

Ek-6:

ÖZGEÇMİŞ

1. **Adı Soyadı:** Elif UZ YILDIRIM
2. **Doğum Tarihi:** 08.04.1975
3. **Unvanı:** Dr. Öğr. Üyesi
4. **Öğrenim Durumu:**

Derece	Bölüm/Program/Anabilim Dalı	Üniversite	Yıl
Lisans	Biyoloji	ODTÜ	1999
Y. Lisans	Biyoteknoloji	ODTÜ	2002
Doktora	Moleküler Biyoloji ve Genetik	Bilkent	2008

5. **Akademik Unvanlar:**

Dr. Öğr. Görevlisi Tarihi : 18.08.2010
Doçentlik Tarihi : xx
Profesörlük Tarihi : xx

6. **Yönetilen Yüksek Lisans ve Doktora Tezleri**

6.1. **Yüksek Lisans Tezleri**

1. CRISPR/Cas Metodu ile Makak Maymunun Morpheus Geninin CV1 Hücrelerinde Knock-Out Edilmesi-Kübra PASPAL-U.Ü. Fen Bilimleri Enstitüsü. Haziran 2005'de' tamamlandı.
2. GLUT-1 ve GLUT-3 Genlerinin Hedefleyen miRNA Expresyonlarının Farklı Meme Kanseri Hücre Hatlarında Karşılaştırılması-Burcu DUNDAR- U.Ü. Fen Bilimleri Enstitüsü. Haziran 2017'de' tamamlandı.

6.2. **Doktora Tezleri**

1. "Tez Adı." **Yazar Adı.** U.Ü. Fen Bilimleri Enstitüsü. Aralık 2009'da tamamlandı.

2.

7. **Yayınlar**

7.1. **Uluslararası hakemli dergilerde yayınlanan makaleler (SCI & SSCI & Arts and Humanities)**

1. Cetinkaya A, Xiong JR, Vargel İ, Kösemehmetoğlu K, Canter Hİ, Gerdan ÖF, Longo N, Alzahrani A, Camps MP, Taskiran EZ, Laupheimer S, Botto LD, Paramalingam E, Gormez Z, **Uz E**, Yuksel B, Ruacan Ş, Sağiroğlu MŞ, Takahashi T, Reversade B, Akarsu NA. Loss-of-

