

Kişisel Bilgiler

E-posta: tolunasli@itu.edu.tr

Web: <https://avesis.itu.edu.tr/tolunasli>

Uluslararası Araştırmacı ID'leri

ORCID: 0000-0002-0328-6046

Biyografi

Akademik Dereceler ve Çalışma Deneyimi

Misafir Profesör Moleküler Biyoloji ve Genetik Bölümü, İstanbul Teknik Üniversitesi, 2019

Başkan Moleküler Biyoloji ve Genetik Bölümü, Boğaziçi Üniversitesi, 1996-2002

Prof. Dr. Moleküler Biyoloji ve Genetik Bölümü, Boğaziçi Üniversitesi, 1989-2016 (emekli)

Doç. Dr. Biyoloji Bölümü, Boğaziçi Üniversitesi, 1984-89

Y. Doç. Dr. Biyoloji Bölümü (şimdi Moleküler Biyoloji ve Genetik Bölümü), Boğaziçi Üniversitesi, 1982-84

Doktora Sonrası Araştırmacı Biyoloji Bölümü, California Üniversitesi San Diego, 1979-82

Doktora Bilimsel mikrobiyoloji, Uppsala Üniversitesi, Uppsala, İsveç 1979.

Yüksek Lisans Biyofizik, Pennsylvania Eyalet Üniversitesi, ABD 1973.

Lisans Fizik, Robert Kolej (şimdiki Boğaziçi Üniversitesi), İstanbul 1967-71.

Lise Üsküdar Amerikan Kız Lisesi (1960-67).

Ödüller

TÜBİTAK Teşvik Ödülü, 1984

Boğaziçi Üniversitesi Kıdemli Araştırmacı Ödülü, 1999 ve 2011.

ODTÜ Prof. Dr. Mustafa N. Parlar Eğitim ve Araştırma Vakfı Onur Ödülü 2020

Üyelikler

Türkiye Bilimler Akademisi (TÜBA), Kasım 2011'e kadar

Bilim Akademisi üyesi (Aralık 2011- Ocak 2013)

Türkiye Kas Hastalıkları Derneği

Avrupa Moleküler Biyoloji Örgütü (EMBO) üyesi (2017).

Diğer Akademik Etkinlikler

TÜBA Konsey üyesi (5.1999-6.2000, 4.2003-11.2005, 6.2007-6.2011)

Üniversiteler Arası Kurul Biyoloji Doçentlik Komisyonu üyesi (7.2009-9.2011)

TÜBİTAK TBAG üyesi (8.2004-4.2005)

Boğaziçi Üniversitesi İnsan Araştırmaları Etik Kurulu kurucu başkanı (2003-2006)

Boğaziçi Üniversitesi öğrenci Bilim Kulübü danışmanı (1983-2012)

İstanbul Valiliği İl İnsan Hakları Kurulu BÜ temsilcisi (2005-2016)

Fahri Akademik Ünvan ve Hizmet Ödülleri Daimi Komisyonu (2014-2016).

Araştırma Alanları

Temel Bilimler

SCI, SSCI ve AHCI İndekslerine Giren Dergilerde Yayınlanan Makaleler

- I. **KERATIN 17-related recessive atypical pachyonychia congenita with variable hair and tooth anomalies**
Koprulu M., Naeem M., Nalbant G., Shabbir R. M. K., Mahmood T., Huma Z., Malik S., Tolun A.
EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.30, sa.11, ss.1292-1296, 2022 (SCI-Expanded)
- II. **SHFM3 caused by a duplication involving BTRC but not POLL and with possible modifier variants in FRAS1 and C2CD3**
Nalbant G., Tolun A.
EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.30, sa.SUPPL 1, ss.179, 2022 (SCI-Expanded)
- III. **A Two-Base Pair Deletion in IQ Repeats in ASPM Underlies Microcephaly in a Pakistani Family**
Naqvi S. F., Shabbir R. M. K., Tolun A., Basit S., Malik S.
GENETIC TESTING AND MOLECULAR BIOMARKERS, cilt.26, sa.1, ss.37-42, 2022 (SCI-Expanded)
- IV. **A homozygous ROR2 variant in a family with atypical Robinow syndrome and tetramelic transverse deficiency of autopods**
Malik S., Nalbant G., Noreen M., Afzal M., Tolun A.
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, cilt.188, sa.1, ss.343-349, 2022 (SCI-Expanded)
- V. **The first adolescent case of Fraser syndrome 3, with a novel nonsense variant in GRIP1**
Koprulu M., Kumare A., Bibi A., Malik S., Tolun A.
AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A, cilt.185, sa.6, ss.1858-1863, 2021 (SCI-Expanded)
- VI. **CRADD and USP44 mutations in intellectual disability, mild lissencephaly, brain atrophy, developmental delay, strabismus, behavioural problems and skeletal anomalies**
Koprulu M., Shabbir R. M. K., Zaman Q., Nalbant G., Malik S., Tolun A.
EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, cilt.64, sa.4, 2021 (SCI-Expanded)
- VII. **Homozygous deletion of MYADML2 in cranial asymmetry, reduced bone maturation, multiple dislocations, lumbar lordosis, and prominent clavicles**
Yildiz Bolukbasi E., Shabbir R. M. K., Malik S., Tolun A.
JOURNAL OF HUMAN GENETICS, cilt.66, sa.2, ss.171-179, 2021 (SCI-Expanded)
- VIII. **FAM160B1 deficit associated with microcephaly, severe intellectual disability, ataxia, behavioral abnormalities and speech problems**
Mavioğlu R. N., KARA B., AKANSEL G., Nalbant G., Tolun A.
Clinical Genetics, cilt.96, sa.5, ss.456-460, 2019 (SCI-Expanded)
- IX. **STUB1 polyadenylation signal variant AACAAA does not affect polyadenylation but decreases STUB1 translation causing SCAR16**
Turkgenc B., Sanlidag B., Eker A., Giray A., Kutuk O., Yakicier C., Tolun A., TEMEL Ş. G.
Human Mutation, cilt.39, sa.10, ss.1344-1348, 2018 (SCI-Expanded)

X. Progressive SCAR14 with unclear speech, developmental delay, tremor, and behavioral problems caused by a homozygous deletion of the SPTBN2 pleckstrin homology domain

Yıldız Bölükbaşı E., Afzal M., Mumtaz S., Ahmad N., Malik S., Tolun A.

American Journal of Medical Genetics, Part A, cilt.173, sa.9, ss.2494-2499, 2017 (SCI-Expanded)

Metrikler

Yayın: 13