

# HATİCE ILGIN RUHİ

## PROFESÖR

**E-Posta Adresi** : hiruhi@medicine.ankara.edu.tr

**Adres** : Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Morfoloji Yerleşkesi 06100  
Sıhhiye Ankara

### Öğrenim Bilgisi

Tıpta Uzmanlık 1991 1994	ANKARA ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ/TEMEL TIP BİLİMLERİ BÖLÜMÜ/TIBBİ BİYOLOJİ ANABİLİM DALI/TIBBİ GENETİK BİLİM DALI Tez adı: Geç başvuru durumunda artmış kromozomal anomali riski taşıyan fötusların kordosentez örneklerinde sitogenetik analiz (1994) Tez Danışmanı:(PROF.DR. BEKİR SITKI ŞAYLI)
Lisans 1983 1989	EGE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ

### Görevler

PROFESÖR 2011	ANKARA ÜNİVERSİTESİ/TIP FAKÜLTESİ/DAHİLİ TIP BİLİMLERİ BÖLÜMÜ/TIBBİ GENETİK ANABİLİM DALI)
DOÇENT 2006-2011	ANKARA ÜNİVERSİTESİ/TIP FAKÜLTESİ/DAHİLİ TIP BİLİMLERİ BÖLÜMÜ/TIBBİ GENETİK ANABİLİM DALI)
YARDIMCI DOÇENT 2003-2006	ANKARA ÜNİVERSİTESİ/TIP FAKÜLTESİ/DAHİLİ TIP BİLİMLERİ BÖLÜMÜ/TIBBİ GENETİK ANABİLİM DALI)
YARDIMCI DOÇENT 2000-2003	ANKARA ÜNİVERSİTESİ/TIP FAKÜLTESİ/TEMEL TIP BİLİMLERİ BÖLÜMÜ/TIBBİ BİYOLOJİ ANABİLİM DALI)
UZMAN 1994-2000	ANKARA ÜNİVERSİTESİ/TIP FAKÜLTESİ/TEMEL TIP BİLİMLERİ BÖLÜMÜ/TIBBİ BİYOLOJİ ANABİLİM DALI)
ARAŞTIRMA GÖREVLİSİ 1991-1994	ANKARA ÜNİVERSİTESİ/TIP FAKÜLTESİ/TEMEL TIP BİLİMLERİ BÖLÜMÜ/TIBBİ BİYOLOJİ ANABİLİM DALI)

### Yönetilen Tezler

#### Yüksek Lisans

2004

1. ÖZKAL PINAR, (2004). Hepatit B virusunun ve tedavisinde kullanılan anti-viral ajanların konak DNA`sına olan genotoksik etkisi, Ankara Üniversitesi->Sağlık Bilimleri Enstitüsü->Tıbbi Biyoloji Anabilim Dalı

## Doktora

2012

2. KARAER DERYA, (2012). Türk toplumunda beta talaseminin hızlı, ucuz, etkin ve güvenilir yöntemle taranması amacıyla tarama testi geliştirilmesi, Ankara Üniversitesi->Biyoteknoloji Enstitüsü->Biyoteknoloji Anabilim Dalı

2009

3. AKINCI M. A. MURAT, (2009). Oküler yüzey epitelinde bulunan prekürsör hücrelerde ifade bulan genler, Ankara Üniversitesi->Sağlık Bilimleri Enstitüsü->Tıbbi Genetik Anabilim Dalı

2008

4. ÖZER LEYLA, (2008). Fajil X sendromu tanısında mikronukleus-FISH yöntemi, Ankara Üniversitesi->Sağlık Bilimleri Enstitüsü->Tıbbi Biyoloji Anabilim Dalı

## Tıpta Uzmanlık

2014

5. EKİNCİ SADIYE, (2014). Küçük hücreli olmayan akciğer kanseri dokularında p13ca mutasyonlarının araştırılması, Ankara Üniversitesi->Tıp Fakültesi->Tıbbi Genetik Anabilim Dalı

2011

6. TOPÇU VEHAP, (2011). 46,xy kromozom kuruluşlu cinsel gelişim bozukluğu gösteren bireylerde androjen reseptör gen değişikliklerinin araştırılması, Ankara Üniversitesi->Tıp Fakültesi->Tıbbi Genetik Anabilim Dalı

