

Prof. Dr. Sibel Aylin UĞUR İŞERİ

Kişisel Bilgiler

İş Telefonu: +90 212 414 2000 Dahili: 33314

E-posta: sibel.ugur@istanbul.edu.tr

Web: <http://aves.istanbul.edu.tr/224/>

Posta Adresi: İstanbul Üniversitesi Aziz Sancar Deneysel Tıp Araştırma Enstitüsü Genetik Anabilim Dalı Vakıf Gureba Cad. Şehremini 34093, İstanbul

Uluslararası Araştırmacı ID'leri

ORCID: 0000-0002-5790-6853

Publons / Web Of Science ResearcherID: AAD-6099-2020

Yoksis Araştırmacı ID: 129285

Eğitim Bilgileri

Doktora, Boğaziçi Üniversitesi, Fen Bilimleri Enstitüsü, Moleküler Biyoloji Ve Genetik, Türkiye 2002 - 2008

Yüksek Lisans, Boğaziçi Üniversitesi, Fen Bilimleri Enstitüsü, Moleküler Biyoloji Ve Genetik, Türkiye 2000 - 2002

Lisans, Boğaziçi Üniversitesi, Fen Edebiyat Fakültesi, Moleküler Biyoloji Ve Genetik, Türkiye 1996 - 2000

Yabancı Diller

İngilizce, C1 İleri

Sertifika, Kurs ve Eğitimler

Eğitim Yönetimi ve Planlama, Avrupa Birliği Projeleri Proje Yönetimi Sertifikası (Zertifizierter EU Project Manager 2013)

European Certification and Qualification Association (Avusturya), AB Ofisi, 2013

Yaptığı Tezler

Doktora, GENOM TARAMASINDAN HASTALIK GENİ TANIMLANMASINA, Boğaziçi Üniversitesi, Fen Bilimleri Enstitüsü, Moleküler Biyoloji Ve Genetik, 2008

Yüksek Lisans, BEŞ KALITSAL HASTALIKTA LOKUS VE GEN ANALİZİ, Boğaziçi Üniversitesi, Fen Bilimleri Enstitüsü, Moleküler Biyoloji Ve Genetik, 2002

Araştırma Alanları

Yaşam Bilimleri, Biyoinformatik, Moleküler Biyoloji ve Genetik, Genetik Bozuklukların Moleküler Biyolojisi, Genomiks, Nörobiyoloji, Temel Bilimler

Akademik Unvanlar / Görevler

Prof. Dr., İstanbul Üniversitesi, Aziz Sancar Deneysel Tıp Araştırma Enstitüsü, Genetik Ana Bilim Dalı, 2019 - Devam Ediyor

Doç. Dr., İstanbul Üniversitesi, Aziz Sancar Deneysel Tıp Araştırma Enstitüsü, Genetik Ana Bilim Dalı, 2013 - 2019
Araştırma Görevlisi Dr., University of Oxford, Department Of Physiology, Anatomy And Genetics, Department Of Physiology, Anatomy And Genetics, 2008 - 2009

Araştırma Görevlisi, Boğaziçi Üniversitesi, Fen Bilimleri Enstitüsü, Moleküler Biyoloji Ve Genetik, 2002 - 2008

Verdiği Dersler

Genetics, Lisans, 2019 - 2020

Molecular Evolution and Biodiversity, Lisans, 2019 - 2020

Human Genetics, Doktora, 2019 - 2020

İleri Moleküler Genetik, Doktora, 2018 - 2019

Moleküler Genetik, Yüksek Lisans, 2018 - 2019

Bioinformatics for Health Research (Biyo-Sağlık Bilişimi İngilizce Yüksek Lisans Programı) , Yüksek Lisans, 2018 - 2019

Bioinformatics (İngilizce), Yüksek Lisans, 2009 - 2010

Yönetilen Tezler

UĞUR İŞERİ S. A., Progresif Miyoklonik Epilepsilerde Tüm Ekzom Dizileme Yöntemi ile İlişkili Genlerinin Araştırılması, Yüksek Lisans, G.Haryanyan(Öğrenci), 2019

UĞUR İŞERİ S. A., Zihinsel yetmezlik ile ilişkili yeni gen varyantlarının araştırılması, Doktora, F.Yeşim(Öğrenci), 2019

UĞUR İŞERİ S. A., Beyinde Demir Birikimi ile Nörodejenerasyon Hastalığından Sorumlu Yeni Gen Varyantlarının Arsatırılması, Doktora, N.Hande(Öğrenci), 2019

UĞUR İŞERİ S. A., GLUT1 Eksikliği Sendromunda Genetik Analizler, Yüksek Lisans, C.Örnek(Öğrenci), 2018

UĞUR İŞERİ S. A., Febril Nöbet Sonrası Epileptogenez Sürecinin Araştırılması, Doktora, Ö.Özdemir(Öğrenci), 2017

UĞUR İŞERİ S. A., Ailevi Epilepsilerde Tüm Genom Analizleri, Doktora, E.Yücesan(Öğrenci), 2016

UĞUR İŞERİ S. A., İnsan genomundaki kopya sayısı değişikliklerinin SNP array yöntemi kullanılarak incelenmesi ve tespit edilen değişikliklerin validasyonu, Yüksek Lisans, F.Yeşim(Öğrenci), 2014

SCI, SSCI ve AHCI İndekslerine Giren Dergilerde Yayınlanan Makaleler

- I. **Exome sequencing of 20,979 individuals with epilepsy reveals shared and distinct ultra-rare genetic risk across disorder subtypes**
Berkovic S. F., Neale B. M., Zsurka G., Zizovic M., Zimprich F., Zara F., Zahnert F., Zagaglia S., YÜCESAN E., Yolken R., et al.
Nature Neuroscience, cilt.27, sa.10, ss.1864-1879, 2024 (SCI-Expanded)
- II. **Two rare autosomal recessive neurological disorders identified by combined genetic approaches in a single consanguineous family with multiple offspring.**
Susgun S., YÜCESAN E., GÖNCÜ B. S., Hasanoglu Sayin S., KINA Ü. Y., ÖZGÜL C., Duzenli O. F., Kocaturk O., Calik M., Ozbek U., et al.
Neurological sciences : official journal of the Italian Neurological Society and of the Italian Society of Clinical Neurophysiology, cilt.45, sa.5, ss.2271-2277, 2024 (SCI-Expanded)
- III. **Macrocephaly and Digital Anomalies Expand the Phenotypic Spectrum of PGAP2 Variants in Hyperphosphatasia with Impaired Intellectual Development Syndrome 3 (HPMRS3)**
Susgun S., Ben-Mahmoud A., Rüschenndorf F., Ku B., Hussain S. I., Schulz S., Puk O., Biskup S., Labonne J. D., Don D. W., et al.
Human Mutation, cilt.2024, 2024 (SCI-Expanded)