- Function Mutations in ELMO2 Cause Intraosseous Vascular Malformation by Impeding RAC1 Signaling. (2016) *Am J Hum Genet.* 99 :299-317.
2. Halacli SO, Ayvaz DC, Sun-Tan C, Erman B, **Uz E**, Yilmaz DY, Ozgul K, Tezcan İ, Sanal O. STK4 (MST1) deficiency in two siblings with autoimmune cytopenias: A novel mutation. (2015) *Clin Immunol.* 161: 316-323.
 3. Alanay Y, Ergüner B, Utine E, Haçarız O, Kiper PO, Taşkiran EZ, Perçin F, **Uz E**, Sağıroğlu MŞ, Yuksel B, Boduroglu K, Akarsu NA. TMCO1 deficiency causes autosomal recessive cerebropneumothoracic dysplasia. (2014) *Am J Med Genet A.* 164: 291-304.
 4. Bonnard C, Strobl AC, Shboul M, Lee H, Merriman B, Nelson SF, Ababneh OH, **Uz E**, Güran T, Kayserili H, Hamamy H, Reversade B. Mutations in IRX5 impair craniofacial development and germ cell migration via SDF1. (2012) *Nat Genet.* 44: 709-13.
 5. Putoux A, Thomas S, Coene KL, Davis EE, Alanay Y, Ogur G, **Uz E**, Buzas D, Gomes C, Patrier S, Bennett CL, Elkhartoufi N, Frison MH, Rigonnot L, Joyé N, Pruvost S, Utine GE, Boduroglu K, Nitschke P, Fertitta L, Thauvin-Robinet C, Munnich A, Cormier-Daire V, Hennekam R, Colin E, Akarsu NA, Bole-Feysot C, Cagnard N, Schmitt A, Goudin N, Lyonnet S, Encha-Razavi F, Siffroi JP, Winey M, Katsanis N, Gonzales M, Vekemans M, Beales PL, Attié-Bitach T. KIF7 mutations cause fetal hydroletharus and acrocallosal syndromes. (2011) *Nat Genet.* 43: 601-6.
 2. Yağcıoğlu AE, İlhan BÇ, Göktaş MT, Babaoğlu MO, **Uz E**, Yazıcı MK. Agranulocytosis related to clozapine in monozygotic twins and association with allelic variants of multidrug resistance gene MDR1. (2011) *J Clin Psychopharmacol.* 31: 247-9.
 3. **Uz E**, Alanay Y, Aktas D, Vargel I, Gucer S, Tuncbilek G, von Eggeling F, Yilmaz E, Deren O, Posorski N, Ozdag H, Liehr T, Balci S, Alikasifoglu M, Wollnik B, Akarsu AN. Disruption of Paired-Tail Homeobox Gene ALX1 (Cart1) Causes Extreme Microphthalmia and Severe Facial Clefing: Expanding the Spectrum of Autosomal Recessive "ALX-Related Frontonasal Dysplasia". (2010) *Am J Hum Genet.* 86: 789-96.
 4. Kayserili H, **Uz E**, Niessen C, Vargel I, Alanay Y, Tuncbilek G, Yigit G, Uyguner O, Candan S, Okur H, Kaygin S, Balci S, Mavili E, Alikasifoglu M, Haase I, Wollnik B, Akarsu NA. ALX4 dysfunction disrupts craniofacial and epidermal development. (2009) *Hum Mol Genet.* 18: 4357-66.
 5. **Uz E**, Mustafa C, Topaloglu R, Bilginer Y, Dursun A, Kasapcopur O, Ozen S, Bakkaloglu A, Ozcelik T. Extremely skewed X-chromosome inactivation is increased in juvenile idiopathic arthritis. (2009) *Arthritis Rheum.* 60:3410-2.

6. Chabchoub G, **Uz E**, Maalej A, Mustafa CA, Rebai A, Mnif M, Bahloul Z, Farid NR, Ozcelik T, Ayadi H. Analysis of skewed X-chromosome inactivation in females with rheumatoid arthritis and autoimmune thyroid diseases. (2009) *Arthritis Res Ther.* 11: R106.
7. Plagnol V, **Uz E**, Wallace C, Stevens H, Clayton D, Ozcelik T, Todd JA. Extreme clonality in lymphoblastoid cell lines with implications for allele specific expression analyses. (2008) *PLoS ONE* 3: e2966.
8. Ozcelik T, Akarsu N, **Uz E**, Caglayan S, Gulsuner S, Onat OE, Tan M, Tan U. Reply to Herz et al. and Humphrey et al.: Genetic heterogeneity of cerebellar hypoplasia with quadrupedal locomotion. (2008) *Proc Natl Acad Sci U S A.* 105: E32-3.
9. Ozcelik T, Akarsu N, **Uz E**, Caglayan S, Gulsuner S, Onat OE, Tan M, Tan U. Mutations in the very low density lipoprotein receptor (VLDLR) cause cerebellar hypoplasia and quadrupedal locomotion in humans. (2008) *Proc Natl Acad Sci U S A.* 105: 4232-6.
10. **Uz E**, Loubiere LS, Gadi VK, Ozbalkan Z, Stewart J, Nelson JL, Ozcelik T. Skewed X chromosome inactivation in scleroderma. (2008) *Clin Rev Allergy&Immun.* 34: 352-5.
11. Kaplan Y, Vargel I, Kansu T, Akin B, Rohmann E, Kamaci S, **Uz E**, Ozcelik T, Wollnik B, Akarsu NA. Skewed X-inactivation in an X-linked Nystagmus Family Resulted From a Novel, p.R229G, Missense Mutation in the FRMD7 Gene. (2008) *Br J Ophthalmol.* 92: 135-41.
12. **Uz E**, Dolen I, Al AR, Ozcelik T, Extremely skewed X-chromosome inactivation is increased in pre-eclampsia. (2007) *Hum Genet.* 121:101-5.
13. Ozcelik T, **Uz E**, Akyerli CB, Bagislar S, Mustafa CA, Gursoy A, Akarsu N, Toruner G, Kamel N, Gullu S. Evidence from autoimmune thyroiditis of skewed X-chromosome inactivation in female predisposition to autoimmunity. (2006) *Eur J Hum Genet.* 14:791-7.