2006

7. YARARBAŞ KANAY, (2006). Sitogenetik bulgusu ve mikrodelesyonu olmayan infertil erkek hastalarda karşılaştırmalı genomik hibridizasyon yöntemi ile kriptik kromozomal değişikliklerin saptanması, Ankara Üniversitesi->Tıp Fakültesi->Tıbbi Genetik Anabilim Dalı

## Projelerde Yaptığı Görevler:

1. Şizofreni hastalarında RASD1 geni mutasyonlarının araştırılması, Yükseköğretim Kurumları tarafından destekli bilimsel araştırma projesi. Yürütücü. , 30/06/2017 (Devam Ediyor) (ULUSAL)
2. Biyoaktif büyüme hormonu olan çocuklarda büyüme hormonu bağımlılığı biyoaktif büyüme hormonu moleküler çalışması, Özel Kuruluşlar, Yürütücü:EVLYAOĞLU SAADET OLCAY.Araştırmacı:İLGİN RUHİ HATİCE. , 10/07/2013 - 01/08/2016 (ULUSAL)
3. Küçük Hücreli Olmayan Akciğer Kanseri Dokularında PIK3CA Mutasyonlarının Araştırılması, TÜBİTAK PROJESİ, Yürütücü:İLGİN RUHİ HATİCE,Araştırmacı:DEMİRKAZIK AHMET,Araştırmacı:TÜKÜN FATMA AJLAN.Araştırmacı:SAK SERPİL. , 01/12/2012 - 27/12/2013 (ULUSAL)
4. 46 XY Kromozom Kuruluşlu Cinsel Gelişim Bozukluğu Gösteren Bireylerde Androjen Reseptör Gen Değişikliklerinin Araştırılması. BAP. Yönetici. 2010-2012 (ULUSAL)
5. Türk Toplumunda Beta Talaseminin Hızlı Ucuz Etkin ve Güvenilir Yöntemle Taranması Amacıyla Tarama Testi Geliştirilmesi. BAP. Araştırmacı. 2011-2012 (ULUSAL)
6. Fajil X sendromu tanısında mikronukleus FISH uygulaması, BAP, Yönetici, 2006-2008 (ULUSAL)
7. Sitogenetik bulgusu ve Y kromozomu mikrodelesyonu olmayan infertil erkek hastalarda karşılaştırmalı genomik hibridizasyon Comparative Genomic Hybridization CGH yöntemi ile kriptik kromozomal değişikliklerin saptanması. BAP. Yönetici. 2005-2007 (ULUSAL)
8. Noninvazif Prenatal Tanı ve Gebelik Komplikasyonlarının Erken Tanısında Maternal Dolaşımdaki Hücre Dışı Serbest Fetal DNA'nın Kullanım Etkinliği. BAP. Araştırmacı. 2005-2007 (ULUSAL)
9. Türkiye de 21 OHD hastalarında CYP21A2 geninde en sık rastlanan 9 mutasyonun sıklıklarının saptanması , DİĞER. Araştırmacı, 2005-2006)
10. Hepatit B virusunun ve tedavisinde kullanılan anti viral ajanların konak DNA'na olan genotoksik etkileri. BAP. Yönetici. 2003-2005 (ULUSAL)

## İdari Görevler

Anabilim Dalı Başkanı

2011

ANKARA ÜNİVERSİTESİ/TIP FAKÜLTESİ/DAHİLİ TIP BİLİMLERİ BÖLÜMÜ/TIBBİ GENETİK ANABİLİM DALI

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi

Genetik Hastalıklar Tanı Merkezi

2010

ANKARA ÜNİVERSİTESİ/ANKARA TIP FAKÜLTESİ

## Ödüller

1. XVI. Pediatrik Endokrin ve Diyabet Kongresi'nde "Sözel Bildiri Birincilik Ödülü", Çocuk Endokrinolojisi ve Diyabet Derneği, 2012
2. XII. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Kongresi'nde Birincilik Ödülü, Çocuk Endokrinolojisi ve Diyabet Derneği, 2008

