

## Asst. Prof. ŞULE ALTINER

### Personal Information

Office Phone: [+90 312 395 8192](tel:+903123958192)

Email: [bicers@ankara.edu.tr](mailto:bicers@ankara.edu.tr)

Web: <https://avesis.ankara.edu.tr/bicers>

### International Researcher IDs

ORCID: 0000-0001-5789-8630

Yoksis Researcher ID: 191387

### Education Information

Expertise In Medicine, Ankara University, Turkey 2012 - 2017

Undergraduate, Ankara University, Tıp Fakültesi, Turkey 2003 - 2009

### Dissertations

Expertise In Medicine, Molecular karyotyping in patients with multiple congenital anomalies / mental retardation, Ankara University, 2017

### Research Areas

Medical Genetics

### Academic Titles / Tasks

Assistant Professor, Ankara University, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2022 - Continues

Lecturer, Ankara University, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2020 - 2022

Research Assistant, Katholieke Universiteit Leuven, Genetik, İnsan Genetiği, 2017 - 2017

Research Assistant, Ankara University, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, 2012 - 2017

### Courses

Genetics of thyroid and parathyroid diseases, MEN syndromes, Undergraduate, 2023 - 2024, 2022 - 2023, 2021 - 2022

Genetic mechanisms of development and disorders of excretory system, Undergraduate, 2023 - 2024, 2022 - 2023, 2021 - 2022

Bağ dokusu gelişimi ve bozukluklarında genetik mekanizmalar, Undergraduate, 2023 - 2024, 2022 - 2023, 2021 - 2022

Mendel kuralları ve kalıtım kavramı, Undergraduate, 2023 - 2024, 2022 - 2023, 2021 - 2022

Genetics of diabetes mellitus and obesity, Undergraduate, 2023 - 2024, 2022 - 2023, 2021 - 2022

Genetic mechanisms of connective tissue development and disorders , Undergraduate, 2023 - 2024, 2022 - 2023, 2021 - 2022

Hereditary breast cancer, Undergraduate, 2023 - 2024, 2022 - 2023

Kromozomların yapısı, Undergraduate, 2023 - 2024, 2022 - 2023, 2021 - 2022

I choose my career; being a member of medical genetics team, Undergraduate, 2023 - 2024, 2022 - 2023  
Güncel genom düzenleme yöntemleri , Undergraduate, 2023 - 2024  
Noncoding RNAs and regulation of gene expression, Undergraduate, 2023 - 2024, 2022 - 2023, 2021 - 2022  
Current genome editing methods , Undergraduate, 2023 - 2024  
Gen ekspresyon ve işlevinin incelenmesi, Undergraduate, 2023 - 2024, 2022 - 2023, 2021 - 2022