- IV. **Targeted resequencing reveals high-level mosaicism for a novel frameshift variant in WDR45 associated with beta-propeller protein-associated neurodegeneration**
Susgun S., DEMİREL M., YALÇIN ÇAKMAKLI G., Salman B., Oguz K. K., ELİBOL B., UĞUR İŞERİ S. A., Yapici Z.
International Journal of Neuroscience, cilt.134, sa.10, ss.1040-1045, 2024 (SCI-Expanded)
- V. **Genome-wide identification and phenotypic characterization of seizure-associated copy number variations in 741,075 individuals.**
Montanucci L., Collins R. L., Niestroj L., Parthasarathy S., Xian J., Ganesan S., Macnee M., Brünger T., Thomas R. H., Talkowski M., et al.
Nature communications, cilt.14, sa.1, ss.4392, 2023 (SCI-Expanded)
- VI. **Reanalysis of exome sequencing data reveals a treatable neurometabolic origin in two previously undiagnosed siblings with neurodevelopmental disorder**
Susgun S., Kesim Y., Khalilov D., Sirin N. G., Gezegen H., Salman B., Yucesan E., Gokcay G. F., Korbeyli H. K., Balci M. C., et al.
NEUROLOGICAL SCIENCES, cilt.44, sa.7, ss.2527-2540, 2023 (SCI-Expanded)
- VII. **An Extraordinary EEG Phenomenon Misdiagnosed as Nonconvulsive Status Epilepticus: Frequent Subclinical Periodic Discharges Terminated by Sudden Auditory Stimuli.**
Oguz-Akarsu E., Salman B., Ugur-Iseri S. A., Baykan B.
Clinical EEG and neuroscience, cilt.54, sa.2, ss.160-163, 2023 (SCI-Expanded)
- VIII. **Obstacles and expectations of rare disease patients and their families in Türkiye: ISTisNA project survey results**
HATIRNAZ NG Ö., Sahin I., ERBİLGİN Y., ÖZDEMİR Ö., YÜCESAN E., Erturk N., Yemenici M., AKGÜN DOĞAN Ö., UĞUR İŞERİ S. A., SATMAN İ., et al.
FRONTIERS IN PUBLIC HEALTH, cilt.10, 2023 (SCI-Expanded)
- IX. **Clinical and genetic analyses in syndromic intellectual disability with primary microcephaly reveal biallelic and de novo variants in patients with parental consanguinity.**
Mercan S., Akcakaya N. H., Salman B., Yapici Z., Ozbek U., Ugur Iseri S. A.
Genes & genomics, cilt.45, sa.1, ss.13-21, 2023 (SCI-Expanded)
- X. **Epilepsy or neurodevelopmental disorders are associated with homozygous and pathogenic ELP2 variation in three siblings.**
Khalilov D., Haryanyan G., Salman B., YÜCESAN E., Ugur Iseri S. A., Bebek N.
Neurocase, cilt.28, sa.6, ss.488-492, 2022 (SCI-Expanded)
- XI. **Quantitative Measurement of Iron in NBIA patients with Quantitative Susceptibility Mapping and Clinical Evaluation**
Uygun O., Iseri S. U., Ozcan A., DİNÇER A., Yapici Z.
EUROPEAN JOURNAL OF NEUROLOGY, cilt.29, ss.626, 2022 (SCI-Expanded)
- XII. **Hypomyelinating spastic dyskinesia and ichthyosis caused by a homozygous splice site mutation leading to exon skipping in ELOVL1.**
Takahashi T., Mercan S., Sassa T., BAYRAM AKÇAPINAR G., Yararbas K., SÜSGÜN S., Iseri S. A., Kihara A., Akcakaya N. H.
Brain & development, cilt.44, sa.6, ss.391-400, 2022 (SCI-Expanded)
- XIII. **Two cases with mitochondrial membrane protein-associated neurodegeneration: genetic features and long-term clinical follow-up.**
Mercan S., Ugur Iseri S. A., Yigiter R., Akcakaya N. H., Saka E., Yapici Z.
Neurocase, cilt.28, sa.1, ss.37-41, 2022 (SCI-Expanded)
- XIV. **The rare rs769301934 variant in NHLRC1 is a common cause of Lafora disease in Turkey.**
Haryanyan G., Ozdemir O., Tutkavul K., Dervent A., Ayta S., ÖZKARA Ç., Salman B., YÜCESAN E., Kesim Y., Susgun S., et al.
Journal of human genetics, cilt.66, sa.12, ss.1145-1151, 2021 (SCI-Expanded)
- XV. **Distinct gene-set burden patterns underlie common generalized and focal epilepsies**
Koko M., Krause R., Sander T., Bobbili D. R., Nothnagel M., May P., Lerche H.
EBIOMEDICINE, cilt.72, 2021 (SCI-Expanded)

