

# FULYA YAYLACIOĞLU TUNCAY

Dr. Öğr. Üyesi

fulyayaylacioglu.tuncay@sbu.edu.tr



## Öğrenim Bilgisi

Doktora 2013 - 2019	HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ/ TIBBİ BİYOLOJİ (DR) Tez Adı : TGFBI geninde genom düzenleme tekniği ile oluşturulan varyasyonların zebra balığı korneasındaki fenotipik etkilerinin incelenmesi (2019) Tez Danışmanı : (PERVİN RUKİYE DİNÇER)
Tıpta Uzmanlık 2007 - 2013	GAZİ ÜNİVERSİTESİ SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ/ GÖZ HASTALIKLARI ANABİLİM DALI Tez Adı : Türk populasyonunda psödoeksfolyasyonda LOXL1 polimorfizmlerinin ve APOE genotiplerinin araştırılması (2013) Tez Danışmanı : (BERATİ HASANREİSOĞLU)
Lisans 2001 - 2007	HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ/ TIP PR. (İNGİLİZCE)

## Görevler

DOKTOR ÖĞRETİM ÜYESİ 1950	SAĞLIK BİLİMLERİ ÜNİVERSİTESİ / GÜLHANE TIP FAKÜLTESİ / TEMEL TIP BİLİMLERİ BÖLÜMÜ / TIBBİ BİYOLOJİ ANABİLİM DALI
ÖĞRETİM GÖREVLİSİ 2019 - 2020	HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ / TIP FAKÜLTESİ / TEMEL TIP BİLİMLERİ BÖLÜMÜ / TIBBİ BİYOLOJİ ANABİLİM DALI
ARAŞTIRMA GÖREVLİSİ 2007 - 2013	GAZİ ÜNİVERSİTESİ / TIP FAKÜLTESİ / CERRAHİ TIP BİLİMLERİ BÖLÜMÜ / GÖZ HASTALIKLARI ANABİLİM DALI

## Projelerde Yaptığı Görevler

- 1 . Graves hastalarında FoxP3 gen polimorfizmi oftalmopati gelişiminde bir risk faktörü mü?, Yükseköğretim Kurumları tarafından destekli bilimsel araştırma projesi, Araştırmacı, 12/12/2018 - 04/11/2021, (ULUSAL)
- 2 . Nadir Hastalıklara Özgün CRISPR-Cas9 Platformlarının Zebra Balığında Oluşturulması ve Sürdürülebilirliğinin Sağlanması (TAY-201712735), Yükseköğretim Kurumları tarafından destekli bilimsel araştırma projesi, Araştırmacı, 12/03/2017 - 17/02/2021, (ULUSAL)
- 3 . Korneal Stromal Distrofi Tanısı Alan Hastalarda Genetik Varyasyonların Araştırılması, -Tübitak 1002, Bursiyer, 15/06/2014 - 15/06/2015, (ULUSAL)
- 4 . Türk populasyonunda psödoeksfolyasyonda LOXL1 polimorfizmlerinin ve Apolipoprotein E genotiplerinin araştırılması, Yükseköğretim Kurumları tarafından destekli bilimsel araştırma projesi, Araştırmacı, 09/02/2013 - 09/07/2014, (ULUSAL)

## Ödüller

- 1 . Dr. Aysun - Ahmet Küçükkel Tıp Ödülleri-Genç Araştırmacı , GÜVEN SAĞLIK GRUBU , 2021
- 2 . H2020-WIDESPREAD-2020: Twinning , TÜBİTAK , 2020
- 3 . Inherited eye diseases in Turkey: Current approaches and future directions , TÜBİTAK , 2020
- 4 . SÖZEL SUNUM BİRİNCİLİK ÖDÜLÜ , TIBBİ GENETİK DERNEĞİ , 2020

