Yilmaz D., Gurbuz B., Serdaroglu E., Erol I., Topcu M.,  
DURSUN A.  
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.42, sa.2, ss.381-388, 2019 (SCI-Expanded)
- VII. **Five novel ALMS1 gene mutations in six patients with Alstrom syndrome**  
Kilinc S., Yucel-Yilmaz D., Ardagil A., Apaydin S., Valverde D., ÖZGÜL R. K., Guven A.  
JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM, cilt.31, sa.6, ss.681-687, 2018 (SCI-Expanded)
- VIII. **Clinical phenotype of hereditary spastic paraplegia due to KIF1C gene mutations across life span**  
Yucel-Yilmaz D., Yucesan E., YALNIZOĞLU D., Oguz K. K., Sagiroglu M. S., Ozbek U., Serdaroglu E., Bilgic B., Erdem S.,  
Iseri S. A. U., et al.  
BRAIN & DEVELOPMENT, cilt.40, sa.6, ss.458-464, 2018 (SCI-Expanded)
- IX. **Genotypic-phenotypic features and enzyme replacement therapy outcome in patients with mucopolysaccharidosis VI from Turkey**  
Kilic M., DURSUN A., COŞKUN T., TOKATLI A., ÖZGÜL R. K., YUCEL-YILMAZ D., Karaca M., Dogru D., ALEHAN D.,  
KADAYIFÇILAR S., et al.  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, cilt.173, sa.11, ss.2954-2967, 2017 (SCI-Expanded)
- X. **A patient with mitochondrial disorder due to a novel mutation in MRPS22**  
Kilic M., Oguz K., Kilic E., YÜKSEL D., DEMİRCİ H., SAĞIROĞLU M. S., Yucel-Yilmaz D., ÖZGÜL R. K.  
METABOLIC BRAIN DISEASE, cilt.32, sa.5, ss.1389-1393, 2017 (SCI-Expanded)
- XI. **A probable new syndrome with the storage disease phenotype caused by the VPS33A gene mutation**  
DURSUN A., YALNIZOĞLU D., Gerdan O. F., Yucel-Yilmaz D., Sagiroglu M. S., YUKSEL B., GUCER S., Sivri S., ÖZGÜL R.  
K.  
CLINICAL DYSMORPHOLOGY, cilt.26, sa.1, ss.1-12, 2017 (SCI-Expanded)
- XII. **Evaluation and identification of IDUA gene mutations in Turkish patients with mucopolysaccharidosis type I**  
Atceken N., ÖZGÜL R. K., Yilmaz D. Y., TOKATLI A., COŞKUN T., SİVRİ H. S., DURSUN A., Karaca M.  
TURKISH JOURNAL OF MEDICAL SCIENCES, cilt.46, sa.2, ss.404-408, 2016 (SCI-Expanded)
- XIII. **Sapropterin dihydrochloride treatment in Turkish hyperphenylalaninemic patients under age four**  
ÖZLEM U., GÖKMEN ÖZEL H., COŞKUN T., ÖZGÜL R. K., YÜCEL YILMAZ D., BURCU H., TOKATLI A., DURSUN A., SİVRİ  
H. S.  
Turkish Journal Of Pediatrics, ss.213-218, 2015 (SCI-Expanded)
- XIV. **Detection of biotinidase gene mutations in Turkish patients ascertained by newborn and family screening**  
KARACA M., ÖZGÜL R. K., ÜNAL O., Yucel-Yilmaz D., KILIÇ M., Hismi B., TOKATLI A., COŞKUN T., DURSUN A., SİVRİ H.  
S.  
EUROPEAN JOURNAL OF PEDIATRICS, cilt.174, sa.8, ss.1077-1084, 2015 (SCI-Expanded)
- XV. **Two Turkish siblings with MEGDEL syndrome due to novel SERAC1 genemutation.**  
ÜNAL Ö., ÖZGÜL R. K., YÜCEL YILMAZ D., YALNIZOĞLU D., TOKATLI A., SİVRİ H. S., HİŞMİ B., COŞKUN T., DURSUN A.  
Turkish Journal Of Pediatrics, cilt.57, ss.388-393, 2015 (SCI-Expanded)

