

## Assoc. Prof. ZİHNİ EKİM TAŞKIRAN

### Personal Information

Office Phone: [+90 312 305 2636](tel:+903123052636)

Email: [eztaskiran@hacettepe.edu.tr](mailto:eztaskiran@hacettepe.edu.tr)

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

### Education Information

Doctorate, Hacettepe Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Tıbbi Biyoloji, Turkey 2008 - 2012

Postgraduate, Hacettepe Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Tıbbi Biyoloji, Turkey 2006 - 2007

Undergraduate, Hacettepe Üniversitesi, Fen Fakültesi, Biyoloji Bölümü, Turkey 2001 - 2005

### Foreign Languages

English, C1 Advanced

### Research Areas

Medicine, Health Sciences, Fundamental Medical Sciences, Medical Biology, Internal Medicine Sciences, Medical Genetics

### Academic Titles / Tasks

Assistant Professor, Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2018 - Continues

Assistant Professor, Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2014 - 2018

Expert, Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2012 - 2014

### Articles Published in Journals That Entered SCI, SSCI and AHCI Indexes

- I. **Biallelic ITGB4 variants in familial pyloric atresia without epidermolysis bullosa: Report of two families with five siblings**  
SOYER T., KARAOSMANOĞLU B., TAŞKIRAN Z. E., ŞİMŞEK KİPER P. Ö., KARNAK İ., BODUROĞLU O. K., ÜTİNE G. E.  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, 2021 (Journal Indexed in SCI)
- II. **Small cell lung cancer stem cells display mesenchymal properties and exploit immune checkpoint pathways in activated cytotoxic T lymphocytes**  
KURŞUNEL M. A., Taskiran E. Z., Tavukcuoglu E., Yanik H., Demirag F., KARAOSMANOĞLU B., Ozbay F. G., ÜNER A., Esendagli D., Kizilgoz D., et al.  
CANCER IMMUNOLOGY IMMUNOTHERAPY, 2021 (Journal Indexed in SCI)
- III. **Spondyloepimetaphyseal dysplasia EXTL3-deficient type: Long-term follow-up and review of the literature**  
AKALIN A., TAŞKIRAN Z. E., ŞİMŞEK KİPER P. Ö., Utine E., ALANAY Y., Ozcelik U., BODUROĞLU O. K.  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, 2021 (Journal Indexed in SCI)
- IV. **Proerythroblast Cells of Diamond-Blackfan Anemia Patients With RPS19 and CECR1 Mutations Have Similar Transcriptomic Signature**

KARAOŞMANOĞLU B., KURŞUNEL M. A., ÇETİNKAYA F. D., GÜMRÜK F., ESENDAĞLI G., ÜNAL Ş., Taskiran E. Z.  
FRONTIERS IN PHYSIOLOGY, vol.12, 2021 (Journal Indexed in SCI)