## Dersler \*

2020-2021

Öğrenim Dili

Ders Saati

**Eserler****Uluslararası hakemli dergilerde yayımlanan makaleler:**

1. GÜNTEKİN ERGÜN SEZEN, YAYLACIOĞLU TUNCAY FULYA, AKAN GÖKÇE, BULĞAY CELAL, KAZAN HASAN HÜSEYİN (2025). Analysis of Germline Variants with Low Allele Frequencies in Turkish Healthy Cohort. *Cyprus Journal of Medical Sciences*, 10(), Doi: 10.4274/cjms.2025.2025-99 (Yayın No : 9961139)
2. YAYLACIOĞLU TUNCAY FULYA, Reeves Melissa J, YOUSAF SAIRAH, ULLAH EHSAN, GUAN BIN, GOETZ KERRY E., TUMMINIA SANTA J., HUFNAGEL Robert B. (2025). Genotype-Phenotype Spectrum of eyeGENE Patients With Familial Exudative Vitreoretinopathy: Novel Variants in Norrin/ $\beta$ -Catenin Signaling Pathway Genes. *INVESTIGATIVE OPHTHALMOLOGY & VISUAL SCIENCE*, 66(2), 11-. , Doi: 10.1167/iovs.66.2.9 (Yayın No : 9961041)
3. YAYLACIOĞLU TUNCAY FULYA, ÖZDEK ŞENGÜL, ACAR AHMET BURAK, KAYHAN GÜLSÜM, YÜKSEL MURAT, ÖZDEMİR HÜSEYİN BARAN, GÜRELİK İHSAN GÖKHAN, ERGÜN MEHMET ALİ (2025). Contribution of genetic test results to patient management in ophthalmology: results from a Turkish Stargardt disease cohort. *TURKISH JOURNAL OF MEDICAL SCIENCES*, 55(5), 16-. , Doi: 10.55730/1300-0144.6077 (Yayın No : 9960839)
4. YAYLACIOĞLU TUNCAY FULYA, KARAİSMAİLOĞLU EDA, ÖZDEK ŞENGÜL (2024). Current clinical practice and needs assessment in inherited eye diseases from the perspective of ophthalmologists. *Ophthalmic Genetics*, 45(), Doi: 10.1080/13816810.2024.2358965 (Yayın No : 9268503)
5. YAYLACIOĞLU TUNCAY FULYA, SERBEST CEYLANOĞLU KÜBRA, GÜNTEKİN ERGÜN SEZEN, TARLAN BERÇİN, KONUK ONUR (2024). The Role of FOXP3 Polymorphisms in Graves' Disease with or without Ophthalmopathy in a Turkish Population.. *Turkish journal of ophthalmology*, 54(2), 69-75. , Doi: 10.4274/tjo.galenos.2024.37897 (Yayın No : 9268531)
6. YAYLACIOĞLU TUNCAY FULYA, TALİM BERİL, DİNÇER PERVİN RUKİYE (2024). Mimicking TGFBI Hot-Spot Mutation Did Not Result in Any Deposit Formation in the Zebrafish Cornea. *Current Eye Research*, 49(5), 458-466. , Doi: 10.1080/02713683.2023.2298904 (Yayın No : 9268516)
7. YAYLACIOĞLU TUNCAY FULYA, DİNÇER PERVİN RUKİYE (2018). Could autosomal dominant TGFBI-related corneal dystrophies be modelled in zebrafish by using CRISPR/Cas9: Challenges and Possibilities. *World Journal of Ophthalmology Vision Research*, 1(3), (Yayın No : 6679734)
8. KEPEZ YILDIZ BURÇİN, AKTAŞ ZEYNEP, YÜKSEL NİLAY, ÖZDEMİR HÜSEYİN BARAN, ÇİNGİRT MEHMET, GÜLBAHAR ÖZLEM, YAYLACIOĞLU TUNCAY FULYA, HASANREİSOĞLU CELAL MURAT (2018). Evaluation of renin and angiotensin II levels in pseudoexfoliation syndrome. *Arquivos Brasileiros de Oftalmologia*, 81(6), 494-499. , Doi: 10.5935/0004-2749.20180092 (Yayın No : 5785507)
9. Yazici Hulya, Gurelik Gokhan, YAYLACIOĞLU TUNCAY FULYA, Gocun Pinar Uyar (2017). Ciliary Tissue Transplantation in the Rabbit Eye: Does the Localization of the Graft Affect Survival?. *OPHTHALMIC RESEARCH*, 57(1), 70-76. , Doi: 10.1159/000446320 (Yayın No : 6627359)
10. YAYLACIOĞLU TUNCAY FULYA, Aktaş Zeynep, Ergün Sezin Güntekin, ERGÜN MEHMET ALİ, HASANREİSOĞLU CELAL MURAT, Hasanreisoglu Berati (2016). Association of polymorphisms in APOE and LOXL1 with pseudoexfoliation syndrome and pseudoexfoliation glaucoma in a Turkish population. *Ophthalmic Genetics*, 38(1), 95-97. , Doi: 10.3109/13816810.2015.1126617 (Yayın No : 6627354)
11. YAYLACIOĞLU TUNCAY FULYA, Kurekci Gulsum Kayman, Ergun Sezen Guntekin, Pasaoglu Ozge Tugce, AKATA RÜŞTÜ FİKRET, Dincer Pervin Rukiye (2016). Genetic analysis of CHST6 and TGFBI in Turkish patients with corneal dystrophies: Five novel variations in CHST6. *MOLECULAR VISION*, 22(), 1267-1279. , (Yayın No : 6627325)
12. Yildiz Burcin Kepez, Ozdek Sengul, ERGÜN MEHMET ALİ, Ergun Sezen, YAYLACIOĞLU TUNCAY FULYA, Elbeg Sehri (2016). CFH Y402H and VEGF Polymorphisms and Anti-VEGF Treatment Response in Exudative Age-Related Macular Degeneration. *OPHTHALMIC RESEARCH*, 56(3), 132-138. , Doi: 10.1159/000446186 (Yayın No : 6627304)
13. Rossi Settimio, Testa Francesco, Li Anren, Yaylacioglu Fulya, Gesualdo Carlo, Hejtmancik J. Fielding, Simonelli Francesca, YAYLACIOĞLU FULYA (2013). Clinical and genetic features in Italian Bietti crystalline dystrophy patients. *BRITISH JOURNAL OF OPHTHALMOLOGY*, 97(2), 174-179. , Doi: 10.1136/bjophthalmol-2012-302469 (Yayın No : 6627300)
14. ÖZDEK ŞENGÜL, ŞEKERYAPAN GEDİZ BERRAK, YAYLACIOĞLU TUNCAY FULYA (2013). Passive Silicone Oil Removal with 23-Gauge Transconjunctival System.. *Journal of Retina Vitreous* 105-108. , (Yayın No : 6679898)