- XVI. **Shared genetic basis between genetic generalized epilepsy and background electroencephalographic oscillations**
Stevelink R., Luykx J. J., Lin B. D., Leu C., Lal D., Smith A. W., Schijven D., Carpay J. A., Rademaker K., Baldez R. A. R., et al.
EPILEPSIA, cilt.62, sa.7, ss.1518-1527, 2021 (SCI-Expanded)
- XVII. **Sub-genic intolerance, ClinVar, and the epilepsies: A whole-exome sequencing study of 29,165 individuals**
Motelow J. E., Povysil G., Dhindsa R. S., Stanley K. E., Allen A. S., Feng Y. A., Howrigan D. P., Abbott L. E., Tashman K., Cerrato F., et al.
AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, sa.6, ss.965-982, 2021 (SCI-Expanded)
- XVIII. **Effect of the brain-derived neurotrophic factor gene Val66Met polymorphism on sensory-motor integration during a complex motor learning exercise.**
Deveci S., Matur Z., Kesim Y., Senturk Ş., Sargin-Kurt G., Ugur U., Oge Ö.
Brain research, cilt.1732, ss.146652, 2020 (SCI-Expanded)
- XIX. **Polygenic burden in focal and generalized epilepsies.**
Leu C., Stevelink R., Smith A. W., Goleva S. B., Kanai M., Ferguson L., Campbell C., Kamatani Y., Okada Y., Sisodiya S. M., et al.
Brain : a journal of neurology, cilt.142, sa.11, ss.3473-3481, 2019 (SCI-Expanded)
- XX. **Ultra-Rare Genetic Variation in the Epilepsies: A Whole-Exome Sequencing Study of 17,606 Individuals**
Feng Y. A., Howrigan D. P., Abbott L. E., Tashman K., Cerrato F., Singh T., Heyne H., Byrnes A., Churchhouse C., Watts N., et al.
AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, sa.2, ss.267-282, 2019 (SCI-Expanded)
- XXI. **Biallelic loss of EEF1D function links heat shock response pathway to autosomal recessive intellectual disability**
Iseri S. A., YÜCESAN E., Tuncer F. N., Calik M., Kesim Y., Uzun G. A., Ozbek U.
JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.64, sa.5, ss.421-426, 2019 (SCI-Expanded)
- XXII. **A Novel and Mosaic WDR45 Nonsense Variant Causes Beta-Propeller Protein-Associated Neurodegeneration Identified Through Whole Exome Sequencing and X chromosome Heterozygosity Analysis.**
Akçakaya N. H., Salman B., Gormez Z., Arguden Y. T., Cirakoglu A., Cakmur R., DÖNMEZ ÇOLAKOĞLU B., Hacıhanefioglu S., ÖZBEK U., Yapici Z., et al.
Neuromolecular medicine, cilt.21, sa.1, ss.54-59, 2019 (SCI-Expanded)
- XXIII. **Identification of epilepsy related pathways using genome-wide DNA methylation measures: A trio-based approach**
OZDEMIR O., EGEMEN E., Ugur I., SEZERMAN O., Bebek N., Baykan B., Ozbek U.
PLOS ONE, cilt.14, sa.2, 2019 (SCI-Expanded)
- XXIV. **Clinical and genetic spectrum of an orphan disease MPAN: a series with new variants and a novel phenotype.**
Akçakaya N. H., Haryanyan G., Mercan S., Sozer N., Ali A., Tombul T., ÖZBEK U., Iseri S. A., Yapici Z.
Neurologia i neurochirurgia polska, cilt.53, sa.6, ss.476-483, 2019 (SCI-Expanded)
- XXV. **A novel homozygous GALC variant has been associated with Krabbe disease in a consanguineous family**
Tuncer F. N., Iseri S. A., Yapici Z., Demir M., Karaca M., Calik M.
NEUROLOGICAL SCIENCES, cilt.39, sa.12, ss.2123-2128, 2018 (SCI-Expanded)
- XXVI. **Investigation of SLC2A1 gene variants in genetic generalized epilepsy patients with eyelid myoclonia**
ALTOKKA-UZUN G., OZDEMIR O., Uğur-İşeri S. A., Bebek N., Gürses C., Özbek U., Baykan B.
EPILEPTIC DISORDERS, cilt.20, sa.5, ss.396-400, 2018 (SCI-Expanded)
- XXVII. **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., et al.