- XVI. **Genome-Wide Homozygosity Mapping in Families with Leber Congenital Amaurosis Identifies Mutations in AIPL1 and RDH12 Genes**  
Yucel-Yilmaz D., TARLAN B., KIRATLI H., ÖZGÜL R. K.  
DNA AND CELL BIOLOGY, cilt.33, sa.12, ss.876-883, 2014 (SCI-Expanded)
- XVII. **Phenotypic and genotypic spectrum of Turkish patients with isovaleric acidemia**  
ÖZGÜL R. K., Karaca M., Kilic M., KUCUK O., YUCEL-YILMAZ D., UNAL O., HISMI B., Aliefendioğlu D., SIVRI S., TOKATLI A., et al.  
EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.57, sa.10, ss.596-601, 2014 (SCI-Expanded)
- XVIII. **Dursun Syndrome Due to G6PC3 Gene Defect has a Fluctuating Pattern in All Blood Cell Lines**  
ÖZGÜL R. K., YUCEL-YILMAZ D., DURSUN A.  
JOURNAL OF CLINICAL IMMUNOLOGY, cilt.34, sa.3, ss.265-266, 2014 (SCI-Expanded)
- XIX. **High prevalence of cerebral venous sinus thrombosis (CVST) as presentation of cystathionine beta-synthase deficiency in childhood: Molecular and clinical findings of Turkish probands**  
Karaca M., Hismi B., ÖZGÜL R. K., Karaca S., Yilmaz D. Y., COŞKUN T., SIVRİ H. S., TOKATLI A., DURSUN A.  
GENE, cilt.534, sa.2, ss.197-203, 2014 (SCI-Expanded)
- XX. **Galactosemia in the Turkish population with a high frequency of Q188R mutation and distribution of Duarte-1 and Duarte-2 variations**  
Oezgul R. K., Guezel-Ozantuerk A., Duendar H., Yucel-Yilmaz D., COŞKUN T., Sivri S., Aydogdu S., Tokatli A., DURSUN A.  
JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.58, sa.10, ss.675-678, 2013 (SCI-Expanded)
- XXI. **OCTN2 GENE MUTATIONS IN TURKISH PATIENTS WITH PRIMARY CARNITINE DEFICIENCY**  
Yucel-Yilmaz D., Ersoy M., Candan S., Balci M., KILIÇ M., Gokcay G., DURSUN A., ÖZGÜL R. K.  
JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, cilt.35, 2012 (SCI-Expanded)
- XXII. **Association of CFH Y402H Polymorphism with Both Forms of Advanced Age-Related Macular Degeneration in Turkish Patients**  
Yucel D., YILMAZ M., DURUKAN A. H., ÖZGÜL R. K.  
OPHTHALMIC GENETICS, cilt.33, sa.3, ss.144-149, 2012 (SCI-Expanded)

## **Diğer Dergilerde Yayınlanan Makaleler**

- I. **HOMOZYGOUS GNAL MUTATION ASSOCIATED WITH FAMILIAL CHILDHOOD-ONSET GENERALIZED DYSTONIA**  
MASUHO I., FANG M., GENG C., ZHANG J., JIANG H., ÖZGÜL R. K., Yilmaz D. Y., YALNIZOĞLU D., YÜKSEL D., YARROW A., et al.  
NEUROLOGY-GENETICS, cilt.2, sa.3, 2016 (ESCI)
- II. **A Case of Glutaric Aciduria Type I with a Novel Mutation**  
Unal N. U., KOR D., YÜCEL YILMAZ D., GÜL MERT G., Mungan N. O.  
CUKUROVA MEDICAL JOURNAL, cilt.38, sa.4, ss.809-812, 2013 (ESCI)

## **Kitap & Kitap Bölümleri**

- I. **Identification of mutations and evaluation of cardiomyopathy in Turkish patients with primary carnitine deficiency.**  
KILIÇ M., ÖZGÜL R. K., COŞKUN T., YÜCEL YILMAZ D., KARACA M., SIVRİ H. S., TOKATLI A., ŞAHİN M., KARAGÖZ T., DURSUN A.  
JIMD Reports Case and Research Reports 2011 3, , Editör, SPRINGER, 2011