## Uluslararası hakemli dergilerde yayımlanan makaleler:

15. ÖZMEN MEHMET CÜNEYT,ÖZDEK ŞENGÜL,YAYLACIOĞLU TUNCAY FULYA,GÜRELİK İHSAN GÖKHAN,HASANREİSOĞLU BERATİ (2012). Intravitreal Bevacizumab Treatment for Macular Edema Secondary to Branch Retinal Vein Occlusion: 12 Month Results. The Journal of Retina Vitreus, 20(4), 291-294. , (Yayın No : 6679955)
16. KONUK ONUR,YAYLACIOĞLU TUNCAY FULYA (2011). Pediatrik Endoskopik Dakriyosistorinostomi: Erken Dönem Sonuçlarımız. MN Oftalmoloji, 18(2), 116-121. , (Yayın No : 6679974)

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

1. YAYLACIOĞLU TUNCAY FULYA, Reeves Melissa, Ehsan Ullah, Bin Guan, Santa Tumminia, Robert Hufnagel (2022). Mutation Spectrum of Patients with Familial Exudative Vitreoretinopathy in the eyeGENE®. World Ophthalmology Congress, (Tam metin bildiri) (Yayın No:8135984)
2. YAYLACIOĞLU TUNCAY FULYA (2019). Could autosomal dominant TGFBI-related corneal dystrophies be modelled in zebrafish by using CRISPR/Cas9: Challenges and Possibilities.. Qatar International Zebrafish Conference and workshop, () (Yayın No:6680107)
3. YAYLACIOĞLU TUNCAY FULYA,KAYMAN KÜREKÇİ GÜLSÜM,GÜNTEKİN ERGÜN SEZEN,PAŞAOĞLU ÖZGE TUĞÇE,AKATA RÜŞTÜ FİKRET,DİNÇER PERVİN RUKİYE (2017). Genetic analysis of CHST6 and TGFBI in Turkish patients with corneal dystrophies: Five novel variations in CHST6. European Human Genetics Conference, (Özet bildiri) (Yayın No:6680083)
4. YAYLACIOĞLU TUNCAY FULYA,AKTAŞ ZEYNEP,GÜNTEKİN ERGÜN SEZEN,ERGÜN MEHMET ALİ,HASANREİSOĞLU CELAL MURAT,HASANREİSOĞLU BERATİ (2013). LOXL1 Polymorphisms and APO-E Genotypes in Pseudoexfoliation Syndrome and Pseudoexfoliation Glaucoma in Turkish Population.. 5th World Glaucoma Congress, () (Yayın No:6680131)

