

AYÇA KOCAAĞA

Dr. Öğr. Üyesi



Öğrenim Bilgisi

Tıpta Uzmanlık 2016 - 2020	ZONGULDAK BÜLENT ECEVİT ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ/ DAHİLİ TIP BİLİMLERİ BÖLÜMÜ/ TIBBİ GENETİK ANABİLİM DALI Tez Adı : NOD1, NOD2, PYDC1 VE PYDC2 genlerinin behçet hastalığı patogenezinin etkisinin araştırılması (2020) Tez Danışmanı : (Ahmet Dursun)
Lisans 2008 - 2014	ÇUKUROVA ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ/ TIP PR.

Görevler

ARAŞTIRMA GÖREVLİSİ ZONGULDAK BÜLENT ECEVİT ÜNİVERSİTESİ / TIP FAKÜLTESİ / DAHİLİ TIP BİLİMLERİ BÖLÜMÜ / 2016
TIBBİ GENETİK ANABİLİM DALI

Dersler *

Öğrenim Dili Ders Saati

2025-2026

Lisans

Hematolojik tek gen hastalıkları	Türkçe	1
Hematolojik malignitelerin genetiği	Türkçe	1
Moleküler Sitogenetik Yöntemler	Türkçe	1
DNA'dan Kromozomlara	Türkçe	1
Multifaktöriyel Katılım Modeli	Türkçe	1
X Kromozom İnaktivasyonu	Türkçe	2
Kromozom Eldesi	Türkçe	1
Mitochondriyal DNA'nın Özellikleri ve Kalıtımı	Türkçe	1
Tek Gen Kalıtım Modeli	Türkçe	1
Genetik Bilginin Aktarımında Çeşitlilik ve Aile Ağacına Etkileri	Türkçe	1
Gen Kontrol Mekanizmaları ve Posttranskripsiyonel Modifikasyon	Türkçe	1
Kromozomların Yapı ve Fonksiyonları	Türkçe	1
Katılımın Kromozomal Temeli	Türkçe	1
Santral Dogma	Türkçe	2
Katılım ve DNA	Türkçe	2
Solunum Sisteminin Genetik Hastalıkları	Türkçe	1
Dolaşım Sisteminin Genetik Hastalıkları	Türkçe	1

2024-2025

Tıpta Uzmanlık

Erkek İnfertilitesine Genetik Yaklaşım	Türkçe	1
Genetik Hastalıkların Sınıflandırılması	Türkçe	1
Dismorfik Hastaya Yaklaşım	Türkçe	1

Eserler

Uluslararası hakemli dergilerde yayımlanan makaleler:

- 1 . Simo Justin,Lugar Heather M.,Miller Elka,Wilf-Yarkoni Adi,Goldberg Yael,KOCAAĞA AYÇA,Ito Shoichi,Cocozza Sirio,Frontino Giulio,Baldoli Cristina,Benbachir Aziz,Ashton Catherine,Rouleau Guy A.,Hershey Tamara,Nadjar Yann,La Piana Roberta (2025). Expanding the spectrum of white matter abnormalities in Wolfram syndrome: a retrospective review. *Frontiers in Neurology*, 16(), Doi: 10.3389/fneur.2025.1623314 (Yayın No : 9968287)
- 2 . KOCAAĞA AYÇA,AKCA SALIK ECE (2025). Chromosomal abnormalities of embryos from sporadic and recurrent miscarriages: a tertiary center experience. *Molecular Biology Reports*, 52(), Doi: 10.1007/s11033-025-10557-5 (Yayın No : 9967897)
- 3 . KOCAAĞA AYÇA,OKAY ÖZGEYİK MÜFİDE (2025). Investigation of the relationship between venous thromboembolism and thrombophilic variants. *Revista da Associação Médica Brasileira*, 71(1), Doi: 10.1590/1806-9282.20241171 (Yayın No : 9967641)
- 4 . KOCAAĞA AYÇA,BİLDİRİCİ YAŞAR,YİMENİCİOĞLU SEVGİ,ARSLAN CEFA NİL,VURAL ÇAĞDAŞ,YILDIRIM EGEMEN (2024). Case report: Pai syndrome with multiple ventricular septal defect and without cleft palate. *Clinical Neurology and Neurosurgery*, 236(108045), 1-3. , Doi: 10.1016/j.clineuro.2023.108045 (Yayın No : 9854961)
- 5 . BİLDİRİCİ YAŞAR, KOCAAĞA AYÇA, ARSLAN CEFA NİL, YİMENİCİOĞLU SEVGİ (2023). Evaluation of Molecular and Clinical Findings in Children With Neurofibromatosis Type 1: Identification of 15 Novel Variants. *Pediatric Neurology*, 149(), 69-74. , Doi: 10.1016/j.pediatrneurol.2023.08.036 (Yayın No : 8510420)
- 6 . KARAKAYA TANER, KOCAAĞA AYÇA (2023). Molecular profiling of BRCA1 and BRCA2 genes in Turkish patients with early-onset breast cancer. *Egyptian Journal of Medical Human Genetics* Doi: 10.1186/s43042-023-00442-w (Yayın No : 8530620)
- 7 . BİLDİRİCİ YAŞAR, KOCAAĞA AYÇA, YİMENİCİOĞLU SEVGİ (2023). Clinical, neuroimaging and genetic findings in children with hereditary ataxia: single center study . *MOLECULAR BIOLOGY REPORTS*, 50(2), 1367-1373. , Doi: 10.1007/s11033-022-08148-9 (Yayın No : 7944144)
- 8 . KOCAAĞA AYÇA,ÖZDEMİR ATİKEL YEŞİM,SAK MEHTAP,KARAKAYA TANER (2023). The genetic spectrum of polycystic kidney disease in children. *Revista da Associação Médica Brasileira*, 69(11), Doi: 10.1590/1806-9282.20230334 (Yayın No : 9967582)
- 9 . KOCAAĞA AYÇA, Öztürk Aköz İrem, Ulus Demir Nihal, PAKSOY BARIŞ (2023). Identification of novel variants in retinitis pigmentosa genes by whole-exome sequencing. *Revista da Associação Médica Brasileira*, 69(), Doi: 10.1590/1806-9282.20221073 (Yayın No : 8341169)
- 10 . KOCAAĞA AYÇA, ÇAKMAK GENÇ GÜNEŞ, KARAKAŞ ÇELİK SEVİM, PİŞKİN İBRAHİM ETEM, ÇALIK MUSTAFA, DURSUN AHMET (2022). Association of NOD1 and NOD2 Polymorphisms With Susceptibility to Subacute Sclerosing Panencephalitis. *Journal of Child Neurology*, 38(), Doi: 10.1177/08830738221144081 (Yayın No : 7984288)
- 11 . KOCAAĞA AYÇA, KILIÇ HALİME, GÜLEÇ SEVGİ (2022). The pattern of chromosomal abnormalities in recurrent miscarriages: a single center retrospective study. *Annals of Saudi Medicine*, 42(6), Doi: 10.5144/0256-4947.2022.385 (Yayın No : 7938113)
- 12 . KOCAAĞA AYÇA, YİMENİCİOĞLU SEVGİ (2022). Identification of Novel Gene Variants in Children With Drug-Resistant Epilepsy: Expanding the Genetic Spectrum. *Pediatric Neurology*, 139(), Doi: 10.1016/j.pediatrneurol.2022.11.005 (Yayın No : 7948724)
- 13 . ÇAKMAK HATİCE MİNE, KARTAL ÖMER, KOCAAĞA AYÇA, BİLDİRİCİ YAŞAR (2022). Diagnosis and Genetic Analysis of Polycythemia In Children and a Novel EPAS1 Gene Mutation. *Pediatrics & Neonatology* Doi: 10.1016/j.pedneo.2022.06.006 (Yayın No : 7759845)
- 14 . KOCAAĞA AYÇA, ÇAKMAK GENÇ GÜNEŞ, KARAKAŞ ÇELİK SEVİM, KOCA RAFET, DURSUN AHMET (2021). Association of NOD1, NOD2, PYDC1 and PYDC2 genes with Behcet's disease susceptibility and clinical manifestations. *Ophthalmic Genetics*, 42(6), 691-697. , Doi: 10.1080/13816810.2021.1955273 (Yayın No : 7475165)
- 15 . ÇAKMAK GENÇ GÜNEŞ, KARAKAŞ ÇELİK SEVİM, KOCAAĞA AYÇA, KOCA RAFET, DURSUN AHMET (2020). Association Between IL28B, IL29 Gene Polymorphisms and Clinical Manifestations of Behçet's Disease. *Immunological Investigations*, 50(8), 906-913. , Doi: 10.1080/08820139.2020.1791176 (Yayın No : 7366912)