- V. **Further expanding the mutational spectrum of brain abnormalities, neurodegeneration, and dysosteosclerosis: A rare disorder with neurologic regression and skeletal features**  
KINDIŞ 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, vol.185, pp.1888-1896, 2021 (Journal Indexed in SCI)
- VI. **Kohlschutter-Tonz Syndrome With a Novel ROGD1 Variant in 3 Individuals: A Rare Clinical Entity**  
AKGÜN DOĞAN Ö., ŞİMŞEK KİPER P. Ö., Taskiran E., Schossig A., ÜTİNE G. E., Zschocke J., BODUROĞLU O. K.  
JOURNAL OF CHILD NEUROLOGY, 2021 (Journal Indexed in SCI)
- VII. **Diagnostic yield of whole-exome sequencing in non-syndromic intellectual disability**  
Taşkıran Z. E., Karaosmanoglu B., Kosukcu C., Urel-Demir G., Akgun-Dogan O., Simsek-Kiper P. O., Alikasifoglu M., Boduroğlu O. K., Utine G. E.  
JOURNAL OF INTELLECTUAL DISABILITY RESEARCH, 2021 (Journal Indexed in SSCI)
- VIII. **FARS1-related disorders caused by bi-allelic mutations in cytosolic phenylalanyl-tRNA synthetase genes: Look beyond the lungs!**  
Schuch L. A., Forstner M., Rapp C. K., Li Y., Smith D. E. C., Mendes M., Delhommel F., Sattler M., EMİRALİOĞLU N., Taskiran E. Z., et al.  
CLINICAL GENETICS, 2021 (Journal Indexed in SCI)
- IX. **Two Siblings with Kaufman Oculocerebrofacial Syndrome Resembling Oculoauriculovertebral Spectrum**  
ÜREL DEMİR G., Aydin B., KARAOŞMANOĞLU B., AKGÜN DOĞAN Ö., Taskiran E. Z., ŞİMŞEK KİPER P. Ö., ÜTİNE G. E., BODUROĞLU O. K.  
MOLECULAR SYNDROMOLOGY, 2021 (Journal Indexed in SCI)
- X. **Expanding the phenotypic spectrum of TNFRSF11A-associated dysosteosclerosis: a case with intracranial extramedullary hematopoiesis**  
Xue J., Simsek-Kiper P. O., ÜTİNE G. E., Yan L., Wang Z., Taskiran E. Z., KARAOŞMANOĞLU B., İMREN G., GÖÇMEN R., Nishimura G., et al.  
JOURNAL OF HUMAN GENETICS, 2021 (Journal Indexed in SCI)
- XI. **CD66b(+) monocytes represent a proinflammatory myeloid subpopulation in cancer**  
Horzum U., Yoyen-Ermis D., Taskiran E. Z., Yilmaz K. B., HAMALOĞLU E., KARAKOÇ D., ESENDAĞLI G.  
CANCER IMMUNOLOGY IMMUNOTHERAPY, 2020 (Journal Indexed in SCI)
- XII. **A novel mutation of keratin 5 in epidermolysis bullosa simplex with migratory circinate erythema**  
YALICI ARMAĞAN B., Kabacam S., TAŞKIRAN Z. E., GÖKÖZ Ö., ÜTİNE G. E., ERSOY EVANS S.  
PEDIATRIC DERMATOLOGY, vol.37, no.2, pp.358-361, 2020 (Journal Indexed in SCI)
- XIII. **Ophthalmo-acromelic syndrome in an infant**  
ÜREL DEMİR G., Taskiran E. Z., AKGÜN DOĞAN Ö., Simek-Kiper P. O., ÜTİNE G. E.  
EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, vol.62, no.7, 2019 (Journal Indexed in SCI)
- XIV. **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, vol.179, no.7, pp.1157-1172, 2019 (Journal Indexed in SCI)
- XV. **Transcriptome analysis reveals differentially expressed genes between human primary bone marrow mesenchymal stem cells and human primary dermal fibroblasts**  
TASKIRAN E. Z., KARAOŞMANOĞLU B.  
TURKISH JOURNAL OF BIOLOGY, vol.43, no.1, pp.21-27, 2019 (Journal Indexed in SCI)
- XVI. **Genetic testing for DADA2: How can we avoid missing patients?**  
SÖNMEZ H. E., BATU AKAL E. D., Taskiran E. Z., ALİKAŞİFOĞLU M., BİLGİNER Y., ÖZEN S.  
EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, vol.26, no.11, pp.1563-1564, 2018 (Journal Indexed in SCI)
- 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, Boduroglu K, Alikasifoglu M.  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, vol.176, no.9, pp.2009-2016, 2018 (Journal Indexed in SCI)
- XVIII. **Human bone marrow mesenchymal stem cells secrete endocannabinoids that stimulate in vitro hematopoietic stem cell migration effectively comparable to beta-adrenergic stimulation**  
KOSE S, AERTS-KAYA F. S. F. , Kopru C. Z. , NEMUTLU E, Koskonmaz B, KARAOSMANOĞLU B, TASKIRAN E. Z. , ALTUN B, CETINKAYA D. U. , KORKUSUZ P.  
EXPERIMENTAL HEMATOLOGY, vol.57, pp.30-41, 2018 (Journal Indexed in SCI)
- 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, vol.90, pp.363, 2018 (Journal Indexed in SCI)
- 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 (Journal Indexed in SCI)
- XXI. **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, vol.60, no.5, pp.279-283, 2017 (Journal Indexed in SCI Expanded)
- XXII. **Identification of two novel PNPLA1 mutations in Turkish families with autosomal recessive congenital ichthyosis.**  
Dökmece-Emre S., TAŞKIRAN Z. E. , YÜZBAŞIOĞLU A., ÖNAL G., AKARSU A. N. , KARADUMAN A., ÖZGÜÇ M.  
The Turkish journal of pediatrics, vol.59, pp.475-482, 2017 (Journal Indexed in SCI Expanded)
- XXIII. **The Characteristic Features of the Patients with Deficiency of Adenosine Deaminase 2 (DADA2)**  
ERDEN A., BATU AKAL E. D. , Taskiran E. Z. , SÖNMEZ H. E. , SARI A., ARMAĞAN B., KILIÇ L., ARICI Z. S. , BİLGİNER Y., AKDOĞAN A., et al.  
ARTHRITIS & RHEUMATOLOGY, vol.68, 2016 (Journal Indexed in SCI)
- XXIV. **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, vol.68, 2016 (Journal Indexed in SCI)
- 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. , Vадnagara K., et al.  
PEDIATRIC NEPHROLOGY, vol.29, no.9, pp.1820, 2014 (Journal Indexed in SCI)
- 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., Vадnagara K., et al.  
JOURNAL OF THE AMERICAN SOCIETY OF NEPHROLOGY, vol.25, no.8, pp.1653-1661, 2014 (Journal Indexed in SCI)
- XXVII. **DGKE Variants Cause a Glomerular Microangiopathy That Mimics Membranoproliferative GN**  
ÖZALTIN F., Li B., Rauhauser A., An S., Soylemezoglu O., Gonul I. I. , Taskiran E. Z. , Ibsirlioglu T., Korkmaz E., BİLGİNER Y., et al.  
JOURNAL OF THE AMERICAN SOCIETY OF NEPHROLOGY, vol.24, no.3, pp.377-384, 2013 (Journal Indexed in SCI)
- XXVIII. **The effect of colchicine on pyrin and pyrin interacting proteins.**  
Taskiran E. Z. , Cetinkaya A., Balci-Peynircioglu B., Akkaya Y. Z. , Yilmaz E.  
Journal of cellular biochemistry, vol.113, no.11, pp.3536-46, 2012 (Journal Indexed in SCI Expanded)
- XXIX. **Frequency of mutations in PROP-1 gene in Turkish children with combined pituitary hormone deficiency**