## Dersler \*

Öğrenim Dili Ders Saati

### 2016-2017

#### Lisans

Mendel yasaları	Türkçe	1
Üriner sistem gelişimi ve bozukluklarında genetik mekanizmalar	Türkçe	1
Sayısal-yapısal kromozomal düzensizlikler	Türkçe	1
Cinsiyet gelişiminde genetik	Türkçe	1
Kromozomal hastalıkların doğum öncesi tanısı	Türkçe	1
Konjenital malformasyonlar, dismorfoloji ve teratoloji	Türkçe	1
Metabolik sendrom, Obezite, Diyabet gelişim sürecindeki değişikliklerin klinikle korelasyonu, tanı ve izlemde genetik	Türkçe	1
Genital sistem gelişimi ve bozukluklarında genetik mekanizmalar	Türkçe	1
Lökomotor sistem(iskelet) gelişim ve bozukluklarında genetik mekanizmalar	Türkçe	1
Psikiyatrik hastalıklarda genetik	Türkçe	1
Kromozomal DNA ve onun kromatin iplik içinde paketlenmesi	Türkçe	1
Kromozomların yapısı	Türkçe	1
Mitokondriyon genetiği	Türkçe	1
Kromozomal hastalıklar	Türkçe	1

#### Tıpta Uzmanlık

Kalıtım şekilleri	Türkçe	1
-------------------	--------	---

### 2015-2016

#### Lisans

Kromozomların yapısı	Türkçe	1
ÜRİNER SİSTEM GELİŞİMİ VE BOZUKLUKLARINDA GENETİK MEKANİZMALAR	Türkçe	1
KROMOZOM YAPISI VE PAKETLENMESİ	Türkçe	1
MENDEL YASALARI VE KALITIM KAVRAMI	Türkçe	1
Kromozomların yapısı	Türkçe	1
PSİKİYATRİK HASTALIKLARDA GENETİK	Türkçe	1
MİTOKONDRIYON GENETİĞİ	Türkçe	1
METABOLİK SENDROM, OBEZİTE, DİYABET GELİŞİMİNDE GENETİK	Türkçe	1