- Brain & development, cilt.40, sa.6, ss.458-464, 2018 (SCI-Expanded)
- XXVIII. **Third-line treatment with second-generation tyrosine kinase inhibitors (dasatinib or nilotinib) in patients with chronic myeloid leukemia after two prior TKIs: real-life data on a single center experience along with the review of the literature.**
Ongoren S., Eskazan A. E., Suzan V., Savci S., Ozunal I. E., Berk S., Yalniz F. F., Elverdi T., Salihoglu A., Erbilgin Y., et al.
Hematology (Amsterdam, Netherlands), cilt.23, sa.4, ss.212-220, 2018 (SCI-Expanded)
- XXIX. **SYNE1 related cerebellar ataxia presents with variable phenotypes in a consanguineous family from Turkey**
Yucesan E., UĞUR İŞERİ S. A., Bilgic B., Gormez Z., Bakir Gungor B., Sarac A., ÖZDEMİR Ö., Sagiroglu M., Gurvit H., Hanagasi H. A., et al.
NEUROLOGICAL SCIENCES, cilt.38, sa.12, ss.2203-2207, 2017 (SCI-Expanded)
- XXX. **Clinical and genetic features of PKAN patients in a tertiary centre in Turkey**
AKÇAKAYA N., Iseri S. A., BILIR B., BATTALOGLU E., TEKTURK P., GULTEKIN M. H., AKAR G., YIGITER R., Hanagasi H. A., ALP R., et al.
CLINICAL NEUROLOGY AND NEUROSURGERY, ss.34-42, 2017 (SCI-Expanded)
- XXXI. **Identification and functional characterisation of genetic variants in OLFM2 in children with developmental eye disorders**
Holt R., Iseri S. A., Wyatt A. W., Bax D. A., Diaz D. G., Santos C., Broadgate S., Dunn R., Bruty J., Wallis Y., et al.
HUMAN GENETICS, cilt.136, sa.1, ss.119-127, 2017 (SCI-Expanded)
- XXXII. **Differential Diagnosis of Bithalamic and Pallidal Hypointensity - a Case of HEXB Mutation**
Akçakaya N. H., Ozdemir O., Gokcay F. G., Iseri S. A., Yapici Z.
CESKA A SLOVENSKA NEUROLOGIE A NEUROCHIRURGIE, cilt.80, sa.3, ss.343-345, 2017 (SCI-Expanded)
- XXXIII. **A novel gene mutation in <i>PANK2</i> in a patient with severe jaw-opening dystonia**
Yapici Z., Akçakaya N. H., Tekturk P., Iseri S. A., Ozbek U.
BRAIN & DEVELOPMENT, sa.8, ss.755-758, 2016 (SCI-Expanded)
- XXXIV. **Screening LGI1 in a cohort of 26 lateral temporal lobe epilepsy patients with auditory aura from Turkey detects a novel de novo mutation**
Kesim Y. F., Uzun G. A., Yucesan E., Tuncer F. N., Ozdemir O., Bebek N., Ozbek U., Iseri S. A., Baykan B.
EPILEPSY RESEARCH, cilt.120, ss.73-78, 2016 (SCI-Expanded)
- XXXV. **A clinical variant in SCN1A inherited from a mosaic father cosegregates with a novel variant to cause Dravet syndrome in a consanguineous family**
Tuncer F. N., Görmez Z., Calik M., Uzun G. A., SAGIROGLU M. S., YUCETURK B., YUKSEL B., Baykan B., Bebek N., İŞCAN A., et al.
EPILEPSY RESEARCH, cilt.113, ss.5-10, 2015 (SCI-Expanded)
- XXXVI. **Identifying SNP targeted pathways in partial epilepsies with genome-wide association study data**
Bakir-Gungor B., Baykan B., Iseri S. U., Tuncer F. N., Sezerman O. U.
EPILEPSY RESEARCH, cilt.105, ss.92-102, 2013 (SCI-Expanded)
- XXXVII. **A frameshift mutation of ERLIN2 in recessive intellectual disability, motor dysfunction and multiple joint contractures**
Yildirim Y., Orhan E., Iseri S. A. U., Serdaroglu-Oflazer P., KARA B., Solakoglu S., Tolun A.
HUMAN MOLECULAR GENETICS, cilt.20, sa.10, ss.1886-1892, 2011 (SCI-Expanded)
- XXXVIII. **Early-Onset Progressive Myoclonic Epilepsy With Dystonia Mapping to 16pter-p13.3**
Duru N., UĞUR İŞERİ S. A., Selcuk N., TOLUN A.
JOURNAL OF NEUROGENETICS, cilt.24, sa.4, ss.207-215, 2010 (SCI-Expanded)
- XXXIX. **A novel recessive GUCY2D mutation causing cone-rod dystrophy and not Leber's congenital amaurosis.**
Ugur I., DURLU Y., TOLUN A.
European journal of human genetics : EJHG, cilt.18, ss.1121-6, 2010 (SCI-Expanded)
- XL. **Use of genome-wide SNP homozygosity mapping in small pedigrees to identify new mutations in VSX2 causing recessive microphthalmia and a semidominant inner retinal dystrophy**
Iseri S. A., Wyatt A. W., NUERNBERG G., KLUCK C., NUERNBERG P., Holder G. E., Blair E., Salt A., Ragge N. K.

- HUMAN GENETICS, cilt.128, sa.1, ss.51-60, 2010 (SCI-Expanded)
- XLII. **Sonic Hedgehog Mutations Are an Uncommon Cause of Developmental Eye Anomalies**
Bakrania P., Iseri S. A., Wyatt A. W., BUNYAN D. J., Lam W. W. K., Salt A., Ramsay J., ROBINSON D. O., Ragge N. K.
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, sa.5, ss.1310-1313, 2010 (SCI-Expanded)
- XLIII. **Seeing Clearly: The Dominant and Recessive Nature of FOXE3 in Eye Developmental Anomalies**
Iseri S. A., Osborne R. J., Farrall M., Wyatt A. W., Mirza G., NUERNBERG G., KLUCK C., HERBERT H., Martin A.,
HUSSAIN M. S., et al.
HUMAN MUTATION, cilt.30, sa.10, ss.1378-1386, 2009 (SCI-Expanded)
- XLIV. **Very-late-onset pyridoxine-dependent seizures not linking to the known 5q31 locus.**
KABAKUS N., AYDIN M., Ugur S. A., DURUKAN M., TOLUN A.
Pediatrics international : official journal of the Japan Pediatric Society, cilt.50, ss.703-5, 2008 (SCI-Expanded)
- XLV. **Homozygous WNT10b mutation and complex inheritance in Split-Hand/Foot Malformation**
Ugur S. A., Tolun A.
HUMAN MOLECULAR GENETICS, cilt.17, sa.17, ss.2644-2653, 2008 (SCI-Expanded)
- XLVI. **A deletion in DRCTNNB1A associated with hypomyelination and juvenile onset cataract**
Ugur S. A., Tolun A.
EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.16, sa.2, ss.261-264, 2008 (SCI-Expanded)
- XLVII. **Mutations in SLC34A2 cause pulmonary alveolar microlithiasis and are possibly associated with testicular microlithiasis**
CORUT A., SENYIGIT A., Ugur S. A., ALTIN S., OZCELIK U., CALISIR H., YILDIRIM Z., GOCMEN A., TOLUN A.
AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.79, sa.4, ss.650-656, 2006 (SCI-Expanded)
- XLVIII. **Severe form of Cockayne syndrome with varying clinical presentation and no photosensitivity in a family.**
SONMEZ F., CELEP F., Ugur S. A., TOLUN A.
Journal of child neurology, cilt.21, ss.333-7, 2006 (SCI-Expanded)
- XLIX. **Identification of a locus for an autosomal recessive hyaline body myopathy at chromosome 3p22.2-p21.32.**
ONENGÜT S., Uğur S. A., KARASOY H., YÜCEYAR N. S., TOLUN A.
Neuromuscular disorders : NMD, cilt.14, ss.4-9, 2004 (SCI-Expanded)
- XLX. **Is the novel SCKL3 at 14q23 the predominant Seckel locus?**
KILINC M., NINIS V., Ugur S. A., Tuysuz B., Seven M., BALCI S., GOODSHIP J., TOLUN A.
EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.11, sa.11, ss.851-857, 2003 (SCI-Expanded)