7.2. Uluslararası diğer hakemli dergilerde yayınlanan makaleler.

1. **Uz E**, Yildirim-Ersoy F, Hakki EE, Akaya MS. Genetic relationship of wild einkorn based on geographical distribution in Anatolia and Thrace using AFLP markers. (2009) *Journal of Applied Biological Sciences* 3: 20-5.
2. Keupp K, Li Y, Vargel I, Hoischen A, Richardson R, Neveling K, Alanay Y, **Uz E**, Elcioğlu N, Rachwalski M, Kamaci S, Tunçbilek G, Akin B, Grötzinger J, Konas E, Mavili E, Müller-Newen G, Collmann H, Roscioli T, Buckley MF, Yigit G, Gilissen C, Kress W, Veltman J, Hammerschmidt M, Akarsu NA, Wollnik B. Mutations in the interleukin receptor IL11RA cause

autosomal recessive Crouzon-like craniosynostosis. (2013) Mol Genet Genomic Med. 1: 223-37.

Toplam Atıf Sayısı: 569 Atıf (Web of Science kayıtlarına göre 19/12/2018)

7.3. Uluslararası bilimsel toplantılarda sunulan ve bildiri kitabında (*Proceedings*) basılan bildiriler

- E. Uz**, Y. Alanay, D. Aktas¹, I. Vargel, S. Gucer, G. Tuncbilek, F. von Eggeling, E. Yilmaz, O. Deren, N. Posorski, H. Ozdag, T. Liehr, S. Balci, M. Alikasifoglu, B. Wollnik, N. A. Akarsu. Another gene for autosomal recessive ALX-related frontonasal dysplasias: Disruption in ALX1 (CART1) causes anophthalmia and severe facial clefting. (2010) European Journal of Human Genetics 18, Suppl 1. pp:38-9. (European Society of Human Genetics Conference, Göteborg, İsveç.)
2. NA. Akarsu, H. Kayserili, **E. Uz**, C. Niessen, I. Vargel, Y. Alanay, G. Tuncbilek, G. Yigit, O. Uyguner, S. Candan, H. Okur, S. Kaygin, S. Balci, E. Mavili, M. Alikasifoglu, B. Wollnik. ALX4 dysfunction disrupts craniofrontonasal and hair follicle development. (2009) European Journal of Human Genetics 17, Suppl 1. pp:103. (European Society of Human Genetics Conference, Amsterdam, Hollanda.)
3. TH. Ozcelik, N. Akarsu, **E. Uz**, S. Caglayan, S. Gulsuner, OE. Onat, M. Tan, U. Tan. VLDR (very low density lipoprotein receptors) is the first gene implicated in cerebellar hypoplasia and quadrupedal locomotion in humans. (2008) European Journal of Human Genetics 16, Suppl 2. pp:26 (European Society of Human Genetics Conference, Barselona, İspanya.)
4. **E. Uz**, L.S. Loubiere, V.K. Gadi, Z. Ozbalkan, J.J. Stewart, J.L. Nelson, T. Ozcelik. Extremely Skewed X-Chromosome Inactivation in Scleroderma. (2006) 5th International Congress on Autoimmunity-Sorrento, ITALY. (Makale olarak yayınlandı: (2008) Clin Rev Allergy&Immun. 34: 352-5).
5. **E. Uz**, G.S. Bagislar, C.A. Mustafa, A. Gursoy, N.A. Akarsu, G.Toruner, N. Kamel, S. Gullu and T. Ozcelik. Skewed X-Chromosome Inactivation in Female Patients with Autoimmune Thyroiditis. (2006) The FEBS Journal 273. Suppl 1. pp:73. (31st FEBS Congress-Istanbul, TURKEY).
6. Balci S, **Uz E**, Engiz O, Liehr T, Ozcelik T. Extremely skewed X-chromosome inactivation in a male patient with 46,XY,der(19)t(X;19) (q11.1-11.2;P13.3). (2007) Chromosome Research 15: 61-61 Suppl. 1. (16th International Chromosome Conference, Amsterdam, The Netherlands)