#### Doktora

## Eserler

### Uluslararası hakemli dergilerde yayımlanan makaleler:

1. KAYMAK CİHAN MERİÇ,KARABULUT HALİL GÜRHAN,KUTLAY NÜKET,ILGIN RUHİ HATİCE,TÜKÜN FATMA AJLAN,OLCAY LALE (2017). Association Between N363S and BclI Polymorphisms of the Glucocorticoid Receptor Gene (NR3C1) and Glucocorticoid Side Effects During Childhood Acute Lymphoblastic Leukemia Treatment.. Turkish journal of haematology, 34(2), 151-158., Doi: 10.4274/tjh.2016.0253 (Yayın No: 3552560)
2. KAN KARAER DERYA,ERGÜN MEHMET ALİ,ILGIN RUHİ HATİCE,ÖZTÜRK JALE,KARA HALİL,REİSOĞLU ÇAKMAK DENİZ,AYDOĞMUŞ TALİHAMUR,PERÇİN FERDA EMRİYE (2017). Development of a new real-time PCR screening kit for HbS and common beta-thalassemia mutations observed in Turkey. Turkish journal of medical sciences, 47(3), 973-978., Doi: 10.3906/sag-1606-49 (Yayın No: 3552637)
3. DELİL KENAN,KARABULUT HALİL GÜRHAN,HACİHAMDİOĞLU BÜLENT,ŞIKLAR ZEYNEP,BERBEROĞLU MERİH,ÖÇAL GÖNÜL,TÜKÜN FATMA AJLAN,ILGIN RUHİ HATİCE (2016). Investigation of SHOX Gene Mutations in Turkish Patients with Idiopathic Short Stature. J Clin Res Pediatr Endoc, 8(2), 144-149., Doi: 10.4274/jcrpe.2307 (Yayın No: 3231980)
4. topçu vepap,ILGIN RUHİ HATİCE (2015). Investigation of androgen receptor gene mutations in a series of 21 patients with 46 XY disorders of sex development. J Pediatr Endocrinol Metab. , 28, 1257-1263. (Yayın No: 1848701)
5. SADİYE EKİNCİ,ILGIN RUHİ HATİCE,DEMİRKAZIK AHMET,TÜKÜN FATMA AJLAN (2015). Molecular Spectrum of PIK3CA Gene Mutations in Patients with Non-small Cell Lung Cancer in Turkey Genet Test Mol Biomarkers. Genet Test Mol Biomarkers, 19(7), 353-358. (Yayın No: 1849268)
6. Öçal Gönül,BERBEROĞLU MERİH,ŞIKLAR ZEYNEP,AYCAN ZEHRA,Bülent Hacıhamdioğlu,ILGIN RUHİ HATİCE,TÜKÜN FATMA AJLAN (2015). Clinical Review of 95 Patients with 46 XX Disorders of Sex Development Based on the New Chicago Classification. J Pediatr Adolesc Gynecol, 28, 6-11. (Yayın No: 1865440)
7. ILGIN RUHİ HATİCE (2013). An Evaluation of the Phenotypic Features of Fanconi Anemia Together with DEB MMC Positivity in 199 Turkish Patients. Türkiye Klinikleri J Med Sci(33(1)), 1-8. (Yayın No: 789685)
8. ILGIN RUHİ HATİCE (2012). The clinical and genetic heterogeneity of mixed gonadal dysgenesis does disorders of sexual development DSD classification based on new Chicago consensus cover all sex chromosome DSD. Eur J Pediatr(171(10)), 1497-1502. (Yayın No: 789221)
9. ILGIN RUHİ HATİCE (2011). Clinical Applicability of FANCD2 Mono Ubiquitination Test for Fanconi Anemia Diagnosis and a Suggestion for an Algorithm. Turkish Journal of Biochemistry(36(2)), 175-182. (Yayın No: 788787)
10. ILGIN RUHİ HATİCE (2010). Meme kanserinde Farmakogenetik. Türkiye Klinikleri Journal of medical sciences(30(3)), 16-21. (Yayın No: 788142)
11. ILGIN RUHİ HATİCE (2008). Identification of Frequency and Distribution of the 9 Most Frequent Mutations among Patients with 21 OHD in Turkey. Journal of Pediatric Endocrinology & Metabolism(21), 781-787. (Yayın No: 787925)
12. ILGIN RUHİ HATİCE (2007). Axenfeld Rieger syndrome associated with truncus arteriosus a case report. Turk J Pediatr(49), 444-447. (Yayın No: 787526)
13. ILGIN RUHİ HATİCE (2006). del5p dup5q in a Cri du Chat patient without parental chromosomal rearrangement. American Journal of Medical Genetics Part A(140A), 1016-1020. (Yayın No: 786994)
14. ILGIN RUHİ HATİCE (2005). The genotoxic effects of hepatitis B virus to host DNA. Mutagenesis(20(2)), 147-150. (Yayın No: 784856)
15. ILGIN RUHİ HATİCE (2005). The role of genetic counseling on decisions of pregnant women aged 35 years or over regarding amniocentesis in Turkey. European Journal of Medical genetics(48), 13-19. (Yayın No: 784653)
16. ILGIN RUHİ HATİCE (2005). A novel Fryns Anophthalmia plus syndrome associated with primary hypothyroidism. Genetic Counseling(16(2)), 145-148. (Yayın No: 785113)
17. ILGIN RUHİ HATİCE (2001). A Down syndrome case with a karyotype of 46 XY rec 21 dup 21q inv 21 p11q22 derived from paternal pericentric inversion of chromosome 21. Clinical Genetics(59), 368-370. (Yayın No: 784527)

## Uluslararası hakemli dergilerde yayımlanan makaleler:

18. ILGIN RUHİ HATİCE (1997). Identification of the parental origin of polysomy in two 49 XXXXY cases. Clinical Genetics(51), 426-429. (Yayın No: 784223)