Diğer Dergilerde Yayınlanan Makaleler

- I. **COMBINED ANALYSIS OF LINKAGE AND WHOLE EXOME SEQUENCING REVEALS *CIC* AS A CANDIDATE GENE FOR ISOLATED DYSTONIA**
Salman B., YÜCESAN E., SAMANCI B., BİLGİÇ B., HANAĞASI H. A., Gurvit I., ÖZBEK U., UĞUR İŞERİ S. A.
JOURNAL OF ISTANBUL FACULTY OF MEDICINE-ISTANBUL TIP FAKULTESİ DERGISI, cilt.84, sa.4, ss.457-463, 2021 (ESCI)
- II. **SCREENING SLC2A1 GENE FOR SEQUENCE AND COPY NUMBER VARIATIONS ASSOCIATED WITH GLUT-1 DEFICIENCY SYNDROME**
Ornek Erguzeloglu C., KARA B., Karacan I., Ozdemir O., Kesim Y., Bebek N., Ozbek U., Ugur Iseri S. A.
JOURNAL OF ISTANBUL FACULTY OF MEDICINE-ISTANBUL TIP FAKULTESİ DERGISI, cilt.83, sa.3, ss.177-183, 2020 (ESCI)
- III. **SCREENING SLC2A1 GENE FOR SEQUENCE AND COPY NUMBER VARIATIONS ASSOCIATED WITH GLUT-1 DEFICIENCY SYNDROME**
Örnek Ergüzeloğlu C., Kara B., Karacan İ., Özdemir Ö., Kesim Y., BEBEK N., Özbek U., UĞUR İŞERİ S. A.
JOURNAL OF ISTANBUL FACULTY OF MEDICINE-ISTANBUL TIP FAKULTESİ DERGISI, cilt.21, ss.1-7, 2019 (Hakemli Dergi)

- IV. **Kopya Sayısı Değişikliklerinin SNP Array ile Tespiti- Detection of Copy Number Variations using SNP arrays**
UĞUR İŞERİ S. A.
Türkiye Klinikleri J Pediatr Sci., cilt.12, sa.4, ss.54-59, 2016 (Hakemli Dergi)
- V. **Tüm Genom SNP Genotipleme ile Trizomi ve Ebeveyn Etkisinin Tespiti**
Kesim F. Y., TUNCER KILINÇ F. N., YUCESAN E., OZDEMİR O., CALIK M., ÖZBEK U., UĞUR İŞERİ S. A.
Deneysel Tıp Dergisi, cilt.3, sa.7, ss.22-27, 2015 (Hakemli Dergi)
- VI. **Tüm Genom SNP Genotipleme ile Trizomi ve Ebeveyn Etkisinin Tespiti**
Kesim F. Y., TUNCER KILINÇ F. N., YUCESAN E., OZDEMİR O., CALIK M., ÖZBEK U., UĞUR İŞERİ S. A.
Deneysel Tıp Dergisi, cilt.3, sa.7, ss.22-27, 2014 (Hakemli Dergi)
- VII. **Nörogenetikte bağlantı analizinin kullanımı**
UĞUR İŞERİ S. A., ÖZBEK U.
Türkiye Klinikleri J Neurol-Special Topics, cilt.4, sa.2, ss.11-15, 2011 (Hakemli Dergi)

Kitap & Kitap Bölümleri

- I. **Nadir Nörolojik Hastalıklarda Gen Avcılığı**
Uğur İşeri S. A.
Türkiye Klinikleri Tıbbi Genetik - Özel Konular, Prof. Dr. Uğur ÖZBEK, Editör, Türkiye Klinikleri Yayınevi, İstanbul, ss.56-63, 2021
- II. **Biyobankalar**
Erbilgin Y., Uğur İşeri S. A., Özbek U.
Tıp Bilişimi, Nilgün Bozbuğa,Sevinç Gülseçen, Editör, İstanbul University, İstanbul, ss.159-169, 2021
- III. **Biyobankalamada Protokol ve Kalite Kılavuzu**
ERBİLGİN Y., UĞUR İŞERİ S. A., Khodzhaev K., Haryanyan G.
İstanbul Medikal Sağlık ve Yayıncılık Hiz. Tic. Ltd. Şti., İstanbul, 2017

Hakemli Kongre / Sempozyum Bildiri Kitaplarında Yer Alan Yayınlar

- I. **Nadir Nörogenetik Bir Hastalık Modeli Olarak Epileptik Ensefelopatilerde Trio Ekzom Dizileme Analizleri**
Karaaslan Z., Salman B., Ovamigyan S. A., Kılıç M., Çırak S., Uğur İşeri S. A., Yılmaz V., Tüzün E., Küçükali C. İ., Yapıcı Z., et al.
59. Ulusal Nöroloji Kongresi, Antalya, Türkiye, 13 - 18 Aralık 2023, ss.25
- II. **Multiple Rating Scales in 17 patients with Mitochondrial-membrane Protein Associated Neurodegeneration**
SAYMAN C., ÇAPAN N., TOPALOĞLU P., UĞUR İŞERİ S. A., ÖZDEMİR S., BASLO M. B., KOCASOY ORHAN E., AYDIN A. R., YAPICI OBUZ Z.
17th Congress of the European Forum for Research in Rehabilitation, 02 Kasım 2023
- III. **Two candidate genes with biallelic variants associated with a neurodevelopmental disorder in a consanguineous family from Turkey**
Susgun S., Kesim Y., Salman B., YUCESAN E., Khalilov D., ŞİRİN İNAN N. G., GÖKÇAY G. F., Baykan B., BEBEK N., UĞUR İŞERİ S. A.
55th European-Society-of-Human-Genetics (ESHG) Conference, Vienna, Avusturya, 11 - 14 Haziran 2022, ss.202
- IV. **KRONİK MİYELOİD LÖSEMİ HASTALARINDA FARKLI BCR::ABL1 TRANSKRİPTLERİNİN KLİNİK YANSIMALARI**
Ordu M., Erbilgin Y., Yılmaz U., Eşkazan A. E., Altındirek D., Uğur İşeri S. A., Hatırnaz Ng Ö., Özbek U., Sayitoğlu M.
48. Ulusal Hematoloji Kongresi, Antalya, Türkiye, 1 - 05 Kasım 2022, ss.126-127
- V. **Kronik Miyeloid Lösemi Hastalarında Farklı BCR::ABL1 Transkriptlerinin Klinik Yansımaları**

Ordu M., ERBİLGİN Y., YILMAZ U., EŞKAZAN A. E., UĞUR İŞERİ S. A., HATIRNAZ NG Ö., ÖZBEK U., SOYSAL T., SAYITOĞLU M.