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

### C2. Yazılan ulusal/uluslararası kitaplardaki bölümler

1. İNSAN MOLEKÜLER GENETİĞİ, Bölüm adı: (GEN DÜZENLENMESİ VE EPİGENOM) (2020). ,YAYLACIOĞLU TUNCAY FULYA, Hipokrat Yayınevi, Editör: PERVİN RUKİYE DİNÇER, Basım sayısı: 1, ISBN: 978-0-815-34589-3, Türkçe (Kitap Tercümesi), (Yayın No: 6680025)
2. Türkiye Klinikleri, Tıbbi Genetik, Özel Konular Oküler Genetik 2021, Bölüm adı: (Kalıtsal Göz Hastalıklarında Kayıt Sistemlerinin ve Biyobankaların Rolü) (2021). ,AKHAN GÜZELCAN ECE, YAYLACIOĞLU TUNCAY FULYA, Türkiye Klinikleri, Editör: Ergün Mehmet Ali, Yaylacioğlu Tuncay Fulya, Basım sayısı: 1, ISBN: 978-625-401-509-0, Türkçe (Bilimsel Kitap), (Yayın No: 7498505)
3. RETİNA, Bölüm adı: (Retina Hastalıklarında Genetik) (2022). ,YAYLACIOĞLU TUNCAY FULYA, Anadolu Kitabevi, Editör: Prof. Dr. Gökhan Gürelık, Basım sayısı: 1, ISBN: 978-605-71464-7-2, Türkçe (Bilimsel Kitap), (Yayın No: 8135636)
4. RETİNA, Bölüm adı: (Oftalmoloji Kliniğinde Kalıtsal Retina Hastalıklarına Yaklaşım) (2022). ,YAYLACIOĞLU TUNCAY FULYA, Anadolu Kitabevi, Editör: Prof. Dr. Gökhan Gürelık, Basım sayısı: 1, ISBN: 978-605-71464-7-2, Türkçe (Bilimsel Kitap), (Yayın No: 8135709)
5. Psikiyatrik Hastalıkların Moleküler Biyolojisi, Bölüm adı: (Psikiyatride Zebra Balığının Hayvan Modeli Olarak Kullanımı) (2024). ,YAYLACIOĞLU TUNCAY FULYA, Türkiye Klinikleri, Editör: GÜRAN ŞEFİK, Basım sayısı: 1, ISBN: 978-625-395-179-5, İngilizce (Bilimsel Kitap), (Yayın No: 9272769)
6. Yeni Nesil Dizileme ve Klinikteki Uygulamaları, Bölüm adı: (Yeni Nesil Dizileme Analizi Sonrasında Saptanan Varyantların Fonksiyonel Analizinde Zebra Balığı Modellerinin Kullanımı) (2024). ,YAYLACIOĞLU TUNCAY FULYA,KURAL MANGIT ECEM,DİNÇER PERVİN RUKİYE, GÜNEŞ TIP KİTABEVLERİ, Editör: ÇAĞLAYAN AHMET OKAY, Basım sayısı: 1, ISBN: 978-975-277-977-8, Türkçe (Bilimsel Kitap), (Yayın No: 9273430)
7. Temel Göz Hastalıkları, Bölüm adı: (Oftalmoloji ve Genetik) (2024). ,YAYLACIOĞLU TUNCAY FULYA, GÜNEŞ TIP KİTABEVLERİ, Editör: AYDIN AKOVA YONCA, AYDIN O'DWYER PINAR, Basım sayısı: 1, ISBN: 978-625-6065-06-2, Türkçe (Bilimsel Kitap), (Yayın No: 9273298)
8. Advances in Vision Research, Volume IV From Basic to Translational Research — Developing Diagnostics and Therapeutics for Genetic Eye Diseases, Bölüm adı: (Modelling Retinal Vascular Diseases in Zebrafish) (2024). ,YAYLACIOĞLU TUNCAY FULYA,HUFNAGEL Robert B., Springer, Editör: Iwata Takeshi, Prakash Gyan, Basım sayısı: 1, ISBN: 978-981-99-4435-4, İngilizce (Bilimsel Kitap), (Yayın No: 9273051)
9. Advances in Vision Research, Volume IV From Basic to Translational Research — Developing Diagnostics and Therapeutics for Genetic Eye Diseases, Bölüm adı: (Ophthalmic Genetics in Türkiye) (2024). ,YAYLACIOĞLU TUNCAY FULYA, Springer, Editör: Iwata Takeshi, Prakash Gyan, Basım sayısı: 1, ISBN: 978-981-99-4435-4, İngilizce (Bilimsel Kitap), (Yayın No: 9272958)