## Published journal articles indexed by SCI, SSCI, and AHCI

- I. **Contribution of genotypes in Prothrombin and Factor V Leiden to COVID-19 and disease severity in patients at high risk for hereditary thrombophilia.**  
Kiraz A., Sezer O., ALEMDAR A., Canbek S., Duman N., BİŞGİN A., Cora T., Ruhi H., Ergoren M. C., GEÇKİNLİ B. B., et al.  
Journal of medical virology, vol.95, no.2, 2023 (SCI-Expanded)
- II. **Germline landscape of BRCA by 7-site collaborations as a BRCA consortium in Turkey**  
BİŞGİN A., ÖZEMRİ SAĞ Ş., DOĞAN M. E., Yildirim M. S., Gumus A. A., Akkus N., Balasar O., Durmaz C. D., Ersoz R., Altiner S., et al.  
BREAST, vol.65, pp.15-22, 2022 (SCI-Expanded)
- III. **Phenotypic and molecular characterization of five patients with *PIK3CA*-related overgrowth spectrum (PROS)**  
Ili E., Tasdelen E., Durmaz C. D., ALTINER Ş., TUNCALI T., Martinez-Glez V., KARABULUT H. G., Vural S., Ceylaner S., ACAR M. O., et al.  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, vol.188, no.6, pp.1792-1800, 2022 (SCI-Expanded)
- IV. **A Paternal "Balanced" Chromosome 2 and 4 Translocation with Chromosome 21q Insertion Leading to Duplication of 2q22.1q24.1 in Two Siblings**  
Gökoğlu M., Kutlay N., Altiner Ş.  
no.162, pp.297-305, 2022 (SCI-Expanded)
- V. **Extending Phenotypic Spectrum of 17q22 Microdeletion: Growth Hormone Deficiency**  
Durmaz C. D., ALTINER Ş., Tasdelen E., KARABULUT H. G., ILGIN RUHİ H.  
FETAL AND PEDIATRIC PATHOLOGY, vol.40, no.5, pp.486-492, 2021 (SCI-Expanded)
- VI. ***MASP1*-related 3MC syndrome in a patient from Turkey**  
Durmaz C. D., Altiner Ş.  
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, vol.185, no.7, pp.2267-2270, 2021 (SCI-Expanded)
- VII. **Severe skin fragility with postnatal lethal outcome due to a biallelic *KRT5* mutation**  
Altiner Ş., Hekimoglu B., Livaoglu A., Has C.  
JOURNAL DER DEUTSCHEN DERMATOLOGISCHEN GESELLSCHAFT, vol.19, no.3, pp.440-442, 2021 (SCI-Expanded)
- VIII. **Application of Chromosome Microarray Analysis in the Investigation of Developmental Disabilities and Congenital Anomalies: Single Center Experience and Review of *NRXN3* and *NEDD4L* Deletions**  
ÇEBİ A. H., Altiner Ş.  
MOLECULAR SYNDROMOLOGY, no.4, pp.197-206, 2020 (SCI-Expanded)
- IX. **Mosaic Small Supernumerary Marker Chromosome Derived from Five Discontinuous Regions of Chromosome 8 in a Patient with Neutropenia and Oral Aphthous Ulcer**  
ALTINER Ş., KUTLAY N., ILGIN RUHİ H.  
CYTOGENETIC AND GENOME RESEARCH, vol.160, no.1, pp.11-17, 2020 (SCI-Expanded)
- X. **Extending the Phenotypic Spectrum of Huntington Disease: Hypothermia**  
Altiner Ş., Ardic S., ÇEBİ A. H.  
MOLECULAR SYNDROMOLOGY, vol.11, no.1, pp.56-58, 2020 (SCI-Expanded)
- XI. **A Novel Atrx Mutation Presenting with Intellectual Disability and Severe Kyphoscoliosis**  
Altiner Ş., Raymond L.  
FETAL AND PEDIATRIC PATHOLOGY, vol.39, no.6, pp.539-543, 2020 (SCI-Expanded)
- XII. **Cytogenetic, Molecular, and Phenotypic Characterization of a Patient with de novo Derivative**

## **Chromosome 18 and Review of the Literature**

Gokpınar E., Altınler Ş., KARABULUT H. G.

CYTOGENETIC AND GENOME RESEARCH, no.2, pp.74-80, 2019 (SCI-Expanded)

### **XIII. Importance of patient selection criteria in determining diagnostic copy number variations in patients with multiple congenital anomaly/mental retardation**

Altınler Ş., KUTLAY N.

MOLECULAR CYTOGENETICS, 2019 (SCI-Expanded)

### **XIV. A novel TWIST1 gene mutation in a patient with Saethre-Chotzen syndrome**

ALTINER Ş., KARABULUT H. G., Yararbas K., Tukun A., Collet C., Kocaay P., BERBEROĞLU M., ILGIN RUHİ H.

CLINICAL DYSMORPHOLOGY, vol.26, no.3, pp.175-178, 2017 (SCI-Expanded)

### **XV. Prognostic impact of RUNX1 and ETV6 gene copy number on pediatric B-cell precursor acute lymphoblastic leukemia with or without hyperdiploidy**

KUTLAY N., Pekpak E., ALTINER Ş., İLERİ D. T., Vicdan A. N., DİNÇASLAN H., İNCE E., Tukun F. A.

INTERNATIONAL JOURNAL OF HEMATOLOGY, vol.104, no.3, pp.368-377, 2016 (SCI-Expanded)

### **XVI. Constitutional Trisomy 8 Mosaicism with Persistent Macrocytosis**

ALTINER Ş., KUTLAY N., İLHAN O.