KANDEMİR N., VURALI KARAOĞLAN D., Taskiran E., Gonc N., Ozon A., ALİKAŞİFOĞLU A., YILMAZ E.  
TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS, vol.54, no.6, pp.570-575, 2012 (Journal Indexed in SCI)

XXX. **Expression of ASC in post-mortem brain samples of Alzheimer's disease patients: A possible role for ASC in A beta amyloid formation**

Taskiran E. Z. , Balci-Peynircioglu B., Soylemezoglu F., YILMAZ E.

TURKISH JOURNAL OF BIOCHEMISTRY-TURK BIYOKIMYA DERGISI, vol.36, no.4, pp.350-355, 2011 (Journal Indexed in SCI)

XXXI. **MEFV mutations in systemic onset juvenile idiopathic arthritis**

Ayaz N. A. , ÖZEN S., BİLGİNER Y., Erguven M., Taskiran E., YILMAZ E., Besbas N., TOPALOĞLU R., Bakkaloglu A.  
RHEUMATOLOGY, vol.48, no.1, pp.23-25, 2009 (Journal Indexed in SCI)

XXXII. **Expression of ASC in renal tissues of familial mediterranean fever patients with amyloidosis: postulating a role for ASC in AA type amyloid deposition.**

Balci-Peynircioglu B., Waite A. L. , Schaner P., TAŞKIRAN Z. E. , Richards N., ORHAN D., Gucer S., ÖZEN S., Gumucio D., Yilmaz E.