48. Ulusal Hematoloji Kongresi, Antalya, Türkiye, 1 - 05 Kasım 2022

- VI. **Outcomes of a Biobanking Initiative from Turkey: 'Investing in the Future: BIOBANK**
ERBİLGİN Y., TUNCER F. N., UĞUR İŞERİ S. A., Khodzhaev K., ÖZBEK U.
Global Biobank Week, 13 - 15 Eylül 2017
- VII. **Towards an Epilepsy Biobank**
Haryanyan G., Özdemir Ö., Yücesan E., TUNCER F. N., Kesim F. Y., ERBİLGİN Y., Khodzhaev K., UĞUR İŞERİ S. A., ÖZKARA Ç., BAYKAL B., et al.
Global Biobank Week, 13 - 15 Eylül 2017
- VIII. **Investing in the Future BIOBANK**
ERBİLGİN Y., TUNCER F. N., Haryanyan G., Khodzhaev K., UĞUR İŞERİ S. A., ÖZBEK U.
European Biobank Week 2016, 13 - 16 Eylül 2016
- IX. **Exome Sequencing Combined with Linkage Analysis Identifies a Novel Gene Associated with a Syndromic Form of Intellectual Disability**
Kesim Y., Çalık M., Tuncer F., İşcan A., Uzun G., Özbek U., UĞUR İŞERİ S. A.
European Society of Human Genetics 2016, Barselona, İspanya, 21 - 26 Mayıs 2016, ss.175
- X. **Glut1 eksikliği sendromu klinik fenotipleri**
KARA B., ÖZDEMİR Ö., MARAŞ GENÇ H., UYUR YALÇIN E., SAKARYA GÜNEŞ A., UĞUR İŞERİ S.
18. ULUSAL ÇOCUK NÖROLOJİ KONGRESİ, Antalya, Türkiye, 20 Nisan 2016
- XI. **Correlation between phenotypic and genotypic tetracycline resistance of Escherichia coli isolates from food of animal origin**
Muratoglu K., Özdemir Ö., Eker F. Y., Bayrakal M., Levent G., Ugur S. A., Ozbek U., Ciftcioglu G.
European Biotechnology Congress, Lecce, İtalya, 15 - 18 Mayıs 2014, cilt.185

Diğer Yayınlar

I. Febril nöbet sonrası epileptogenez sürecinin araştırılması

Özdemir Ö., Uğur İşeri S. A.

Diğer, ss.1-100, 2017

Desteklenen Projeler

UĞUR İŞERİ S. A., Diğer Uluslararası Fon Programları, Epi25 collaborative: Large-Scale Whole Genome Sequencing in Epilepsy, 2017 - Devam Ediyor

UĞUR İŞERİ S. A., SALMAN S. B., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Yarık El Ayak Yapısal Bozukluğunun Genomik Teknikler ve Biyoformatik Yaklaşımlarla İncelenmesi, 2018 - 2019

UĞUR İŞERİ S. A., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Zihinsel Yetmezlik ile İlişkili Yeni Gen Varyantlarının Araştırılması, 2017 - 2019

UĞUR İŞERİ S. A., AKÇAKAYA N. H., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Beyinde Demir Birikimi ile Nörodejenerasyon Hastalığından Sorumlu Yeni Gen Varyantlarının Araştırılması, 2017 - 2019

TÜRKER ŞENER L., UĞUR İŞERİ S. A., TUNCER KILINÇ F. N., ERBİLGİN Y., Diğer Resmi Kurumlarca Desteklenen Proje, Geleceğe Yatırım: BİYOBANKA, 2015 - 2017

YAPICI OBUZ Z., HANAĞASI H. A., UĞUR İŞERİ S. A., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Beyinde demir birikimi ile nörodejenerasyonu olan hastaların genetik analizi, 2015 - 2017

TUNCER KILINÇ F. N., UĞUR İŞERİ S. A., ÖZBEK U., KARA B., MARAŞ GENÇ H., UYUR YALÇIN E., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, A novel mutation in PCDH19 enabled genetic diagnosis as Epilepsy and Mental Retardation Limited to Females, 2016 - 2016

ÖZBEK U., UĞUR İŞERİ S. A., HANAĞASI H. A., CEYLAN N. H., YAPICI Z., ERAKSOY M., TEKTÜRK P., BATTALOĞLU E.,

Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Clinical and Genetic Features of PKAN Patients in a Tertiary Center in Turkey, 2016 - 2016

UĞUR İŞERİ S. A., İŞCAN A., ÖZBEK U., ÇALIK M., KESİM F. Y., TUNCER F. N., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, Exome Sequencing Combined with Linkage Analysis Identifies a Novel Gene Associated with a Syndromic Form of Intellectual Disability, 2016 - 2016

UĞUR İŞERİ S. A., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, AİLEVİ EPİLEPSİLERDE TÜM GENOM ANALİZLERİ, 2015 - 2016

UĞUR İŞERİ S. A., Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, İdyopatik Jeneralize Epilepsi ile İlişkili rs113904207 İsimli Nadir Varyantın Sıklığının Tespiti, 2014 - 2015

UĞUR İŞERİ S. A., TÜBİTAK Projesi, Nadir Epilepsi Sendromları Genetiği, 2011 - 2014

TÜBİTAK Projesi, İdyopatik Jeneralize Epilepsilerde Tüm Genom Metilom Analizi, 2010 - 2013

UĞUR İŞERİ S. A., AB Çerçeve Programları Destekli Proje, EPICURE: Functional Genomics and Neurobiology of Epilepsy: a basis for new therapeutic strategies, 2007 - 2011

UĞUR İŞERİ S. A., Diğer Uluslararası Fon Programları, Novel approaches for the genetic diagnosis of eye developmental disorders-NewLife Foundation for Disabled Children. İngiltere, 2008 - 2009