7. Y. Kaplan, I. Vargel, T. Kansu, B. Akin, E. Rohmann, S. Kamaci, **E. Uz**, T. Ozcelik, B. Wollnik, N.A. Akarsu. A novel missense mutation, p.R229G, in the FRMD7 gene causes idiopathic congenital nystagmus linked to Xq26-27. (2007) Neuro-Ophtalmology 31: O20. 8th European Neuro-Ophtalmology Society Meeting- Istanbul.
8. **E. Uz**, R. Topaloglu, C. A. Mustafa, Y. Bilginer, O. Kasapcopur, A. Dursun, S. Ozen, N. Besbas, A. Bakkaloglu, T. H. Ozcelik. Extremely skewed X-chromosome inactivation in juvenile idiopathic arthritis. (2007) 14th European Paediatric Rheumatology Congress, Istanbul.
9. **E. Uz**, I. Dölen, S. Bagislar, A. R. Al, T. Özçelik. Extremely skewed X-chromosome inactivation is increased in preeclampsia. (2005) European Journal of Human Genetics 13, Suppl 1. pp:284. European Society of Human Genetics Conference, Prag.
10. S. Bagislar, A. Gursoy, S. Gullu, **E. Uz**, C. Mustafa, T. Özçelik. Evidence from autoimmune thyroiditis of skewed X-chromosome inactivation in female predisposition to autoimmunity. (2005). European Journal of Human Genetics 13, Suppl 1. pp:283. European Society of Human Genetics Conference, Prag.
11. **Uz, E.**, Akkaya, M.S., Genetic Relationship of Wild Einkorn Based on Geographical Distribution in Anatolia and Thrace Using AFLP Markers. (2002) "Federation of European Societies of Plant Physiology, FESPP, September 1-6, Crete, Greece.",
12. **Elif Uz**, Erdogan E. Hakki, Ayla Sag, Sevil Atasoy, Mahinur S. Akkaya. Genetic Differentiation of Cannabis sativa L. accessions in Turkey Using AFLP and RAPD Markers. (2002) "28th Meeting of the Federation of European Biochemical Societies, (FEBS), Oct. 20-25, Istanbul.

7.4. Yazılan uluslararası kitaplar veya kitaplarda bölümler

7.5. Ulusal hakemli dergilerde yayınlanan makaleler

7.6. Ulusal bilimsel toplantılarda sunulan ve bildiri kitabında basılan bildiriler

1. **E. UZ**, M. Kantar, Z. Özbalkan, T. Özçelik. Sjögren Sendromu ile X-inaktivasyonu bozukluğu arasında bir ilişki bulunmuyor. (2008) 8. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Çanakkale.
2. **E. Uz**, R. Topaloğlu, C. Mustafa, Y. Bilginer, A. Dursun, Ö. Kasapçopur, S. Özen, A. Bakkaloglu, T. Özçelik. Juvenil idiyomatik artrit ve X-inaktivasyonu. (2008) 8. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Çanakkale.
3. **Uz E**, Dolen I, Al A, Ozcelik T. Sporadik preeklampside X-kromozomu etkisizleşmesi ve otoimmünite. (2006) VII. Ulusal Prenatal Tanı ve Genetik Kongresi, Kayseri.

7.7. Diğer yayınlar

Kitap/kitapta bölüm yazarlığı.