CYTOGENETIC AND GENOME RESEARCH, vol.150, no.1, pp.35-39, 2016 (SCI-Expanded)

## **Articles Published in Other Journals**

### **I. Genotype/Phenotype Correlation of Cases with PTPN11 Gene Mutation: Eastern Black Sea Experience**

ALTINER Ş., ÇEBİ A. H., ÇELİK S., GÖKCÜ M.

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Mecmuası, vol.75, no.3, pp.368-372, 2022 (Peer-Reviewed Journal)

### **II. Genetic diagnosis of maturity-onset diabetes of the young (MODY) in northeast Turkey**

ALTINER Ş., ÇELİK S., YARAR M. H., ÇEBİ A. H.

İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi, vol.29, no.4, pp.325-328, 2022 (Peer-Reviewed Journal)

### **III. Genotype Phenotype Correlation of A Case Having Chromosome 3 Imbalance**

Taşdelen E., Gökpınar İli E., Altınler Ş., Ceylan A. C., Tuncalı T.

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Mecmuası, vol.74, no.3, pp.365-369, 2021 (Peer-Reviewed Journal)

### **IV. Molecular Testing for Thalassemia: Mutation Detection According to Referral Reasons and Demographic Data**

ALTINER Ş., KARABULUT H. G., EKİNCİ S., Vicdan A., KUTLAY N., TUNCALI T., Tukun A., ILGIN RUHİ H.

ERCIYES MEDICAL JOURNAL, vol.43, no.5, pp.449-451, 2021 (ESCI)

### **V. Genetic analysis of BCR-ABL negative chronic myeloproliferative diseases at initial diagnosis and their clinical effects**

UYSAL A., ALTINER Ş., ÇELİK S., UYSAL S., ÇEBİ A. H.

CUKUROVA MEDICAL JOURNAL, vol.45, no.3, pp.933-939, 2020 (ESCI)

### **VI. Type I plasminogen deficiency with unexpected clinical aspects: Could be more than coexistence?**

Altınler Ş., Klammt J., Bernhard M., Schuster V., KARABULUT H. G.

COGENT MEDICINE, vol.4, 2017 (Peer-Reviewed Journal)

## **Books & Book Chapters**

### **I. Gen Tedavisi ve Genom Düzenlenmesi: Malign Hastalıklarda Gen Tedavisi Uygulamaları**

Altınler Ş.

in: Laboratuvardan Kliniğe Hematoloji Alanında Yenilikçi Tedaviler, Kurt Yüksel M, Yürür Kutlay N, Editor, Türkiye Klinikleri Yayınevi, Ankara, pp.118-124, 2023

### **II. COVID-19 ve Genetik Yatkınlık**

EKİNCİ S., ALTINER Ş., ILGIN RUHİ H.

in: COVID-19, Osman Memikoğlu, Volkan Genç, Editor, Ankara Üniversitesi Basımevi, pp.29-36, 2021

III. **LH Reseptör Bozukluğuna Bağlı 46XY Cinsiyet Gelişim Bozukluğu**

ALTINER Ş.

in: Çocuk ve Ergenlerde Gonad Hastalıkları, Yusuf Kenan Haspolat, Fesih Aktar, Serhat Ege, Salim Bilici, Editor, Orient Yayınları, Ankara, pp.311-317, 2019

IV. **17 Alfa Hidroksilaz / 17-20 Liyaz Enzim Eksikliği .**

ALTINER Ş.

in: Çocuk ve Ergenlerde Gonad Hastalıkları, Yusuf Kenan Haspolat, Fesih Aktar, Serhat Ege, Salim Bilici, Editor, Orient Yayınları, Ankara, pp.301-309, 2019

## Refereed Congress / Symposium Publications in Proceedings

I. **A rare initial presentation of Li-Fraumeni syndrome: mesothelioma**

LEBLEBİCİ C. B., ALTINER Ş., KARABULUT H. G., Serbes E., SAVAŞ B., Unal E. C.