- 10 . MOLECULAR MECHANISMS OF CELL DEATH: IMPLICATIONS FOR DISEASE PATHOGENESIS, Bölüm adı: (Pyroptosis: Cellular Signaling of Inflammatory Cell Death) (2025). ,GÖRGİŞEN GÖKHAN,YAYLACIOĞLU TUNCAY FULYA, AKADEMİSYEN, Editör: GÖRGİŞEN GÖKHAN, KARADAĞ GÜREL AYNUR, Basım sayısı: 1, ISBN: 978-625-375-818-9, İngilizce (Bilimsel Kitap), (Yayın No: 9997211)
- 11 . MOLECULAR MECHANISMS OF CELL DEATH: IMPLICATIONS FOR DISEASE PATHOGENESIS, Bölüm adı: (Cuproptosis: Mechanisms of Copper-Induced Cell Death) (2025). ,KARADAĞ GÜREL AYNUR,YAYLACIOĞLU TUNCAY FULYA, AKADEMİSYEN, Editör: GÖRGİŞEN GÖKHAN, KARADAĞ GÜREL AYNUR, Basım sayısı: 1, ISBN: 978-625-375-818-9, İngilizce (Bilimsel Kitap), (Yayın No: 9997027)
- 12 . AGE-RELATED MACULAR DEGENERATION CURRENT INVESTIGATIONS AND TREATMENTS, Bölüm adı: (GENE THERAPY AND STEM CELL THERAPY IN AGE-RELATED MACULAR DEGENERATION) (2025). ,YAYLACIOĞLU TUNCAY FULYA, Türkiye Klinikleri Oftalmoloji Dergisi, Editör: ÇITIRIK MEHMET, ŞEKERYAPAN GEDİZ BERRAK, Basım sayısı: 1, ISBN: 978-625-395-540-3, İngilizce (Bilimsel Kitap), (Yayın No: 9996761)
- 13 . EPİGENETİK, Bölüm adı: (GENOMİK İMPRİNTİNG) (2025). ,ERGÜN MEHMET ALİ,YAYLACIOĞLU TUNCAY FULYA, PALME YAYINEVİ, Editör: YURTCU ERKAN, Basım sayısı: 1, ISBN: 978-625-5600-15-8, Türkçe (Bilimsel Kitap), (Yayın No: 9961392)

#### D. Ulusal hakemli dergilerde yayımlanan makaleler

- 1 . YOLCU DEMET,YAYLACIOĞLU TUNCAY FULYA (2024). Müller kası rezeksiyon cerrahisi: Objektif ve yeni bir method ile cerrahi başarının değerlendirilmesi. OSMANGAZİ JOURNAL OF MEDICINE, 46(), 183-189. (Kontrol No : 9302912)