Experimental biology and medicine (Maywood, N.J.), vol.233, no.11, pp.1324-33, 2008 (Journal Indexed in SCI Expanded)

### Articles Published in Other Journals

- I. **Current Diagnostic Methods in Primary Ciliary Dyskinesia: Hacettepe University Experience**  
EMİRALIOĞLU N., TAŞKIRAN Z. E. , KOŞUKCU C., BİLGİÇ E., ATİLLA P., KAYA Z. B. , GÜNAYDIN R. Ö. , yüzbaşıoğlu a., Ademhan D., Eryılmaz Polat S., et al.  
Turkish Thoracic Journal, vol.20, pp.17, 2019 (Refereed Journals of Other Institutions)
- II. **The Effect of Erythropoietin Treatment on Gene Expression Profile of Mesenchymal Stem Cells**  
Dalkiran D., KARAOSMANOĞLU B., TAŞKIRAN Z. E.  
Acta Medica, vol.50, no.2, pp.16-24, 2019 (Refereed Journals of Other Institutions)
- III. **Neuronal Conversion of Dermal Fibroblasts as a Disease Model**  
TAŞKIRAN Z. E. , KARAOSMANOĞLU B.  
Cumhuriyet Medical Journal, vol.40, no.4, pp.392-399, 2018 (Other Refereed National Journals)

### Refereed Congress / Symposium Publications in Proceedings

- I. **Büyük veriden hücre karakterizasyonuna: Transkripsiyon faktörü kataloglarının oluşturulması**  
İMREN G., KARAOSMANOĞLU B., ÇELEBİ SALTİK B., ESENDAĞLI G., TAŞKIRAN Z. E.  
Tıbbi Biyoloji ve Genetik Kongresi, Turkey, 27 - 30 October 2019
- II. **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, Turkey, 25 - 27 October 2019
- III. **Boron-Containing Nano-Hydroxyapatite Composites Alters Mesenchymal Stem Cell Proliferation and Osteogenic Differentiation**  
GİZER M., KÖSE S., KARAOSMANOĞLU B., TAŞKIRAN Z. E. , BERKKAN A., TİMUÇİN M., KORKUSUZ F., KORKUSUZ P.  
European Orthopedic Research Society 27th Annual Anniversary Meeting, 2 - 05 October 2019
- IV. **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, Norway, 11 - 14 September 2019
- V. **Development of a new antiproliferative arachydonoylcyclopropilamide (ACPA) releasing nanoparticle-based drug for endometrial cancers by targeting cannabinoid 1 receptors**

BİLGİÇ E., BOYACIOĞLU Ö., VARAN C., BİLENSOY E., NEMUTLU E., KARAOSMANOĞLU B., TAŞKIRAN Z. E. , KORKUSUZ P.

EACR Conference Nanotechnology in Cancer: Engineering for Oncology, 12 - 14 September 2019