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

- 1 . EKİCİ BETÜL,KOCAAĞA AYÇA,YİMENİCİOĞLU SEVGİ (2025). Pediatri Pratiğinde Kromozom Anomalilerin Sıklığı ve Klinik Özellikleri: Retrospektif Bir Değerlendirme. ULUSLARARASI PUADER 5. SAĞLIKLI BÜYÜYEN ÇOCUK KONGRESİ, (Tam metin bildiri) (Yayın No:9854718)
- 2 . KOCAAĞA AYÇA (2022). EMERY-DREIFUSS MUSKÜLER DİSTROFİSİNDEN ETKİLENEN BİR AİLEDE GERMLİNE MOZAİSİZM. 9. INTERNATIONAL GEVHER NESİBE HEALTH SCIENCES CONFERENCE, (Tam metin bildiri) (Yayın No:7729659)
- 3 . KOCAAĞA AYÇA, YİMENİCİOĞLU SEVGİ (2021). Olgu Sunumu: PCLO geninde oluşan bir frame shift mutasyonu ailesel nöbetlere neden olabilir mi?. INTERNATIONAL GEVHER NESİBE HEALTH SCIENCES CONFERENCE-VII, (Tam metin bildiri) (Yayın No:7342687)
- 4 . ÇAKMAK GENÇ GÜNEŞ, KOCAAĞA AYÇA, KARAKAŞ ÇELİK SEVİM, DURSUN AHMET (2020). FAMILİYAL ADENAMATÖZ POLİPOZİS VARYANTI GARDNER SENDROMU: İKİZ KARDEŞLERİN OLGU SUNUMU. INTERNATIONAL GEVHER NESİBE HEALTH SCIENCES CONFERENCE-VI, (Tam metin bildiri) (Yayın No:7727814)
- 5 . ÇAKMAK GENÇ GÜNEŞ,Mert Altıntaş Zuhaf,DURSUN AHMET,PİŞKİN İBRAHİM ETEM,Calik Mustafa,KOCAAĞA AYÇA,KARAKAŞ ÇELİK SEVİM (2019). Lack Of Association Between IL-1RN Polymorphism And Subacute Sclerosing Panencephalitis. 3. International Mersin Symposium, (Tam metin bildiri) (Yayın No:5502250)

C. Yazılan ulusal/uluslararası kitaplar veya kitaplardaki bölümler

C2. Yazılan ulusal/uluslararası kitaplardaki bölümler

- 1 . Rare Diseases - Recent Advances, Bölüm adı: (Genetics of Behçet's Disease) (2021). ,KOCAAĞA AYÇA, intechopen, Editör: Dr. John Kanayochukwu Nduka and Prof. Sevgi Akarsu, Basım sayısı: 1, ISBN: 978-1-80356-485-2, İngilizce (Bilimsel Kitap), (Yayın No: 7720925)

D. Ulusal hakemli dergilerde yayımlanan makaleler

- 1 . KOCAAĞA AYÇA,AKCA SALIK ECE (2025). COMPARATIVE EVALUATION OF FXIII VAL34LEU AND PAI 4G/5G POLYMORPHISMS IN WOMEN WITH RECURRENT PREGNANCY LOSS AND SPONTANEOUS MISCARRIAGE. Eskisehir Medical Journal, Eskisehir City Hospital, 6(2), 159-163. (Kontrol No : 9968007)
- 2 . KOCAAĞA AYÇA, KILIÇ HALİME, Güleç Sevgi (2023). INCIDENCE AND SPECTRUM OF THROMBOPHILIA IN WOMEN WITH RECURRENT PREGNANCY LOSS: A RETROSPECTIVE STUDY. Eskisehir Medical Journal, Eskisehir City Hospital (Kontrol No : 8407138)
- 3 . KOCAAĞA AYÇA, ÇAKMAK HATİCE MİNE (2022). Identification of Novel Mutations in Children with Hereditary Spherocytosis by Targeted Exome Sequencing: A Single Center Experience. Batı Karadeniz Tıp Dergisi, 6(3), (Kontrol No : 8005688)
- 4 . KOCAAĞA AYÇA, ÇAKMAK GENÇ GÜNEŞ, KARAKAŞ ÇELİK SEVİM, DURSUN AHMET, HAZİNEDAR EMEL (2021). Behçet Hastalığı ile İnterlökin -4 gen (VNTR) Polimorfizmi arasındaki ilişkinin araştırılması. Batı Karadeniz Tıp Dergisi, 5(1), 27-32. (Kontrol No : 7415135)

E. Ulusal bilimsel toplantılarda sunulan ve bildiri kitaplarında basılan bildiriler

- 1 . ÇAKMAK GENÇ GÜNEŞ,KOCAAĞA AYÇA,DURSUN AHMET (2018). Craniofrontonasal Syndrome: Two Siblings With Atrial Septal Defect As A Rare Phenotype. 13. ULUSLARARASI KATILIMLI ULUSAL TIBBİ GENETİK KONGRESİ , 64-64, (Özet bildiri) (Yayın No:5502576)

Teknik Not, Vaka Takdimi, Araştırma notu vb.