UĞUR İŞERİ S. A., Diğer Uluslararası Fon Programları, Monogenik hastalıklar için 400 bireyde genotipleme - NHLBI Mammalian Genotyping Service, Marshfield Clinic Research Foundation, 2002 - 2008

UĞUR İŞERİ S. A., CB Strateji ve Bütçe Başkanlığı (Kalkınma Bakanlığı) Projesi, Nadir hastalık genleri belirlenmesi, 2004 - 2004

Bilimsel Kuruluşlardaki Üyelikler / Görevler

İstanbul Teknik Üniversitesi Sağlık ve Mühendislik Bilimleri İnsan deneyleri (SM-INAREK) Etik Kurulu, Üye, 2020 - Devam Ediyor , Türkiye

İstanbul Üniversitesi Epilepsi Uygulama ve Araştırma Merkezi (EPİMER) Yönetim Kurulu Üyesi, Yönetim Kurulu Üyesi, 2018 - Devam Ediyor

American Society of Human Genetics, Üye, 2016 - Devam Ediyor

European Society of Human Genetics, Üye, 2016 - Devam Ediyor

Türk Nöroloji Derneği, Üye, 2014 - Devam Ediyor

Metrikler

Yayın: 71
Atf (WoS): 795
Atf (Scopus): 883
H-İndeks (WoS): 14
H-İndeks (Scopus): 14

Kongre ve Sempozyum Katılımı Faaliyetleri

LATERAL TEMPORAL LOB EPİLEPSİLİ HASTALARDA GENETİK ANALİZLER. 13. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Katılımcı, Türkiye, 2018

ZİHİNSEL OĞRENME YETERSİZLİĞİNİN ESLİK ETTİĞİ MİKROSEFALI OLGULARINDA TÜM EKZOM DİZİLEME UYGULAMALARI. 13. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Katılımcı, Antalya, Türkiye, 2018

114 kişilik epilepsi kohortunda ekzom dizileme verisi ile SCN1A gen varyantlarının meta analizi. 11. Ulusal Epilepsi Kongresi, Katılımcı, Muğla, Türkiye, 2018

GLUT1 EKSİKLİĞİ SENDROMUNDA SLC2A1 GENİ KOPYA SAYISI DEĞİŞİKLİKLERİNİN İNCELENMESİ. 11. Ulusal Epilepsi Kongresi, Katılımcı, Türkiye, 2018

EPM4 İLE İLİSKİLİ YENİ SCARB2 VARYASYONUNUN TÜM EKZOM DİZİLEME YÖNTEMİ İLE TESPİTİ. 11. Ulusal Epilepsi Kongresi, Katılımcı, Türkiye, 2018

Exome sequencing identifies a novel FBXO38 variant inherited from a mosaic mother to cause Distal Hereditary Motor Neuronopathy Type IID with distinct features. 67th Annual Meeting of the American Society of Human Genetics, Katılımcı, Florida, Amerika Birleşik Devletleri, 2017

Research Biobank for Leukemia.Global Biobank Week 2017, Katılımcı, Stockholm, İsveç, 2017

Towards an Epilepsy Biobank. Global Biobank Week 2017, Katılımcı, Stockholm, İsveç, 2017

Outcomes of a Biobanking Initiative from Turkey: 'Investing in the Future: BIOBANK', Katılımcı, Stockholm, İsveç, 2017

EPILEPSİNİN ESLİK ETTİĞİ ZİHİNSEL YETMEZLİK VAKASINDA GENOMİK YAKLASIMLAR. 53. Ulusal Nöroloji Kongresi, Katılımcı, Antalya, Türkiye, 2016

SENDROMİK ZİHİNSEL YETMEZLİKTE TESPİT EDİLEN YENİ BİR GEN VE İN VİTRO KARAKTERİZASYONU. 53. Ulusal Nöroloji Kongresi, Katılımcı, Türkiye, 2016

Febril nöbet sonrası epileptogenez sürecinin araştırılması. 53. Ulusal Nöroloji Kongresi, Katılımcı, Türkiye, 2016

GLUT1 eksikliği sendromunda genetik analizler. 53. Ulusal Nöroloji Kongresi, Katılımcı, Türkiye, 2016

Investing in the Future BIOBANK. Europe Biobank Week 2016, Katılımcı, Vienna, Avusturya, 2016

Exome Sequencing Combined with Linkage Analysis Identifies a Novel Gene Associated with a Syndromic Form of Intellectual Disability. European Human Genetics Conference 2016, Katılımcı, Barcelona, İspanya, 2016

A novel mutation in PCDH19 enabled genetic diagnosis as Epilepsy and Mental Retardation Limited to Females. European Human Genetics Conference 2016, Katılımcı, Barcelona, İspanya, 2016

BENİGN FAMILİYAL İNFANTİL KONVULSIYONA SAHİP BİREYLERİ OLAN GENİS BİR AİLEDE PRRT2 GEN ANALİZİNİN GERÇEKLEŞTİRİLMESİ. 10. Ulusal Epilepsi Kongresi, Katılımcı, Türkiye, 2016

FEBRİL NOBET SONRASI EPILEPTOGENEZ SÜRECİNİN GENOM BOYU ANALİZLERLE SİCAN MODELİNDE ARASTIRILMASI (GENOME-WIDE ANALYSIS OF EPILEPTOGENESIS ON FEBRILE SEIZURE RAT MODEL). 10. Ulusal Epilepsi Kongresi, Katılımcı, Türkiye, 2016

Genetic analysis of delayed motor mental development and Unverricht-Lundborg disease in a large highly consanguineous family from Turkey. European Human Genetics Conference 2016, Katılımcı, Barcelona, İspanya, 2016

LATERAL TEMPORAL LOB EPILEPSİ HASTALARINDA GERÇEKLEŞTİRİLEN LGI1 TARAMASINDA YENİ BİR DE NOVO MUTASYON TESPİTİ. 10. Ulusal Epilepsi Kongresi, Katılımcı, İzmir, Türkiye, 2016

Clinical and Genetic Features of PKAN Patients in a Tertiary Center in Turkey. European Human Genetics Conference 2016, Katılımcı, Barcelona, İspanya, 2016