## B. Uluslararası bilimsel toplantılarda sunulan ve bildiri kitaplarında (proceedings) basılan bildiriler :

1. ILGIN RUHİ HATİCE Expected figures for an alive birth from childless marriages due to fetal wastage Proceeding of the 8th International Congress of Human Genetics. 8th International Congress of Human Genetics, 49(4) (/)(Yayın No:834785)
2. ILGIN RUHİ HATİCE First cousin couples with fetal wastage sharing 13 14 Robertsonian Translocation. ESHG 24th Annual Meeting (/)(Yayın No:835626)
3. ILGIN RUHİ HATİCE Homozygous inv 9 in a girl with primary amenorrhea. ESHG 25th Annual Meeting (/)(Yayın No:835900)
4. ILGIN RUHİ HATİCE Twins discordant for 49 XXXXY constitution. Chromosome Segregation an Aneuploidy (/)(Yayın No:836452)
5. ILGIN RUHİ HATİCE Expected figures for an alive child from marriages with fetal wastage recent findings. ESHG 25th Annual Meeting (/)(Yayın No:836092)
6. GÖKPINAR EZGİ,SARAL SEÇİL,DURMAZ CEREN DAMLA,GÜNDOĞDU MUSTAFA,BOYVAT AYŞE,ILGIN RUHİ HATİCE (2017). Investigation of MEFV gene mutations in hidradenitis suppurativa. European Human Genetics Conference, 2017 (Özet Bildiri/Poster)(Yayın No:3552783)
7. ILGIN RUHİ HATİCE,TAŞDELEN ELİFCAN,GÖKPINAR EZGİ,GÖKOĞLU MUSTAFA,TUNCALI TİMUR (2017). Non-classical adrenal hyperplasia and polycystic ovary syndrome: Evaluation of four cases. European Human Genetics Conference, 2017 (Özet Bildiri/Poster)(Yayın No:3552772)
8. VURAL SEÇİL,ERTOP PELİN,DURMAZ CEREN DAMLA,ŞANLI HATİCE,HEPER AYLİN,KUNDAKÇI NİHAL,KARABULUT HALİL GÜRHAN,ILGIN RUHİ HATİCE (2017). Skin-Dominant Phenotype and Double Superior Vena Cava in a patient with H Syndrome with a novel Mutation in SLC29A3 gene. XII International Congress of Dermatology (Özet Bildiri/Poster)(Yayın No:3791522)
9. ILGIN RUHİ HATİCE,KARABULUT HALİL GÜRHAN,ŞIKLAR ZEYNEP,GÖKPINAR EZGİ,GÖKOĞLU MUSTAFA,BERBEROĞLU MERİH,TÜKÜN FATMA AJLAN (2016). Novel Mutations in the Androgen Receptor Gene in Four 46 XY Females with Complete Androgen Insensitivity Syndrome. European Human Genetics Conference (Özet Bildiri/Poster)(Yayın No:3331782)
10. GÖKPINAR EZGİ,DURMAZ CEREN DAMLA,ŞIKLAR ZEYNEP,BERBEROĞLU MERİH,ILGIN RUHİ HATİCE (2016). Mixed gonadal dysgenesis cytogenetic and phenotypic findings of two cases with ambiguous genitalia. European Human Genetics Conference (Özet Bildiri/Poster)(Yayın No:3332061)
11. DURMAZ CEREN DAMLA,TUNCALI TİMUR,KUTLAY NÜKET,TÜREDİ ÖZLEM,ILGIN RUHİ HATİCE,VİCDAN NEDİME ARZU,KARABULUT HALİL GÜRHAN,TÜKÜN FATMA AJLAN (2016). Evaluation of accompanying cytogenetic abnormalities and light chain profiles in 13q deleted MM patients. European Human Genetics Conference (Özet Bildiri/Poster)(Yayın No:3332725)
12. GÖKOĞLU MUSTAFA,KARABULUT HALİL GÜRHAN,TÜREDİ ÖZLEM,BİÇER ŞULE,DURMAZ CEREN DAMLA,GÖKPINAR EZGİ,VİCDAN NEDİME ARZU,KUTLAY NÜKET,TUNCALI TİMUR,TÜKÜN FATMA AJLAN,ILGIN RUHİ HATİCE (2016). Investigation of TBP gene mutations in patients with Huntington Disease phenotype. European Human Genetics Conference (Özet Bildiri/Poster)(Yayın No:3332409)
13. TÜREDİ ÖZLEM,ATACA PINAR,TUNCALI TİMUR,ELHAN ATİLLA HALİL,VİCDAN NEDİME ARZU,DURMAZ CEREN DAMLA,DALVA KLARA,KUTLAY NÜKET,KARABULUT HALİL GÜRHAN,ILGIN RUHİ HATİCE,TÜKÜN FATMA AJLAN (2015). Follow up of del 5 q MDS patients with or without other chromosomal abnormalities. ECA 2015 (/)(Yayın No:1868161)