## **Hakemli Kongre / Sempozyum Bildiri Kitaplarında Yer Alan Yayınlar**

- I. **Mapping of Candidate Gene Locus and Detection of SNX14 Gene Mutation by SNP Microarray Method in a Family with Inherited Metabolic Disease**  
YÜCEL YILMAZ D.  
The 6th International Congress on Applied Biological Sciences, Türkiye, 08 Aralık 2021
- II. **Genetic Technologies in Inborn Errors of Metabolism**  
YÜCEL YILMAZ D.  
27th BCLF 2019 / 30th TBS National Biochemistry Congress/ 2019, 27 - 31 Ekim 2019
- III. **Identification of genetic mutations in patients with fructose-1,6-bisphosphatase deficiency**  
KILIÇ M., KASAPKARA C., YÜCEL YILMAZ D., ÖZGÜL R. K.  
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 4 - 07 Eylül 2018, cilt.41, ss.1-36
- IV. **VPS33A gen defektine bağlı yeni bir lizozomal depo hastalığı**  
YÜCEL YILMAZ D.  
XIV. ulusal metabolik hastalıklar be beslenme kongresi, Türkiye, 26 - 30 Nisan 2017
- V. **A case with psychomotor regression and leukoencephalopathy due to RNASEH2B gene defect**  
ÖZGÜL R. K., YÜCEL YILMAZ D., SERDAROĞLU E., YALNIZOĞLU D., TOPÇU M., DURSUN A.  
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM), 6 - 09 Eylül 2016
- VI. **A patient with mitochondrial disorder and mutation in MRPS22 gene**  
KILIÇ M., KILIÇ E., ÖZGÜL R. K., YÜCEL YILMAZ D., KAVAK P., YUCETURK B., DEMİRCİ H., DEDEOĞLU O., YUKSEL D., SAĞIROĞLU M.  
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM), 6 - 09 Eylül 2016
- VII. **Ethylmalonic encephalopathy without ethylmalonic aciduria**  
YÜCEL YILMAZ D., ÖZGÜL R. K., PEKTAŞ E., serdaroğlu e., YALNIZOĞLU D., DURSUN A.  
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM), 6 - 09 Eylül 2016
- VIII. **Pontocerebellar hypoplasia type 6 a case with neonatal seizures hypotonia and microcephaly diagnosed by exome sequencing**  
SERDAROĞLU E., ÖZGÜL R. K., YÜCEL YILMAZ D., YALNIZOĞLU D., DURSUN A.  
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM), 6 - 09 Eylül 2016
- IX. **Increase in the diagnostic rate by exome sequencing in patients with neurometabolic disorders**  
KILIÇ E., KILIÇ M., ÖZGÜL R. K., YÜCEL YILMAZ D., KAVAK P., YUCETURK B., DEMİRCİ H., SAĞIROĞLU M.  
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM), 6 - 09 Eylül 2016
- X. **Ekzom Dizi Analizi ile ATP8A2 Aminofosfolipid Transporter Protein Geninde Saptanan Yeni Bir Splaysing Mutasyonu**  
YÜCEL YILMAZ D., DURSUN A., YALNIZOĞLU D., serdaroğlu e.  
3. Nörometabolik Dismorfoloji Sempozyumu, Türkiye, 10 - 12 Mart 2016
- XI. **Two new Turkish sibilings with MEGDEL syndrome and novel mutation**  
ÖZLEM U., GÜNDÜZ M., UNAL S., YÜCEL YILMAZ D., ÖZGÜL R. K.  
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM), 1 - 04 Eylül 2015
- XII. **Ekzom Dizileme ile Bilinmeyen Metabolik Nörometabolik Hastalıkların ve Sorumlu Genlerin Tanımlanması**  
Kılıç M., ÖZGÜL R. K., Kılıç E., YÜCEL YILMAZ D., Kavak P., Yücetürk B., Demirci H., Sağiroğlu M. Ş.  
Uluslararası Katılımlı XIII.Ulusal Metabolik Hastalıklar Ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 14 - 18 Nisan 2015
- XIII. **Klasik Glutarik Asidüri Tip I GA I Bulguları Göstermeyen Bir Ailede GCDH Gen Defekti**  
ÖZGÜL R. K., YÜCEL YILMAZ D., SANIYE Ö., YALNIZOĞLU D., TURANLI G., ESRA S., SİVRİ H. S., TOKATLI A., COŞKUN T., DURSUN A.  
Uluslararası Katılımlı XIII.Ulusal Metabolik Hastalıklar Ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 14 - 18 Nisan 2015
- XIV. **Ekzom Dizi Analizi ile MTO1 Mitochondriyal tRNA Modifier Geninde Saptanan Yeni Bir Mutasyon**  
YÜCEL YILMAZ D., ÖZGÜL R. K., ÖMER FARUK G., ESRA S., BETÜL Y., SAĞIROĞLU M., YALNIZOĞLU D., DURSUN A.  
Uluslararası Katılımlı XIII.Ulusal Metabolik Hastalıklar Ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 14 - 18 Nisan 2015
- XV. **Dirençli Hipoglisemi Hipertrofik Kardiyomyopati ve Ensefalopati Bir Hastada Ekzom Dizileme ile Mitokondriyal TSFM Gen Defekti**  
DURSUN A., ÖMER FARUK G., MELİS P., YÜCEL YILMAZ D., TOPÇU M., YALNIZOĞLU D., YİĞİT Ş., ORHAN D., MAHMUT

S., ÖZGÜL R. K.