56th Annual Conference of the European-Society-of-Human-Genetics (ESHG), Glasgow, England, 10 - 13 June 2023, pp.592-593

II. **Long overdue diagnosis for Turner syndrome: evaluation of two cases**

ILGIN RUHİ H., Durmaz C. D., LEBLEBİCİ C. B., ALTINER Ş.

56th Annual Conference of the European-Society-of-Human-Genetics (ESHG), Glasgow, England, 10 - 13 June 2023, pp.245-246

III. **A GHOSAL HEMATODIAPHYSEAL DYSPLASIA CASE; EXCELLENT RESPONSE TO NONSTEROIDAL ANTI-INFLAMMATORY DRUG TREATMENT**

Çakmaklı H. F., Mutlu H., Altner Ş., Aydın F., İleri D. T., İnce E., Ertem M.

XIV. Eurasian Hematology Oncology Congress, İstanbul, Turkey, 11 - 14 October 2023, vol.45, pp.23-24

IV. **Yetişkin Akut Miyeloid Lösemi/Miyelodisplastik Sendrom Hastalarında Konvansiyonel Sitogenetik İncelemenin Kompleks Karyotip Saptamadaki Gücü**

Altner Ş., Vicdan N. A., Kutlay N., Tuncalı T., Karabulut H. G., Ilgin Ruhi H.

15.Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Muğla, Turkey, 9 - 13 November 2022, pp.102-103

V. **Beaulieu-Boycott-Innes Sendromu: İki Olgu Sunumu**

ÖZBOLAT S., YURTDAŞ A. K., SEVİM B., ALTINER Ş., MUTLU H., HAVAN M., KENDİRLİ T., YÜRÜR KUTLAY N., KARABULUT H. G.

15. ULUSAL TIBBİ GENETİK KONGRESİ, Muğla, Turkey, 9 - 13 November 2022, pp.151

VI. **Cytogenetic evaluation in myelodysplastic syndrome**

LEBLEBİCİ C. B., ALTINER Ş., VİCDAN N. A., KUTLAY N., TUNCALI T., KARABULUT H. G., EKİNCİ S., ILGIN RUHİ H.

European Human Genetics Conference, Viyana, Austria, 11 - 14 June 2022

VII. **A novel mutation in a patient with KIDAR syndrome: tenth patient in the literature**

ALTINER Ş., YURTDAŞ A. K., DOĞULU N., KÖSE E., EMİNOĞLU F. T., KARABULUT H. G.

European Human Genetics Conference, Viyana, Austria, 11 - 14 June 2022

VIII. **Evaluation of Plasma Cell Molecular Cytogenetic Findings of Myeloma Patients: One-Year Single-Center Experience**

KAPLAN İ., CESUR BALTACI H. N., ALTINER Ş., EKİNCİ S., VİCDAN N. A., KARABULUT H. G., TUNCALI T., ILGIN RUHİ H., KUTLAY N.

ESHG 2021, 28 August 2022, pp.413

IX. **A case of PTEN hamartoma tumor syndrome; a family study**

Ilgin Ruhi H., Gökpinar İli E., Güleray Lafcı N., Taşdelen E., Altner Ş.

54th European Society of Human Genetics (ESHG) Conference, 28 - 31 August 2021, pp.424-425

X. **Famlyal Adenomatöz Polipozis'de Genetik Test Ve Danışmanın Önemi: Bir Aile Örneği**

ALTINER Ş., TUNCALI T.