## C. Yazılan ulusal/uluslararası kitaplar veya kitaplardaki bölümler:

### C1. Yazılan ulusal/uluslararası kitaplar:

1. TIBBİ GENETİK VE KLİNİK UYGULAMALARI GENETİK DANIŞMANLIK BÖLÜMÜ (2016)., ILGIN RUHİ HATİCE, MGRUP MATBAACILIK, Editör:MUNİS DÜNDAR, Basım sayısı:1, Sayfa Sayısı 11, ISBN:978-605-85579-9-4. Türkçe(Bilimsel Kitap). (Yayın No: 3232717)

## D. Ulusal hakemli dergilerde yayımlanan makaleler :

1. ILGIN RUHİ HATİCE (2009). Fankoni Anemisi Moleküler Bozukluklar ve Önemi. Türkiye Klinikleri Journal of Hematology Oncology ? Moleküler Hematoloji Özel Sayısı(2(2)), 27-31. (Kontrol No: 797209)
2. ILGIN RUHİ HATİCE (2009). Konjenital adrenal hiperplazide prenatal tanı ve tedavi Bir vaka taktimi ve literatürün gözden geçirilmesi. Hacettepe Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

#### D. Ulusal hakemli dergilerde yayımlanan makaleler :

Dergisi(52), 203-212. (Kontrol No: 797132)

3. ILGIN RUHİ HATİCE (2006). Prenatal tanı. Türkiye Klinikleri Tıp Bilimleri Dergisi(26(6)), 666-674. (Kontrol No: 795213)
4. ILGIN RUHİ HATİCE (2005). Amniyositlerde kromozomal düzensizlik saptanan olguların değerlendirmesi. Klinik Laboratuvar Araştırma Dergisi(9(1)), 15-18. (Kontrol No: 793939)
5. ILGIN RUHİ HATİCE (2005). Kromozomal kırık Sendromları. Türkiye Klinikleri Pediatrik Bilimler Dergisi ?Pediatrik Genetik Özel Sayısı?(1(2)), 101-106. (Kontrol No: 794519)
6. ILGIN RUHİ HATİCE (2005). Kromozom Hastalıkları ve Genetik Danışma. Türkiye Klinikleri Pediatrik Bilimler Dergisi ?Pediatrik Genetik Özel Sayısı?(1(2)), 36-41. (Kontrol No: 794352)
7. ILGIN RUHİ HATİCE (2004). From Gene to Disease Fanconi Anemia. Journal of Ankara Medical School(26(1)), 27-33. (Kontrol No: 793415)
8. ILGIN RUHİ HATİCE (2004). Doğum öncesi tanıda ilk 580 olguluk deneyim. Optimal(17(2)), 35-40. (Kontrol No: 793718)
9. ILGIN RUHİ HATİCE (2000). Mikromanüplatif üreme tekniklerinin genetik riski. Optimal(13(1)), 18-24. (Kontrol No: 792222)
10. ILGIN RUHİ HATİCE (2000). A case of trisomy 13 findings with 46 XX der 7 t 7 13 p22 q31 mat karyotype. Turkish Journal of Medical Sciences(30(4)), 377-380. (Kontrol No: 791927)
11. ILGIN RUHİ HATİCE (1999). Cytogenetic and Phenotypic Findings in Turkish Patients with Fanconi Anemia. Turkish Journal of Medical Sciences(29(2)), 151-154. (Kontrol No: 791511)
12. ILGIN RUHİ HATİCE (1999). Üçlü tarama testi ile nöral tüp defekti ve Down sendromu riskinin değerlendirilmesi. Biyokimya dergisi(24(1)), 18-25. (Kontrol No: 791750)
13. ILGIN RUHİ HATİCE (1995). Martin Bell fenotipi gösteren hastalarda frajil X bulguları. Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Mecmuası(48), 529-535. (Kontrol No: 791012)
14. ILGIN RUHİ HATİCE (1995). Ataxia telangiectasia lı AT hasta periferik kan lenfositleri üzerine Bleomisin in in vitro etkisi. Optimal(8(1)), 27-29. (Kontrol No: 791237)
15. ILGIN RUHİ HATİCE (1991). Anadolu Toplumunda Riskli Gebelikler Bakımından Akraba Evlilikleri. Yeni Tıp Dergisi(8), 63-71. (Kontrol No: 790542)