- VI. **Cannabinoid Receptor 1-Mediated Antiproliferative Effect of ACPA and ACPA-PCL Controlled Release System on Non-Small Cell Lung Cancer Lines**  
BOYACIOĞLU Ö., BİLGİÇ E., VARAN C., BİLENSOY E., NEMUTLU E., KARAOSMANOĞLU B., TAŞKIRAN Z. E. , KORKUSUZ P.  
EACR Conference Nanotechnology in Cancer: Engineering for Oncology, Cambridge, Canada, 12 - 14 September 2019
- VII. **AB0574 A MONOGENIC DISEASE WITH WIDE RANGE OF SYMPTOMS: DEFICIENCY OF ADENOSINE DEAMINASE 2**  
BATU AKAL E. D. , TAŞKIRAN Z. E. , TEZCAN F. İ. , ÖZKARA H. A. , ÇAĞDAŞ AYVAZ D. N. , ÖZEN S., ÜNAL CANGÜL Ş., BİLGİNER Y., KARADAĞ Ö., ÇETİN M., et al.  
Annual European Congress of Rheumatology (EULAR), Madrid, Spain, 12 - 15 June 2019, vol.78, pp.1748
- VIII. **Small cell lung cancer stem cells show adaptive resistance through effectively Inducing t cell activation and modulating the expression of co-inhibitory receptor**  
KURŞUNEL M. A. , TAŞKIRAN Z. E. , ESENDAĞLI G.  
International Molecular Immunology Immunogenetics Congress IV (MIMIC IV), Bursa, Turkey, 27 - 29 April 2019, pp.29
- IX. **Kemik hücrelerine bor içeren nano-hidroksiapatit kompozitlerin moleküler etki mekanizması**  
Gizer M., KÖSE S., KARAOSMANOĞLU B., TAŞKIRAN Z. E. , BERKKAN A., TİMUÇİN M., KORKUSUZ F., KORKUSUZ P.  
24. Ulusal Elektron Mikroskopi Kongresi, Edirne, Turkey, 24 - 26 April 2019
- X. **Endometriyum kanserinde araşidonilsiklopropilamid (ACPA)'in kannabinoid 1 reseptörü aracılı antiproliferatif etkisinin gösterilmesi**  
BİLGİÇ E., BOYACIOĞLU Ö., KARAOSMANOĞLU B., TAŞKIRAN Z. E. , KORKUSUZ P.  
24. Ulusal Elektron Mikroskopi Kongresi, Edirne, Turkey, 24 - 26 April 2019, pp.112-113
- XI. **Primer Siliyer Diskinezi Tanısında Güncel Yöntemlerin Kullanımı: Hacettepe Deneyimi**  
EMİRALİOĞLU N., TAŞKIRAN Z. E. , Kosukcu C., Bilgic E., Atilla P., Kaya B., GÜNAYDIN R. Ö. , YÜZBAŞIOĞLU A., Ademhan D., Polat S. E. , et al.  
Türk Toraks Derneği 22. Ulusal Kongresi, Antalya, Turkey, 10 - 14 April 2019
- XII. **Two siblings with primary ciliary dyskinesia and hepatic involvement**  
hizal m., BİLGİÇ E., TAŞKIRAN Z. E. , ATILLA P., AKÇÖREN Z., GÜNAYDIN R. Ö. , ÖZEN H., esref s., yalcin e., DOĞRU ERSÖZ D., et al.  
3rd BEAT-PCD Conference and 4th PCD Training School, Lisbon, Portugal, 6 - 09 February 2018
- XIII. **A Rare Cause of Hyperinsulinemic Hypoglycemia: Costello Syndrome**  
VURALLI KARAOĞLAN D., KOŞUKCU C., TAŞKIRAN Z. E. , ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , BODUROĞLU O. K. , ALİKAŞİFOĞLU A., ALİKAŞİFOĞLU M.  
57th Annual ESPE European Society for Paediatric Endocrinology, Atina, Greece, 27 - 29 September 2018, vol.90, pp.351-352
- XIV. **Comparative Transcriptome Analysis of Distinct Stromal Cell Populations During Extracellular Matrix Remodeling in Skeletal Muscle**  
ÖZDEMİR SAKA C., AKÇAY D., YÖYEN ERMİŞ D., TAŞKIRAN Z. E. , ESENDAĞLI G., KOCAEFE Y. Ç.  
13th Meeting of the Mediterranean Society of Myology, 27 - 29 June 2018, vol.37, pp.129-183
- XV. **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, Italy, 16 - 19 June 2018
- XVI. **Mezenkimal Kök Hücreler Endokannabinoidler Aracılığı ile Hematopietik Kök Hücre Mobilizasyonunu Düzenlemektedir**  
KÖSE S., KÖPRÜ Ç. Z. , KARAOSMANOĞLU B., TAŞKIRAN Z. E. , AERTS KAYA F. S. F. , NEMUTLU E., ÇETİNKAYA F. D. ,

KORKUSUZ P.

