

Dr.Öğr.Üyesi DİDEM YÜCEL YILMAZ

Kişisel Bilgiler

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

E-posta: dyucel@hacettepe.edu.tr

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

SCI, SSCI ve AHCI İndekslerine Giren Dergilerde Yayınlanan Makaleler

- I. **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 İndekslerine Giren Dergi)
- II. **A measure of possible sources of demotivation in L2 writing: A scale development and validation study**
Karaca M., Inan S.
ASSESSING WRITING, cilt.43, ss.63-77, 2020 (SSCI İndekslerine Giren Dergi)
- III. **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 İndekslerine Giren Dergi)
- IV. **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 İndekslerine Giren Dergi)

- V. **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 İndekslerine Giren Dergi)
- VI. **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 İndekslerine Giren Dergi)
- VII. **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 İndekslerine Giren Dergi)
- VIII. **A patient with mitochondrial disorder due to a novel mutation in MRPS22**
Kilic M., Oguz K., Kilic E., YÜKSEL D., DEMİRÇİ H., SAĞIROĞLU M. S. , Yucel-Yilmaz D., ÖZGÜL R. K.
METABOLIC BRAIN DISEASE, cilt.32, sa.5, ss.1389-1393, 2017 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- IX. **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 İndekslerine Giren Dergi)
- X. **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 İndekslerine Giren Dergi)
- XI. **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 İndekslerine Giren Dergi)
- XII. **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 İndekslerine Giren Dergi)
- XIII. **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 İndekslerine Giren Dergi)
- XIV. **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 İndekslerine Giren Dergi)
- XV. **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., Aliefendioglu D., SIVRI S., TOKATLI A., et al.
EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.57, sa.10, ss.596-601, 2014 (SCI İndekslerine Giren Dergi)
- XVI. **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 İndekslerine Giren Dergi)
- XVII. **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., Yılmaz D. Y., COŞKUN T., SİVRİ H. S., TOKATLI A., DURSUN A.
GENE, cilt.534, sa.2, ss.197-203, 2014 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

XVIII. 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 İndekslerine Giren Dergi)

XIX. 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 İndekslerine Giren Dergi)

XX. 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 İndekslerine Giren Dergi)

XXI. Comparative analysis of genetic diversity in Turkish durum wheat cultivars using RAPD and ISSR markers

Karaca M., İZBIRAK A.

JOURNAL OF FOOD AGRICULTURE & ENVIRONMENT, cilt.6, ss.219-225, 2008 (SCI İndekslerine Giren Dergi)

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., Yılmaz D. Y., YALNIZOĞLU D., YÜKSEL D., YARROW A., et al.

NEUROLOGY-GENETICS, cilt.2, sa.3, 2016 (ESCI İndekslerine Giren Dergi)

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 İndekslerine Giren Dergi)

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., SİVRİ 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. 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

II. Hyperphenylalaninemia due to novel JCDNA12 mutation

SİVRİ H. S. , ÇIKI K., YÜCEL YILMAZ D., GÜRSES CİLA H. E. , ÖZGÜL R. K. , TOKATLI A., COŞKUN T., DURSUN A.
SSIEM 2019: Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Rotterdam, Hollanda,
3 - 06 Eylül 2019, cilt.42, ss.324

- III. **The clinical, biochemical features, and mutational analyses in glutaric acid type 1 patients**
BİLGİNER GÜRBÜZ B., YILDIZ Y., GOKSOY E., YÜCEL YILMAZ D., DURSUN A., TOKATLI A., COŞKUN T., SİVRİ H. S.
International Congress of Inborn Errors of Metabolism - ICIEM 2017, 5 - 08 Eylül 2017, cilt.5
- IV. **pontocerebellar hypoplasia type 6 a case with neonatal seizures hypotonia and microcephaly diagnosed by exome sequencing**
DURSUN A., sedaroğlu e., ÖZGÜL R. K. , YÜCEL YILMAZ D., YALNIZOĞLU D.
SSIEM roma, 6 - 09 Eylül 2016
- V. **ethymelanonic encephalopathy without etilmelanoc acitürria**
YÜCEL YILMAZ D., ÖZGÜL R. K. , PEKTAŞ E., SERDARDÖLÜ e., YALNIZOĞLU D., DURSUN A.
SSIEM ROMA, 6 - 09 Eylül 2016
- VI. **FONKSİYONEL ÇALIŞMALAR Genetik uzmanlar için yeni nesil dizileme Kursu**
YÜCEL YILMAZ D.
3. Nörometabolik Dismorfoloji Sempozyumu, Türkiye, 10 - 12 Mart 2016
- VII. **SNX14 Sorting Nexin 14 gene mutation causes a new syndromic form of cerebellar atrophy in a Turkish family**
ÖZGÜL R. K. , YÜCEL YILMAZ D., Ömer g., YALNIZOĞLU D., Mahmut s., DURSUN A.
SSIEM, 4 - 07 Eylül 2015
- VIII. **Rhizomelic chondrodysplasia punctata type II a case diagnosed by whole exome sequencing**
DURSUN A., PEKTAŞ E., YÜCEL YILMAZ D., ÖZGÜL R. K.
SSIEM, 4 - 07 Eylül 2015
- IX. **Mutation screening study in Turkish patients with L 2 hydroxyglutaric aciduria**
YÜCEL YILMAZ D., ÖZGÜL R. K. , Özlem u., COŞKUN T., SİVRİ H. S. , TOKATLI A., DURSUN A.
SSIEM, 4 - 07 Eylül 2015
- X. **Splicing mutation in aminophospholipid transporter protein ATP8A2 in a Turkish family**
DURSUN A., YALNIZOĞLU D., YÜCEL YILMAZ D., serdaroğlu E., Unal Ö., görmez Z., Demirci H., Sağıroğlu M., ÖZGÜL R. K.
SSIEM, 4 - 06 Eylül 2015
- XI. **Exome sequencing results in unknown genetic metabolic neurometabolic disorders**
KILIÇ M., ÖZGÜL R. K. , KILIÇ E., 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), 1 - 04 Eylül 2015
- XII. **A case of fucosidosis with a new mutation in FUCA1 gene**
PEKTAŞ E., YÜCEL YILMAZ D., ÖZGÜL R. K. , DURSUN A.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM), 1 - 04 Eylül 2015
- XIII. **Galactosemia case with a novel mutation**
KILIÇ M., ZENCİROĞLU A., GÖKSUN E., YÜCEL YILMAZ D., ÖZGÜL R. K.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM), 1 - 04 Eylül 2015
- XIV. **Vacuolar storage material in a family with juvenile parkinsonism and mutations in FBX07**
ESRA S., ÖZGÜL R. K. , YALNIZOĞLU D., MADEO M., MALANDRİNİ A., KLEE E., Lİ Y., TN J., KARLI OĞUZ H. K. , YÜCEL YILMAZ D., et al.
Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM), 1 - 04 Eylül 2015
- XV. **Hereditary spastic paraplegia with predominant cerebellar signs due to KIF1C mutation in two brothers**
ÖZGÜL R. K. , Esra s., YALNIZOĞLU D., YÜCEL YILMAZ D., TOPÇU M., ZZ G., Sağıroğlu M., DURSUN A.
SSIEM, 4 - 07 Eylül 2015

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

Atıflar

Toplam Atıf Sayısı (WOS):110

h-indeksi (WOS):6