1. Kitap adı, Yazarlar, yayın evi, ISBN, yayın yılı,

8. Projeler

Proje No	Projedeki Görevi	Proje Adı	Başlama/Bitiş Tarihi	Destek Miktarı (TL)
TÜBİTAK-SBAG-215S620	Yardımcı araştırmacı	Merkezi olarak uygulanan nesfatin-1'in kardiyovasküler etkilerinde siklooksijenaz ve lipooksijenaz yollarının aracılığının incelenmesi	2017-HALEN DEVAM EDİYOR	
TÜBİTAK-TOVAG-114O809	Yardımcı araştırmacı	Gümüş Balığı, <i>Atherina boyeri</i> (Risso, 1810)'nin Deniz ve Tatlısu Populasyonlarının Bazı Biyolojik, Histolojik ve Genetik Özelliklerinin Karşılaştırmalı Olarak İncelenmesi	2015-2017	59.564,00
TÜBİTAK-SBAG-114S354	Yardımcı araştırmacı	Fare Artrit Modellerinde Genetik Olarak Modifiye Edilmiş Toleran Dendritik Hücrelerle Artrit Tedavisi	2015-2018	318.713,00
TÜBİTAK-ERA NET--SBAG108S420	Doktora sonrası araştırmacı /Araştırmacı	Kraniyofasiyal Malformasyonlara Klinik ve Bilimsel Yaklaşım	2009-2012	212.038,00
ICGEB/CRP/TUR0401	Araştırmacı	Identification of the Molecular Mechanisms in Rett Syndrome	2005-2007	16.049,39
TÜBİTAK-SBAG-107S137	Araştırmacı	Ünertan sendromu lokusunun haritalanması	2007-2008	20.000,00
TÜBİTAK-SBAG-106S056	Araştırmacı	X-kromozomu inaktivasyonu ve otoimmünite ilişkisinin araştırılması	2006-2009	323.800,00
IAEA/10767/R0/Regular Budget Fund	Yardımcı araştırmacı	Application of Microsatellite and AFLP markers in wheat for selecting and breeding desired varieties	1999-2003	43,200

9. İdari Görevler

1. xxxx
2. xxxx

10. Bilimsel ve Mesleki Kuruluşlara Üyelikler

1. Tıbbi Biyoloji Derneği
2. European Society of Human Genetics (Avrupa İnsan Genetiği Derneği)

11. Ödüller

12. Son iki yılda verdiğiniz lisans ve lisansüstü düzeydeki dersler için aşağıdaki tabloyu doldurunuz.

Akademik Yıl	Dönem	Dersin Adı	Haftalık Saati		Öğrenci Sayısı
			Teorik	Uygulama	
2016-2017	Güz	İnsan Genetiği (Lisans)	3	0	25
		Gelişim Biyolojisi (Lisans)	3	0	52
		Hücre Biyolojisi Lab (Lisans)	0	2	20
		Kompleks Hastalıklar Genetiği (Lisans)	3	0	21
		İnsan Moleküler Genetiği (Y. Lisans)	3	0	2
		Genetik Analiz Metodları (Y.Lisans)	3	0	5
	İlkbahar	Psikiyatrik Hastalıklar Genetiği (Lisans)	2	0	21
		Moleküler Biyoloji Teknikleri (Lisans)	2	2	44
		Genetik (Lisans)	3	0	61
		Genetik Lab (Lisans)	0	2	52
		Epigenetik (Y. Lisans)	3	0	2
2017-2018	Güz	Molecular Biology (Lisans)	2	0	10
		İnsan genetiği (Lisans)	3	0	26
		Kompleks Hastalıklar Genetiği (Lisans)	3	0	21
		Gelişim Biyolojisi (Lisans)	3	0	65
		Bitirme Projesi I (Lisans)	0	2	5
		İnsan Moleküler Genetiği (Y. Lisans)	3	0	8
		Genetik Analiz Metodları (Y. Lisans)	3	0	5
	İlkbahar	Moleküler Biyoloji Teknikleri (Lisans)	2	2	67
		Bitirme Projesi II (Lisans)	0	2	4

Not: Açılmışsa, yaz döneminde verilen dersler de tabloya ilave edilecektir.

(I+II): Örgün Öğretim ve II. Öğretim,