#### E. Ulusal bilimsel toplantılarda sunulan ve bildiri kitaplarında basılan bildiriler:

1. ILGIN RUHİ HATİCE (2017). Kansere yatkınlık nedeni olan kırık sendromlarına yaklaşım. Tıbbi Genetikte Algoritmalar Sempozyumu (Özet Bildiri/Davetli Konuşmacı)(Yayın No:3552758)
2. ILGIN RUHİ HATİCE (2017). Prenatal tanıda genetik danışmanlık. Erciyes Tıp Genetik Günleri 2017 (Özet Bildiri/Davetli Konuşmacı)(Yayın No:3552755)
3. GÖKOĞLU MUSTAFA,TAŞDELEN ELİFCAN,ILGIN RUHİ HATİCE (2017). Evaluation of phenotypic spectrum in a 18p deletion syndrome case. Erciyes Tıp Genetik Günleri 2017 (Özet Bildiri/Sözlü Sunum)(Yayın No:3552765)
4. ILGIN RUHİ HATİCE (2017). PKOS'a genetik bakış. 2. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu (Özet Bildiri/Davetli Konuşmacı)(Yayın No:3552743)
5. DURMAZ CEREN DAMLA,TUNCALI TİMUR,KUTLAY NÜKET,VİCDAN NEDİME ARZU,KARABULUT HALİL GÜRHAN,TÜKÜN FATMA AJLAN,ILGIN RUHİ HATİCE (2016). Multiple Myelom ön tanılı hastalarda FISH yöntemi ile kromozomal anomalilerin belirlenmesi,. II. Hematolojik Genetik Sempozyumu (Özet Bildiri/Poster)(Yayın No:3431335)
6. ILGIN RUHİ HATİCE (2016). Genetik Danışmanlık. Gevher Nesibe Tıp Günleri 2016 (Özet Bildiri/Davetli Konuşmacı)(Yayın No:3431356)
7. GÖKPINAR EZGİ,ILGIN RUHİ HATİCE (2016). 22q11.2 delesyon sendromlu yetişkin dönem sunumlu bir olgu.. II. Hematolojik Genetik Sempozyumu (Özet Bildiri/Sözlü Sunum)(Yayın No:3431345)
8. DURMAZ CEREN DAMLA,ERTOP PELİN,KARABULUT HALİL GÜRHAN,SARAL SEÇİL,ŞANLI HATİCE,ILGIN RUHİ HATİCE (2015). SLC29A3 geninde yeni bir mutasyon tanımlanan H Sendromlu bir olgu sunumu. II. Çocuk Genetik Sempozyumu (/)(Yayın No:1869556)
9. Altın Şule,TÜREDİ ÖZLEM,ILGIN RUHİ HATİCE (2015). Three Male Cases with Isodicentric Y Chromosome Mosaicism Including 45 X Cell Line. 1. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu (/)(Yayın No:1869030)
10. DURMAZ CEREN DAMLA,KOCAAY PINAR,Ömer Suat fitöz,ILGIN RUHİ HATİCE (2015). A Case of Pycnodysostosis with Bilateral Choanal Atresia. 1. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu (/)(Yayın No:1868864)
11. KOCAAY PINAR,ŞIKLAR ZEYNEP,ILGIN RUHİ HATİCE,Çamtosun Emine,TÜKÜN FATMA AJLAN,BERBEROĞLU MERİH (2015). Tamoxifen Treatment for Pubertal Gynecomastia in a Patient with Partial Androgen Insensitivity Syndrome. 1. Ege Endokrin Hastalıklar ve Genetik Sempozyumu (/)(Yayın No:1869332)