- 1 . Vaka Takdimi, ÖZDEMİR ATİKEL YEŞİM,KOCAAĞA AYÇA,DELİL KENAN,İSKENDER MAZMAN DUYGU,ÇAKIR MELTEM DİDEM,YİMENİCİOĞLU SEVGİ (2025). Hypomagnesemia as a primary clue for the diagnosis of 17q12 deletion syndrome associated with spinal syringomyelia: a case report. The Turkish Journal of Pediatrics (Ulusal), 67 (6) , 912-919. , Doi: 10.24953/turkjpediatr.2025.6246 (Yayın No : 9968391)
- 2 . Derleme Makale, KOCAAĞA AYÇA,KOCAAĞA MUSTAFA (2025). A review of the immunogenetics of Stevens-Johnson syndrome and toxic epidermal necrolysis. Global Medical Genetics (Uluslararası), 12 (3) , Doi: 10.1016/j.gmg.2025.100054 (Yayın No : 9967767)
- 3 . Vaka Takdimi, YİMENİCİOĞLU SEVGİ, KOCAAĞA AYÇA (2023). De novo STXP1 mutation in a child with hypotonia, intellectual disability, tremor and without epilepsy. Neurology Asia (Uluslararası), 28 (2) , 417-420. , Doi: 10.54029/2023mru (Yayın No : 8382870)
- 4 . Vaka Takdimi, KOCAAĞA AYÇA, YİMENİCİOĞLU SEVGİ (2023). A rare case of Coffin-Lowry syndrome accompanied by a copper-beaten skull appearance. Neurology Asia (Uluslararası), 28 (1) , 227-231. , Doi: 10.54029/2023jyx (Yayın No : 8295065)

