

Dr. Öğr. Üyesi EMRAH KAYGUSUZ

Kişisel Bilgiler

İş Telefonu: [+90 228 214 1535](tel:+902282141535)

E-posta: emrah.kaygusuz@bilecik.edu.tr

Web: <https://avesis.bilecik.edu.tr/emrah.kaygusuz>

Uluslararası Araştırmacı ID'leri

ScholarID: 6Bsi4S8AAAAJ

ORCID: 0000-0001-6984-8526

Yoksis Araştırmacı ID: 318868

Eğitim Bilgileri

Post Doktora, Georg-August-Universitaet Göttingen, Almanya 2018 - 2020

Doktora, Universitaet zu Köln, Institute For Biochemistry, Medical Faculty And Cologne Center For Genomics, Almanya 2014 - 2018

Yüksek Lisans, Universität Zu Köln, Biyoloji Bilimi (Genetik), Almanya 2011 - 2013

Yabancı Diller

Almanca, B2 Orta Üstü

İngilizce, C1 İleri

Yaptığı Tezler

Doktora, Role of CSNK2B encoding casein kinase II subunit beta in Filippi Syndrome, Universitaet zu Köln, Institute For Biochemistry, Medical Faculty And Cologne Center For Genomics, 2018

Yüksek Lisans, Identification of RBBP8 mutation in Pakistani families affected with Jawad Syndrome, Universität Zu Köln, Biyoloji Bilimi (Genetik), 2013

Araştırma Alanları

Biyoinformatik, Moleküler Biyoloji ve Genetik, Genetik Bozuklukların Moleküler Biyolojisi, Genomiks, Hayvan Moleküler Genetiği

Akademik Unvanlar / Görevler

Dr. Öğr. Üyesi, Bilecik Şeyh Edebali Üniversitesi, Fen Fakültesi, Moleküler Biyoloji Ve Genetik, 2020 - Devam Ediyor

Verdiği Dersler

Lisans

Biyoinformatiğe Giriş, Lisans, 2020 - 2021
Moleküler Biyolojide Uygulamalar-2, Lisans, 2020 - 2021
Moleküler Biyolojide Uygulamalar, Lisans, 2020 - 2021
Biyoinformatik-2, Lisans, 2020 - 2021
Moleküler Terminoloji, Lisans, 2020 - 2021
Kromozomal Hastalıklar, Lisans, 2020 - 2021
Moleküler Teknikler, Lisans, 2020 - 2021
Model Organizmalar, Lisans, 2020 - 2021
Moleküler Teknoloji, Lisans, 2020 - 2021

SCI, SSCI ve AHCI İndekslerine Giren Dergilerde Yayınlanan Makaleler

- I. **Loss-of-function variants in DNM1 cause a specific form of developmental and epileptic encephalopathy only in biallelic state.**
Yigit G., Sheffer R., Daana M., Li Y., Kaygusuz E., Mor-Shakad H., Altmüller J., Nürnberg P., Douiev L., Kaulfuss S., et al.
Journal of medical genetics, cilt.59, sa.6, ss.549-553, 2022 (SCI-Expanded)
- II. **A 24-generation-old founder mutation impairs splicing of RBBP8 in Pakistani families affected with Jawad syndrome.**
Kaygusuz E., Khayyat A. I. A., Abdullah U., Budde B. S., Asif M., Ahmed I., Makhdoom E. U. H., Sur-Erdem I., Baig J. M., Khan M. M. A., et al.
Clinical genetics, cilt.100, sa.4, ss.486-488, 2021 (SCI-Expanded)
- III. **Modifier Genes in Microcephaly: A Report on WDR62, CEP63, RAD50 and PCNT Variants Exacerbating Disease Caused by Biallelic Mutations of ASPM and CENPJ.**
Makhdoom E. U. H., Waseem S. S., Iqbal M., Abdullah U., Hussain G., Asif M., Budde B., Höhne W., Tinschert S., Saadi S. M., et al.
Genes, cilt.12, sa.5, 2021 (SCI-Expanded)
- IV. **An update of pathogenic variants in ASPM, WDR62, CDK5RAP2, STIL, CENPJ, and CEP135 underlying autosomal recessive primary microcephaly in 32 consanguineous families from Pakistan.**
Rasool S., Baig J. M., Moawia A., Ahmad I., Iqbal M., Waseem S. S., Asif M., Abdullah U., Makhdoom E. U. H., Kaygusuz E., et al.
Molecular genetics & genomic medicine, cilt.8, sa.9, 2020 (SCI-Expanded)
- V. **Mutations in CKAP2L, the human homolog of the mouse radmis gene, cause filippi syndrome**
Hussain M. S., Battaglia A., Szczepanski S., Kaygusuz E., Toliat M. R., Sakakibara S., Altmüller J., Thiele H., Nürnberg G., Moosa S., et al.
American Journal of Human Genetics, cilt.95, sa.5, ss.622-632, 2014 (SCI-Expanded)

Diğer Dergilerde Yayınlanan Makaleler

- I. **De novo variants of CSNK2B cause a new intellectual disability-craniodigital syndrome by disrupting the canonical Wnt signaling pathway**
Asif M., Kaygusuz E., Shinawi M., Nickelsen A., Hsieh T., Wagle P., Budde B. S., Hochscherf J., Abdullah U., Höning S., et al.
Human Genetics and Genomics Advances, cilt.3, sa.3, 2022 (Scopus)

Kitaplar

- I. **Describing genetic basis and disease pathogenesis of Filippi syndrome**
KAYGUSUZ E.