Elektron Mikroskobu Kongresi, Turkey, 24 - 26 April 2019

- XVII. **Rett sendromlu 16 hastanın klinik ve moleküler açıdan değerlendirilmesi**  
ZENGİN AKKUŞ P., TAŞKIRAN Z. E., KABAÇAM S., ŞİMŞEK KİPER P. Ö., HALİLOĞLU V. G., BODUROĞLU O. K., ÜTİNE G. E.  
61. Türkiye Milli Pediatri Kongresi, Antalya, Turkey, 15 - 19 November 2017
- XVIII. **Oftalmo-akromelik sendrom**  
ÜREL DEMİR G., TAŞKIRAN Z. E., AKGÜN DOĞAN Ö., ŞİMŞEK KİPER P. Ö., ÜTİNE G. E., BODUROĞLU O. K.  
3. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Antalya, Turkey, 11 - 13 October 2017
- XIX. **PGAP3 geninde yeni tanımlanmış mutasyona bağlı hiperfosfatazy 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, Turkey, 11 - 13 October 2017
- XX. **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 September 2017
- XXI. **Identification of Molecular Pathology of Peters' Anomaly Segregating in a Large Autosomal Dominant Family**  
KOŞUKCU C., ASLI 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, Cyprus (Kktc), 29 - 30 June 2017
- XXII. **A Section of Rare Diseases in Hacettepe Adult Clinics in Rheumatology: Deficiency of Adenosine Deaminase 2 (DADA2)**  
BÖLEK E. Ç., ERDEN A., ÖZEN S., KARADAĞ Ö., KALYONCU U., BATU E. D., TAŞKIRAN Z. E., arici z. s., SARI A., KILIÇ L., et al.  
5th Rare Diseases Summer School, 7 - 09 June 2017
- XXIII. **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, Denmark, 27 - 30 May 2017
- XXIV. **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, Denmark, 27 - 30 May 2017
- XXV. **Whole Exoma Sequencing in early onset systemic lupus erythematosus**  
BATU E. D., kosukcu c., TAŞKIRAN Z. E., AKMAN S., Unsal e., ikinci z., BİLGİNER Y., ALİKAŞİFOĞLU M., ÖZEN S.  
2016 ACR/ARHP Annual Meeting, 6 - 11 November 2016
- XXVI. **Clinical and Molecular Analysis of 3M Syndrome Patients A Study From Turkey**  
ŞİMŞEK KİPER P. Ö., TAŞKIRAN Z. E., ÜTİNE G. E., ALİKAŞİFOĞLU A., KANDEMİR N., Cormier Daire V., ALANAY Y., ALİKAŞİFOĞLU M., BODUROĞLU O. K.  
28th International Congress of Pediatrics, 17 - 22 August 2016
- XXVII. **Clinical and Molecular aspects and genotype phenotype correlation in Rett syndrome**  
ZENGİN AKKUŞ P., ÜTİNE G. E., AKGÜN DOĞAN Ö., ŞİMŞEK KİPER P. Ö., TAŞKIRAN Z. E., HALİLOĞLU V. G., BODUROĞLU O. K.  
European Society of Human Genetics Conference 2016 Barcelona, 21 - 24 May 2016
- XXVIII. **Clinical and quantitative PCR confirmation of copy number variations detected by array CGH**

CEYLAN A. C. , TAŞKIRAN Z. E. , ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , ÜTİNE G. E. , BODUROĞLU O. K. , ALİKAŞİFOĞLU M.

European Society of Human Genetics Conference 2016, 21 - 24 May 2016

**XXIX. Mendel Hastalıklarında Tüm Ekzom Dizileme**

TAŞKIRAN Z. E.