- 5 . Vaka Takdimi, YİMENİCİOĞLU SEVGİ, KOCAAĞA AYÇA, PAKSOY BARIŞ (2023). The Novel Homozygous ADCY6 c.413G>A; p.R138H gene Variant Associated with Lethal Congenital Contracture Syndrome 8 in a Female Patient with Epilepsy and Pachygyria. Hong Kong Journal of Paediatrics (Uluslararası), 28 (1) , 36-40. (Yayın No : 8190408)
- 6 . Vaka Takdimi, KOCAAĞA AYÇA, YİMENİCİOĞLU SEVGİ, BAYAV MURAT (2023). A p.Val412Serfs pathogenic variant associated with Wolfram-like syndrome and leukodystrophy. EGYPTIAN JOURNAL OF NEUROLOGY PSYCHIATRY AND NEUROSURGERY (Uluslararası), 59 (1) , 1-6. , Doi: 10.1186/s41983-023-00608-8 (Yayın No : 8190291)
- 7 . Vaka Takdimi, KOCAAĞA AYÇA, YİMENİCİOĞLU SEVGİ, ÖZDEMİR ATİKEL YEŞİM, ÖZKALE YAVUZ ÖZLEM (2023). First report of tethered cord syndrome in a patient with Verheij syndrome. Ophthalmic Genetics (Uluslararası), 44 (4) , 396-400. , Doi: 10.1080/13816810.2022.2121968 (Yayın No : 7806823)
- 8 . Vaka Takdimi, KOCAAĞA AYÇA, YİMENİCİOĞLU SEVGİ (2022). A novel splice-site variant in the MCPH1 gene manifests with autosomal recessive primary microcephaly. Neurology Asia (Uluslararası), 27 (3) , 807-811. , Doi: 10.54029/2022vtk (Yayın No : 7821957)
- 9 . Vaka Takdimi, KOCAAĞA AYÇA, UZUN USLU PINAR (2022). A novel p.Ala34Val variant in C19orf12 is associated with neurodegeneration with brain iron accumulation. Neurology Asia (Uluslararası), 27, Doi: 10.54029/2022xfc (Yayın No : 7821929)
- 10 . Vaka Takdimi, YİMENİCİOĞLU SEVGİ, KOCAAĞA AYÇA (2022). Koolen-de Vries syndrome: A de novo missense KANSL1 variant. Clinical Neurology and Neurosurgery (Uluslararası), 222, Doi: 10.1016/j.clineuro.2022.107444 (Yayın No : 7804886)
- 11 . Vaka Takdimi, KOCAAĞA AYÇA, YİMENİCİOĞLU SEVGİ (2022). A Novel Mutation in the TBC1D20 Gene with Associated Warburg Micro Syndrome. Medical Journal of Western Black Sea (Ulusal), 6 (2) , 231-234. , Doi: 10.29058/mjwbs.1024327 (Yayın No : 7785539)
- 12 . Vaka Takdimi, KOCAAĞA AYÇA, YİMENİCİOĞLU SEVGİ, BAŞ VEYSEL NİJAT, ÇİLİNGİR OĞUZ, BİLDİRİCİ YAŞAR (2022). Identification of A Novel Hemizygous SLC16A2 Nonsense Mutation in Allen-Herndon-Dudley Syndrome. Eskisehir Medical Journal (Uluslararası), 3 (22) , 219-222. , Doi: 10.48176/esmj.2022.74 (Yayın No : 7750007)
- 13 . Vaka Takdimi, KOCAAĞA AYÇA, YİMENİCİOĞLU SEVGİ, GÜRSOY HALUK HÜSEYİN (2022). Novel NR2F1 variant identified by whole-exome sequencing in a patient with Bosch-Boonstra-Schaaf optic atrophy syndrome. Indian Journal of Ophthalmology (Uluslararası), 70 (7) , 2762-2764. , Doi: 10.4103/ijo.IJO_1061_22 (Yayın No : 7725070)
- 14 . Derleme Makale, KOCAAĞA AYÇA (2022). The immunogenetics of subacute sclerosing panencephalitis: A comprehensive review. Karnataka Pediatric Journal (Uluslararası), 36, Doi: 10.25259/KPJ_39_2021 (Yayın No : 7708195)
- 15 . Derleme Makale, KOCAAĞA AYÇA, KOCAAĞA MUSTAFA (2022). An immunogenetic perspective of ANCA-associated vasculitides. Egyptian Rheumatology and Rehabilitation (Uluslararası), 49, Doi: 10.1186/s43166-022-00114-4 (Yayın No : 7583219)
- 16 . Derleme Makale, KOCAAĞA AYÇA, KOCAAĞA MUSTAFA (2022). Psoriasis: An Immunogenetic Perspective. Global Medical Genetics (Uluslararası), Doi: 10.1055/s-0042-1743259 (Yayın No : 7581190)
- 17 . Vaka Takdimi, KOCAAĞA AYÇA, YİMENİCİOĞLU SEVGİ (2022). Presentation of an Infant with Chromosome 18p Deletion Syndrome and Asymmetric Septal Hypertrophy. Global Medical Genetics (Uluslararası), 9 (02) , 179-181. , Doi: 10.1055/s-0042-1743261 (Yayın No : 7580751)
- 18 . Vaka Takdimi, KOCAAĞA AYÇA, YİMENİCİOĞLU SEVGİ (2022). A Novel KMT2D mutation in Kabuki syndrome with elevated liver enzymes and congenital bilateral hip dislocation. Neurology Asia (Uluslararası), 26 (4) , 859-863. , Doi: 10.54029/2021ryp (Yayın No : 7481313)
- 19 . Vaka Takdimi, KOCAAĞA AYÇA, YİMENİCİOĞLU SEVGİ, Arslan Alıcı Çiğdem (2021). Case report: a de-novo 7p12.3 microduplication detected in an infant with perineal hamartoma and imperforate anus. Egyptian Journal of Medical Human Genetics (Uluslararası), 22 (88) , 1-6. , Doi: 10.1186/s43042-021-00205-5 (Yayın No : 7277260)
- 20 . Editöre Mektup, ÇAKMAK GENÇ GÜNEŞ, DURSUN AHMET, NAGY NIKOLETTA, ÇELİKMAKAS AYÇA, ACUNER BURÇİN (2019). Brooke-Spiegler Syndrome. The American Journal of Dermatopathology (Uluslararası), 1-. , Doi: 10.1097/DAD.0000000000001265 (Yayın No : 4492027)