1. Ulusal Hemotoonkogenetik kongresi, Antalya, Turkey, 25 - 28 November 2021

- XI. **Multiple Miyelom Hastalarının Plazma Hücrelerindeki Moleküler Sitogenetik İnceleme Sonuçları: Ankara Üniversitesi Deneyimi**  
KAPLAN İ., CESUR BALTACI H. N., ALTINER Ş., EKİNCİ S., VİCDAN N. A., KARABULUT H. G., TUNCALI T., ILGIN RUHİ H., KUTLAY N.  
1. Ulusal HematoOnkoGenetik Kongresi, Antalya, Turkey, 25 November 2021, pp.29
- XII. **Kütanöz T Hücreli Lenfomada Görülen Konvansiyonel Sitogenetik ve Akım Sitometri Bulguları**  
LEBLEBİCİ C. B., ALTINER Ş., VİCDAN N. A., KUTLAY N., TUNCALI T., KARABULUT H. G., ILGIN RUHİ H.  
1. Ulusal HematoOnkoGenetik Kongresi, Antalya, Turkey, 25 - 28 November 2021
- XIII. **Son İki Yılda Kliniğimize Başvuran Yeni Tanı AML Hastalarında Genetik Parametrelerin Değerlendirilmesi**  
SEVİM B., KURTÇU O., ALTINER Ş., EKİNCİ S., VİCDAN N. A., TUNCALI T., KARABULUT H. G., ILGIN RUHİ H., KUTLAY N.  
1. Ulusal HematoOnkoGenetik Kongresi, Antalya, Turkey, 25 - 28 November 2021
- XIV. **Fanconi anemisi: FANCA Geninde Compound Heterozigot Mutasyonlu İki Olgu**  
ACAR M. O., KAPLAN İ., TUNÇEZ E., ALTINER Ş., KARABULUT H. G.  
1. Ulusal HematoOnkoGenetik Kongresi, Antalya, Turkey, 25 - 28 November 2021
- XV. **Clinical findings in 22q11.2 microdeletion syndrome: case series**  
ALTINER Ş., TUNCALI T., KUTLAY N., KARABULUT H. G., ILGIN RUHİ H.  
European Human Genetics Virtual Conference, 28 - 31 August 2021
- XVI. **14q32.31q32.33 Delesyon Olgu Sunumu**  
ACAR M. O., ALTINER Ş., KENDİRLİ T., KUTLAY N., TUNCALI T.  
14.Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi "Uluslararası Katılımlı", Ankara, Turkey, 14 October 2020, vol.31
- XVII. **Maternal rcp(15;21) nedeniyle oluşan Down sendromu olgusu**  
Sevim B., Altner Ş., Kaplan İ., Okulu E., Ilgın Ruhi H.  
14. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, 20 - 22 November 2020
- XVIII. **Çift Anöploid Saptanan İki Olgu**  
Altner Ş., Sevim B., Karabulut H. G., Ilgın Ruhi H., Şahinarslan A.  
14.Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi "Uluslararası Katılımlı", 20 - 22 November 2020, vol.31, pp.1-93
- XIX. **A case with complex small supernumerary marker chromosome consisting 19p and 22q.**  
ALTINER Ş., KUTLAY N.  
European Human Genetics Conference, Berlin, Germany, 6 - 09 June 2020
- XX. **Basal Cell Nevus Syndrome: A Case With 9Q22.3 Microdeletion**  
ALTINER Ş., ÇEBİ A. H.  
1st Bursa International Genetics Days: Dermatogenetics Symposium, 09 January 2020
- XXI. **ATN1 gene mutation in patients with Huntington disease-like phenotype**  
KARABULUT H. G., GÖKOĞLU M., ALTINER Ş., DURMAZ C. D., GÖKPINAR İLİ E., VİCDAN N. A., KUTLAY N., ILGIN RUHİ H., TUNCALI T., TÜKÜN F. A.  
13th Balkan Congress of Human Genetics, Edirne, Turkey, 17 - 20 April 2019
- XXII. **Interstitial microdeletion of 17q22 in a patient with de novo apparently balanced t(117)**  
TAŞDELEN E., DURMAZ C. D., ALTINER Ş., ILGIN RUHİ H.  
13. Balkan Congress of Human Genetics, 17 - 20 April 2019
- XXIII. **Clinical and Genetic Analysis of the Bcr-Abl Negative Chronic Myeloproliferative Diseases in Initial Diagnosis: Single Central Experience**  
UYSAL A., ALTINER Ş., ÇELİK S., UYSAL S., ÇEBİ A. H.  
5th Aegean Hematology Oncology Symposium, PORTO CHELI, Greece, 20 - 23 September 2018, pp.31
- XXIV. **SDR5A2 Gen Mutasyonu Saptanan İki Olgu**  
Gökpınar İli E., Altner Ş., Gökoğlu M., Şıklar Z., Berberoğlu M., Ilgın Ruhi H.  
XII. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, İzmir, Turkey, 5 - 09 October 2016, pp.157
- XXV. **Multiple Konjenital anomali/mental retardasyonlu üç olguda subtelomerik FISH bulguları**  
ALTINER Ş., GÖKOĞLU M., TUNCALI T., KUTLAY N.  
12. ULUSAL TIBBİ GENETİK KONGRESİ, İzmir, Turkey, 5 - 09 October 2016