GLUT1 YETMEZLİK SENDROMU İLE İLİSKİLİ SLC2A1 DE NOVO GEN VARYANTLARININ TESPİTİ. 10. Ulusal Epilepsi Kongresi, Katılımcı, Türkiye, 2016

Mikrosefali-lenfödem-koryoretinaldisplazi-mikrooftalmi sendromlu bir olguda KIF11 gen mutasyonu ve 22q11.2. 3. Nörometabolik Dosmorfoloji Sempozyumu., Katılımcı, İstanbul, Türkiye, 2016

Krabbe Hastalığı: Yeni bir GALC gen varyantının tespiti ile akraba evliliği yapmış ailede ayırıcı tanının sağlanması. 3. Nörometabolik Dosmorfoloji Sempozyumu., Katılımcı, Türkiye, 2016

PANTOTENAT-KINAZ İLİŞKİLİ NÖRODEJENERASYON: KLİNİK-GENETİK-RADYOLOJİK ÇALIŞMA. 51. Ulusal Nöroloji Kongresi, Katılımcı, Türkiye, 2015

RNA-SPEŞİFİK ADENOZİN DEAMİNAZ (ADAR) GENİNDE YENİ BİR MUTASYONUN NEDEN OLDUĞU AICARDI-GOUTIERES TIP 6 SENDROMU. 51. Ulusal Nöroloji Kongresi, Katılımcı, Antalya, Türkiye, 2015

Akraba evliliği yapmış,genis,bir ailede birbirinden bağımsız olarak gözlenen Unverricht-Lundborg Hastalığı ve Motor Mental Geriliminin genetik olarak incelenmesi. 12. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Katılımcı, Türkiye, 2015

MKA/MR olgularında kopya sayısı değişimlerinin SNP- array yöntemi ile incelenmesi ve validasyonu. 12. Ulusal Çocuk Genetik Sempozyumu, Katılımcı, Samsun, Türkiye, 2015

Combined analysis of linkage and exome sequencing identifies a novel elongation factor associated with intellectual disability and delayed motor development. European Human Genetics Conference 2015, Katılımcı, Glasgow, Birleşik Krallık, 2015

A novel mutation in LGI1 gene found in a series of consecutive epileptic patients with auditory aura. European Human Genetics Conference 2015, Katılımcı, Glasgow, Birleşik Krallık, 2015

A clinical variant in SCN1A inherited from a mosaic father cosegregates with a novel variant to cause Dravet syndrome in a consanguineous family. European Human Genetics Conference 2015, Katılımcı, Glasgow, Birleşik Krallık, 2015

Whole genome methylation analysis in idiopathic generalized epilepsies. European Human Genetics Conference 2014, Katılımcı, Milan, İtalya, 2014

Combined analysis of linkage and exome sequencing identifies a novel SYNE1 mutation in a consanguineous family from Turkey with a rare form of recessive cerebellar ataxia. European Human Genetics Conference 2014, Katılımcı, Milan, İtalya, 2014

Genome-wide SNP analysis in a large consanguineous Turkish family reveals diagnosis as Unverricht-Lundborg Disease. American Society of Human Genetics 62nd Annual Meeting, Katılımcı, California, Amerika Birleşik Devletleri, 2012

Identifying disease genes in a large highly inbred consanguineous kindred from Turkey with idiopathic generalized epilepsy. American Society of Human Genetics 62nd Annual Meeting, Katılımcı, California, Amerika Birleşik Devletleri, 2012

Identification of a de novo splice-site mutation in SLC2A1 gene causing Glut1 deficiency syndrome in a Turkish patient. European Human Genetics Conference 2012, Katılımcı, Nuremberg, Almanya, 2012

GENETIC ANALYSIS OF SLC2A1 GENE CODING GLUCOSE TRANSPORTER GLUT1 IN TURKISH IDIOPATHIC GENERALIZED EPILEPSY PATIENTS. 29th International Epilepsy Congress, Katılımcı, Rome, İtalya, 2011

Whole genome linkage analysis in a large consanguineous Turkish family with idiopathic generalized epilepsy. European Human Genetics Conference 2011, Katılımcı, Amsterdam, Hollanda, 2011

Detection of copy number events in patients with eye development disorders using SNP arrays and multiple detection algorithms. American Society of Human Genetics 59th Annual Meeting, Katılımcı, Hawaii, Amerika Birleşik Devletleri, 2009

The 94th annual Meeting of the Oxford Ophthalmological Congress: Identification of novel mutations in a lens specific transcription factor gene, Katılımcı, Oxford, Birleşik Krallık, 2009

Sonic Hedgehog Mutations are an Uncommon Cause of Developmental Eye Anomalies. European Human Genetics Conference 2009, Katılımcı, Vienna, Avusturya, 2009

Linkage to 13q in a novel autosomal dominant pseudoarthrogryposis-like syndrome. European Human Genetics Conference 2007, Katılımcı, Nice, Fransa, 2007

Mutations in a solute carrier gene are responsible for pulmonary alveolar and partly for testicular microlithiasis. 31st Congress of the Federation-of-European-Biochemical-Societies (FEBS) 2006., Katılımcı, İstanbul, Türkiye, 2006

Locus and gene analysis in a novel autosomal recessive leukodystrophy. European Human Genetics Conference 2006, Katılımcı, Amsterdam, Hollanda, 2006

An early-onset progressive encephalopathy with myoclonus and dystonia (PEMD) mapping to chromosome 16pter. European Human Genetics Conference 2006, Katılımcı, Amsterdam, Hollanda, 2006

Burslar

Bilim Adamı Yetiştirme Grubu Bursiyeri (BAYG/BİDEB) 2001-2006, TÜBİTAK, 2001 - 2006

Ödüller

Uğur İşeri S. A., TÜBA GEBİP 2019, Türkiye Bilimler Akademisi, Aralık 2019

UĞUR İŞERİ S. A., Tüm genom bağlantı analizi ve aday gen incelemesi ile otozomal çekinik İJE' de genetik faktörlerin araştırılması, Beyin Araştırmaları Derneği-Boehringer-Ingelheim Proje Desteği, Mayıs 2010

Akademi Dışı Deneyim

University of Oxford

Boğaziçi Üniversitesi