XIV. ULUSAL TIBBİ BİYOLOJİ VE GENETİK KONGRESİ, Turkey, 27 - 30 October 2015

**XXX. Yağ Damlacıklarının Lipofaji Aracılı Regülasyonunda PNPLA1 Proteininin Rolü**

ÖNAL G., ORAL Ö., TAŞKIRAN Z. E. , YÜZBAŞIOĞLU A., KARADUMAN A., GÖZÜAÇIK D., DÖKMECİ S.

XIV. Ulusal Tıbbi Biyoloji ve Genetik Kongresi, Muğla, Turkey, 27 - 30 October 2015

## Supported Projects

PURALI N., ERGİN B., TAŞKIRAN Z. E. , SAĞLAM B., Project Supported by Higher Education Institutions, Bir primer reseptör nöronda mekanoelektriksel çevrimden sorumlu yapılara ait genlerin klonlanması ve kodlanan proteinlerin moleküler özelliklerinin belirlenmesi, 2017 - 2020

KARAKOÇ D., YORGUN H., ÜNAL CANGÜL Ş., ER ÖZTAŞ Y., ESENDAĞLI G., KONAŞ E., ÇALIK BAŞARAN N., KILIÇASLAN B., EKİNCİ S., HELVACI E., et al., Project Supported by Higher Education Institutions, Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi Acta Medica'nın Yapılandırılması, 2017 - 2019

TAŞKIRAN Z. E. , ÜTİNE G. E. , ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , BODUROĞLU O. K. , AKARSU A. N. , ALİKAŞİFOĞLU M., Project Supported by Higher Education Institutions, Hacettepe Ekzom Projesi, 2015 - 2019

ELÇİN G., ÇAKIR A., TAŞKIRAN Z. E. , Project Supported by Higher Education Institutions, Herediter melanomda CDKN2A ve MC1R germline gen mutasyonlarının araştırılması, 2017 - 2018

ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , TAŞKIRAN Z. E. , KOŞUKCU C., AKGÜN DOĞAN Ö., YILMAZ G., ÜTİNE G. E. , BODUROĞLU O. K. , ALİKAŞİFOĞLU M., Project Supported by Higher Education Institutions, Spondiloepimetafizyeal displazi Faden Alkuraya Tipi İskelet Displazisinin Daha Geniş Detaylandırılması: RSPRY1-ilişkili Spondiloepimetafizyeal displazi, Konobrakidaktili ve Kraniosinostozis, 2017 - 2017

ÜTİNE G. E. , AKGÜN DOĞAN Ö., KOŞUKCU C., ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , TAŞKIRAN Z. E. , Project Supported by Higher Education Institutions, Zihinsel Yetersizliği Bulunan Ancak Metabolik Bozukluğu Olmayan Bir Hastada Tüm Ekzom Sekanslaması ile MUT Geninde Bulunan Yeni Homozigot Varyasyon, 2017 - 2017

ŞİMŞEK KİPER P. Ö. , TAŞKIRAN Z. E. , BODUROĞLU O. K. , ÜTİNE G. E. , ALANAY Y., Project Supported by Higher Education Institutions, 3M Sendromlu Bir Grup Türk Hastada Klinik ve Moleküler Özelliklerin Analizi, 2015 - 2016

YÜZBAŞIOĞLU A., DÖKMECİ S., AKARSU A. N. , TAŞKIRAN Z. E. , KARADUMAN A., ÖNAL G., Project Supported by Higher Education Institutions, Otozomal Resesif Konjenital İktiyoz Hastalarında Genetik Analiz, 2015 - 2016

ÜNAL CANGÜL Ş., ÇETİN M., AKARSU A. N. , GÜMRÜK F., TAŞKIRAN Z. E. , BAYHAN T., Project Supported by Higher Education Institutions, Diamond Blackfan anemili hastalarda yüksek çözünürlüklü dizileme yöntemi ile genom boyu analizi, 2015 - 2015

## Citations

Total Citations (WOS):264

h-index (WOS):8