- XXVI. **Huntington s disease mimicking bipolar disorder a case report**  
HosgorenAlici Y., Ozel Kızıl E. T., Kırıcı S., BİLGİN B., BİÇER Ş., KUTLAY N.  
27th Congress of the European-College-of-Neuropsychopharmacology, 18 - 21 October 2014, vol.24, pp.639
- XXVII. **Talasemi ön tanısı ile incelenen 206 hastada saptanan mutasyonların başvuru nedenlerine göre dağılımı**  
BİÇER Ş., KARABULUT H. G., Ekinci S., Mutlu M. B., VİCDAN N. A., KUTLAY N., TUNCALI T., TÜKÜN F. A., ILGIN RUHİ H.  
I. Hematolojik Genetik Sempozyumu, Turkey, 2 - 04 December 2013
- XXVIII. **Multiple Myelomda konvansiyonel sitogenetik ve FISH yöntemlerinin birlikte kullanımının klinik yararı: Tek merkezden 1150 olgunun sonuçları**  
Mutlu M. B., VİCDAN N. A., BİÇER Ş., Ekinci S., KUTLAY N., KARABULUT H. G., TUNCALI T., TÜKÜN F. A., ILGIN RUHİ H.  
I. Hematolojik Genetik Sempozyumu, İzmir, Turkey, 2 - 04 December 2013, pp.53
- XXIX. **Akut lenfoblastik lösemide konvansiyonel sitogenetik, FISH ve real-time PCR yöntemlerinin birlikte kullanımının klinik yararı: tek merkezden 1050 olgunun sonuçları**  
Ekinci S., VİCDAN N. A., BİÇER Ş., Mutlu M. B., KUTLAY N., KARABULUT H. G., TUNCALI T., ILGIN RUHİ H., TÜKÜN F. A.  
I. Hematolojik Genetik Sempozyumu, İzmir, Turkey, 2 - 04 December 2013, pp.52
- XXX. **Inherited retinal diseases and recent advances in therapy**  
ALTINER Ş.  
V. Uluslararası Katılımlı Erciyes Tıp Genetik Günleri Kongresi, 20 - 22 February 2020, vol.31, pp.1-94

## Supported Projects

Kutlay N., Altner Ş., Project Supported by Higher Education Institutions, Multipl konjenitalanomali/Mental retardasyon Hastalarında Moleküler Karyotipleme, 2015 - 2017  
Kutlay N., Altner Ş., TUBITAK Project, En Sık Hastalık Nedeni Olan Dokuz Mutasyonun Saptanmadığı Konjenital Adrenal Hiperplazi Hastalarında Cyp21 Genindeki Mutasyonların Araştırılması, 2015 - 2016

## Memberships / Tasks in Scientific Organizations

Tıbbi Genetik Derneği, Board Member, 2021 - Continues, Turkey

## Tasks In Event Organizations

Altner Ş., İleri Tedaviler Sempozyumu, Scientific Congress, Gaziantep, Turkey, Aralık 2023  
Altner Ş., Tıbbi Genetik Derneği - Asistan Okulu, Science / Art Camp or Summer School Organization, Ankara, Turkey, Ekim 2023  
Altner Ş., 2. Ulusal Hematoonkogenetik Kongresi, Scientific Congress, İskele, Cyprus (Kkct), Mayıs 2023  
Altner Ş., 15. Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi, Scientific Congress, Muğla, Turkey, Kasım 2022  
Altner Ş., 1. Ulusal Hematoonkogenetik Kongresi, Scientific Congress, Antalya, Turkey, Kasım 2021

## Metrics

Publication: 57  
Citation (WoS): 14  
Citation (Scopus): 26  
H-Index (WoS): 2

H-Index (Scopus): 3