## Diğer Yayınlar

1. BİÇER ŞULE,KARABULUT HALİL GÜRHAN,YARARBAŞ KANAY,TÜKÜN FATMA AJLAN,CORINNE COLLET,KOCAAY PINAR,BERBEROĞLU MERİH,ILGIN RUHİ HATİCE (2017). A novel TWIST1 gene mutation in a patient with Saethre Chotzen syndrome. *Clinical Dysmorphology*, 26(3), 175-178. (Uluslararası) (Hakemli) (MAKALE Vaka Takdimi) (Yayın No: 3335084)
2. VURAL SEÇİL,ERTOP PELİN,DURMAZ CEREN DAMLA,ŞANLI HATİCE,OKÇU HEPER AYLİN,KUNDAKÇI NİHAL,KARABULUT HALİL GÜRHAN,ILGIN RUHİ HATİCE (2017). Skin-Dominant Phenotype in a Patient with H Syndrome: Identification of a Novel Mutation in the SLC29A3 Gene. *Cytogenetic and Genome Research*, 151(4), 186-190., Doi: 10.1159/000475908 (Uluslararası) (Hakemli) (MAKALE Vaka Takdimi) (Yayın No: 3552538)
3. DURMAZ CEREN DAMLA,TAŞ VEDAT,KOCAAY PINAR,FİTÖZ SUAT,ONAY HÜSEYİN,BETON SÜHA,ÖZKINAY FERİŞTAH FERDA,ILGIN RUHİ HATİCE (2017). Bilateral choanal atresia in an adult woman with pycnodysostosis. *Congenital Anomalies*, 57(3), 91-92., Doi: 10.1111/cga.12204 (Uluslararası) (Hakemli) (MAKALE Araştırma Notu) (Yayın No: 3336296)
4. ILGIN RUHİ HATİCE (2009). Genetik Danışmanlık Genetik Testlerin Yer Aldığı Klinik Araştırmalarda Ortaya Çıkan Tıbbi Gereklilik. *İku(22)* (Ulusal) (Hakemsiz) (MAKALE Özgün Makale) (Yayın No: 797395)
5. ILGIN RUHİ HATİCE (2000). X kromozomu hem kadın hem de erkek için gerekli. *Bilim ve Ütopya(71)* (Ulusal) (Hakemsiz) (MAKALE Özgün Makale) (Yayın No: 792637)
6. ILGIN RUHİ HATİCE (1995). Symmetrical angulation of long bones of both upper and lower limbs. *The New Journal of Medicine(12(1))*, 63-64. (Ulusal) (Hakemsiz) (MAKALE Özgün Makale) (Yayın No: 797566)

## Teknik Not, Vaka Takdimi, Araştırma notu vb.

1. Vaka Takdimi, BİÇER ŞULE,KARABULUT HALİL GÜRHAN,YARARBAŞ KANAY,TÜKÜN FATMA AJLAN,CORINNE COLLET,KOCAAY PINAR,BERBEROĞLU MERİH,ILGIN RUHİ HATİCE (2017). A novel TWIST1 gene mutation in a patient with Saethre Chotzen syndrome. *Clinical Dysmorphology*, 26(3), 175-178. (Yayın No: 3335084)
2. Vaka Takdimi, VURAL SEÇİL,ERTOP PELİN,DURMAZ CEREN DAMLA,ŞANLI HATİCE,OKÇU HEPER AYLİN,KUNDAKÇI NİHAL,KARABULUT HALİL GÜRHAN,ILGIN RUHİ HATİCE (2017). Skin-Dominant Phenotype in a Patient with H Syndrome: Identification of a Novel Mutation in the SLC29A3 Gene. *Cytogenetic and Genome Research*, 151(4), 186-190., Doi: 10.1159/000475908 (Yayın No: 3552538)
3. Araştırma Notu, DURMAZ CEREN DAMLA,TAŞ VEDAT,KOCAAY PINAR,FİTÖZ SUAT,ONAY HÜSEYİN,BETON SÜHA,ÖZKINAY FERİŞTAH FERDA,ILGIN RUHİ HATİCE (2017). Bilateral choanal atresia in an adult woman with pycnodysostosis. *Congenital Anomalies*, 57(3), 91-92., Doi: 10.1111/cga.12204 (Yayın No: 3336296)

## Üniversite Dışı Deneyim

2011-2011	<b>Konuk Öğretim Üyesi</b>	ARUP (The Associated Regional and University Pathologists) Laboratory, Moleküler Genetik Uygulamaların İzlemi, (Diğer)
1989-2011	<b>Pratisyen Hekim</b>	Bilecik Devlet Hastanesi, Acil Servis Doktorluğu, (Hastane)