Uluslararası Katılımlı XIII.Ulusal Metabolik Hastalıklar Ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 14 - 18 Nisan 2015

XVI. **Türk İzovalerik Asidemi Hastalarında Genotip Fenotip İlişkisi**

Kılıç M., ÖZGÜL R. K., KARACA M., Küçük Ö., YÜCEL YILMAZ D., ALİEFENDİOĞLU D., SİVRİ H. S., TOKATLI A., COŞKUN T., DURSUN A.

Uluslararası Katılımlı XIII.Ulusal Metabolik Hastalıklar Ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 14 - 18 Nisan 2015

XVII. **Lizozom Otofagozom Defekti Sonucu Serebellar Atrofiye Neden Olan Yeni Bir Gen SNX14 Tanımlanması**

ÖZGÜL R. K., YÜCEL YILMAZ D., YALNIZOĞLU D., MAHMUT S., DURSUN A.

Uluslararası Katılımlı XIII.Ulusal Metabolik Hastalıklar Ve Beslenme Kongresi, 1, Türkiye, 14 - 18 Nisan 2015

XVIII. **Kolay Vaka Zor Tanı Galaktozemi ve Yeni Bir Mutasyon**

KILIÇ M., AYŞEGÜL Z., ESİN G., YÜCEL YILMAZ D., ÖZGÜL R. K.

Uluslararası Katılımlı XIII.Ulusal Metabolik Hastalıklar Ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 14 - 18 Nisan 2015

XIX. **Türk Hastalarda Biyotinidaz Gen Mutasyonlarının Moleküler Karakterizasyonu**

KARACA M., ÖZGÜL R. K., Ünal Ö., YÜCEL YILMAZ D., Kılıç M., Burcu H., TOKATLI A., COŞKUN T., DURSUN A., SİVRİ H. S.

Uluslararası Katılımlı XIII.Ulusal Metabolik Hastalıklar Ve Beslenme Kongresi, Türkiye, 14 - 18 Nisan 2015

## Desteklenen Projeler

DURSUN A., ÖZGÜL R. K., YÜCEL YILMAZ D., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, MBOAT7 Gen Defektinin Protein İfadesinin Araştırılması, 2019 - 2022

DURSUN A., DÖKMECİ S., YÜCEL YILMAZ D., TÜBİTAK Projesi, Yeni Tanımlanan Metabolik/Nörometabolik Hastalıklarda Otofaji Mekanizmasının Araştırılması, 2018 - 2021

DURSUN A., YALNIZOĞLU D., YÜCEL YILMAZ D., ÖZGÜL R. K., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, TANI KONULAMAYAN METABOLİK/NÖROMETABOLİK HASTALIKLARDA VEZİKÜLER TRAFİK BOZUKLUKLARININ ARAŞTIRILMASI, 2017 - 2021

ÖZSOY E. D., AKARSU A. N., Gözübüyük M., YILMAZ M., YÜCEL YILMAZ D., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Gelişim genetiği ve biyolojisi açısından önemli olan aristaless ve lim homeobox 1 genlerine ait gen etkileşim ağlarının Drosophila melanogaster Genom Referans Paneli soyları üzerinden epistatik genomik haritalama yöntemi ile saptanması, 2017 - 2020

Yücel Yılmaz D., Gülbakan B., TÜBİTAK Projesi, MBOAT7 GEN MUTASYONU OLAN HASTALARDA AYIRICI TANI İÇİN KÜTLE SPEKTROMETRİ TEMELLİ METABOLOMİK PROFİLLEME İLE BİYOBELİRTEÇ KEŞFİ, 2017 - 2020

YÜCEL YILMAZ D., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, NÖROMETABOLİK HASTALIK TANISI İLE İZLENEN BİR AİLEDE EKZOM VERİLERİNİN DEĞERLENDİRİLMESİ VE SORUMLU GENİN TANIMLANMASI, 2017 - 2017

TAN Ç., ÖZBEK B., KARAPINAR Ö., TEZCAN F. İ., ÇAĞDAŞ AYVAZ D. N., YÜCEL YILMAZ D., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, MUHTEMEL ALPS TANISI ALAN HASTALARDA FAS GEN EKSPRESYONU TAYİNİ, 2016 - 2017

TAN Ç., ÇAĞDAŞ AYVAZ D. N., TEZCAN F. İ., YÜCEL YILMAZ D., ÖZBEK B., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Primer Antikor Eksikliğine İlişkin Genetik Hastalıkların Yeni Nesil Dizileme Yöntemiyle Taranması, 2016 - 2017

YÜCEL YILMAZ D., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Etilmalonik asidüri saptanmayan etilmalonik ensefalopati vakası, 2016 - 2016

## Metrikler

Yayın: 59

Atf (WoS): 158

Atf (Scopus): 222

H-İndeks (WoS): 9

H-İndeks (Scopus): 9