Cinius, İstanbul, 2022

- II. **Identification of RBBP8 mutation in Pakistani families affected with Jawad Syndrome**
KAYGUSUZ E.
Cinius Yayınları, 2021

Hakemli Bilimsel Toplantılarda Yayımlanmış Bildiriler

- I. **Role of encoding casein kinase II subunit beta in a new intellectual disability-craniodigital syndrome (Davetli Konuşmacı)**
KAYGUSUZ E.
Workshop on Rare Diseases, İstanbul, Türkiye, 03 Aralık 2022
- II. **De novo variants of CSNK2B cause a new intellectual disability-craniodigital syndrome by disrupting the canonical Wnt signaling pathway (Davetli Konuşmacı)**
KAYGUSUZ E.
8th International Congress of the Molecular Biology Association of Turkey, İstanbul, Türkiye, 9 - 12 Haziran 2022
- III. **Identification of RBBP8 mutation in Pakistani families affected with Jawad Syndrome**
KAYGUSUZ E.
5th International Congress of the Molecular Biology Association of Turkey, İstanbul, Türkiye, 08 Eylül 2017
- IV. **De novo pathogenic variants in CSNK2B cause a new intellectual disability-craniodigital syndrome distinguished from Poirier-Bienvenu neurodevelopmental syndrome**
KAYGUSUZ E., Asif M.
European Society of Human Genetics (ESHG) Conference, Glasgow, İngiltere, 06 Haziran 2020
- V. **De novo mutation of CSNK2B encoding beta subunit of casein kinase 2 causes Filippi syndrome**
KAYGUSUZ E.
52nd European Society of Human Genetics (ESHG) Conference, Gothenburg, İsveç, 15 Haziran 2019
- VI. **Pathogenic consequences of impaired Wnt signaling and DNA damage response delineates Filippi syndrome**
KAYGUSUZ E., Asif M., Brancati F., Nickelsen A., Nienberg C., Jose J., Niefind K., Noegel A., Hussain M. S., Nürnberg P.
35th Ernst Klenk Symposium in Molecular Medicine, Cologne, Almanya, 15 - 17 Eylül 2019
- VII. **Identification of a founder mutation in Pakistani families affected with Jawad syndrome**
KAYGUSUZ E., Nürnberg P., Noegel A., Hussain M. S.
Arbeitsgemeinschaft Für Gen-Diagnostik e.V., Berlin, Almanya, 6 - 08 Ekim 2017
- VIII. **Identification of Founder Mutation in Pakistani Families Affected With Jawad Syndrome**
KAYGUSUZ E., Hussain M. S., Nürnberg P., Noegel A., Altmüller J., Budde B., Asif M., Baig S. M., Tariq M., Ahmed I.
5th International Congress of the Molecular Biology Association of Turkey, İstanbul, Türkiye, 8 - 10 Eylül 2017
- IX. **Filippi syndrome is aheterogenic disorder with a high proportion of CKAP2L mutations**
KAYGUSUZ E., Hussain M. S., Szczepanski S., Nürnberg P., Noegel A.
31st Ernst Klenk Symposium in Molecular Medicine, Cologne, Almanya, 27 - 29 Eylül 2015
- X. **Mutations in CKAP2L, the human homolog of the mouse Radmis gene, cause Filippi syndrome**
KAYGUSUZ E., Hussain M. S., Altmüller J., Wollnik B., Szczepanski S., Noegel A., Thiele H., Newman W., Sakakibara S., Gillissen-Kaesbach G., et al.
International Meeting of the German Society for Cell Biology, Cologne, Almanya, 24 - 27 Mart 2015

Desteklenen Projeler

Aptullahoğlu E., Kaygusuz E., TÜBİTAK Projesi, Akut Lenfoblastik Lösemide MDM2 ve STAT3'ün Kombine Hedeflenmesinin Yeni Bir Tedavi Yaklaşımı Olarak Araştırılması, 2021 - 2024

Kaygusuz E., Hussain M. S., Khayyat A. I., Iqbal M., Asif M., Noegel A., Nürnberg P., Diğer Ülkelerdeki Kamu Kurumları Tarafından Desteklenmiş Proje, Role of Wnt signaling in the etiology of Filippi syndrome and ectrodactyly ectodermal

dysplasia, 2017 - 2019

Bilimsel Yayınlarda Hakemlikler

CLINICAL GENETICS, SCI Kapsamındaki Dergi, Mayıs 2024

Bilecik Şeyh Edebali Üniversitesi Fen Bilimleri Dergisi, Hakemli Bilimsel Dergi, Haziran 2023

Bilimsel Projelerde Hakemlikler

Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, BAP Y.Lisans, Mayıs 2024

Yükseköğretim Kurumları Destekli Proje, BAP Araştırma Projesi, Aralık 2021

Metrikler

Yayın: 18

Atıf (Scopus): 94

H-İndeks (Scopus): 5

Kongre ve Sempozyum Katılımı Faaliyetleri

Workshop on Rare Diseases, Davetli Konuşmacı, İstanbul, Türkiye, 2022

8th International Congress of the Molecular Biology Association of Turkey, Davetli Konuşmacı, İstanbul, Türkiye, 2022