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

- 1 . Editöre Mektup, YAYLACIOĞLU TUNCAY FULYA,SERBEST CEYLANOĞLU KÜBRA,GÜNTEKİN ERGÜN SEZEN,TARLAN BERÇİN,KONUK ONUR (2024). Reply.. Turkish journal of ophthalmology (Uluslararası), 54 (4) , 247-250. , Doi: 10.4274/tjo.galenos.2024.50430 (Yayın No : 9268545)
- 2 . Derleme Makale, YAYLACIOĞLU TUNCAY FULYA,GÜNTEKİN ERGÜN SEZEN,ÖNER AYŞE,TURAN AYŞE,ÖZMERT EMİN,ERGÜN MEHMET ALİ,ÖZDEK ŞENGÜL (2020). Inherited eye diseases in Turkey: Current approaches and future directions. American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics (Uluslararası), 184 (3) , 773-781. (Yayın No : 6768520)
- 3 . Vaka Takdimi, HASANREİSOĞLU CELAL MURAT,ÖZDEMİR HÜSEYİN BARAN,YAYLACIOĞLU TUNCAY FULYA,ERTOP MESTAN,AKTAŞ ZEYNEP (2019). Bilateral Anterior Uveitis Revealing Relapsing Polychondritis. Turkish Journal of Ophthalmology (Uluslararası), 49 (2) , 99-101. , Doi: 10.4274/tjo.galenos.2018.28909 (Yayın No : 5964729)
- 4 . Derleme Makale, YAYLACIOĞLU TUNCAY FULYA,DİNÇER PERVİN RUKİYE (2018). Genome Editing Technologies: From Bench Side to Bedside. Acta Medica (Uluslararası), 49 (3) , 30-40. (Yayın No : 6679755)
- 5 . Vaka Takdimi, YAYLACIOĞLU TUNCAY FULYA,HASANREİSOĞLU CELAL MURAT,AKTAŞ ZEYNEP,Korkmaz Şafak,ÖZDEK ŞENGÜL (2014). Protein-C Eksikliği ile İlişkili Bilateral Lökokori. MN Oftalmoloji (Uluslararası) (21) , 71-73. (Yayın No : 6679784)
- 6 . Derleme Makale, YAYLACIOĞLU TUNCAY FULYA,GÜRELİK İHSAN GÖKHAN (2010). Santral Seröz Koryoretinopati. Journal of Retina Vitreus (Uluslararası), 18 (2) , 85-111. (Yayın No : 6680001)

#### Editörlük

- 1 . Türkiye Klinikleri, Tıbbi Genetik, Özel KonularOküler Genetik, Kitap, Yrd. Editör, Türkiye Klinikleri , 01/10/2021

#### Üniversite Dışı Deneyim

2016 - 2019	UZMAN ARAŞTIRMACI	SAĞLIK BAKANLIĞI TÜRKİYE SAĞLIK ENSTİTÜLERİ BAŞKANLIĞI , ()
2016 - 2019	UZMAN GÖZ HEKİMİ	SAĞLIK BAKANLIĞI POLATLI DEVLET HASTANESİ , ()
2014 - 2015	UZMAN GÖZ HEKİMİ	SAĞLIK BAKANLIĞI SARIKAYA DEVLET HASTANESİ , ()

#### Araştırma

- 
- 1 . Investigation of the role of LRP5 mutations in hereditary eye diseases: eyeGENE® cohort and zebrafish model, The LRP5 gene encodes a transmembrane protein involved in the canonical Wnt/ $\beta$ -catenin signaling pathway. Norrin/ $\beta$ -catenin signaling pathway, also known as Norrin/Frizzled-4 pathway, is a specific variant of this Wnt signaling and has a fundamental role in retinal vascular development. Norrin/ $\beta$ -catenin pathway includes Norrin (NDP) as a ligand, Frizzled-4 (FZD4) as the main transmembrane receptor, low-density lipoprotein receptor-related protein-5 (LRP5) and tetraspanin-12 (TSPAN12) as the coreceptors. Some of the variants reported in LRP5 have been associated with diseases affecting the eye, such as Osteoporosis Pseudoglioma Syndrome (OPPG), Familial Exudative Vitreoretinopathy (FEVR), or Retinopathy of prematurity (ROP). Besides eye pathologies, pathologic variants in LRP5 cause bone pathologies, including osteoporosis and osteopetrosis. Despite several clinical and preclinical research in literature, the mechanisms of eye pathologies related to LRP5 variants are still unclear and need attention. This research has two different investigation strategies to shed light on the pathogenetic mechanisms in LRP5-related eye diseases. At first, the variant data of LRP5 and the other Norrin/ $\beta$ -catenin signaling pathway genes defined in the large cohort of eyeGENE® - the national registry system for hereditary eye diseases established in 2006 by the National Eye Institute (NEI) including the phenotype and genotype data of approximately 6000 patients - were evaluated in relation with the phenotype data. In the second strategy, we will evaluate whether zebrafish can be used as a model organism for investigating LRP5-related eye diseases. This research can contribute to the patient evaluation process of clinicians in especially in FEVR by enriching the existing variant data in Norrin/ $\beta$ -catenin signaling pathway genes and developing an easily obtainable and relatively inexpensive zebrafish model for further research to clarify the role of LRP5 in eye pathologies., Ophthalmic genetics branch, National Eye Institute/National Institutes of Health, Bethesda, MD, USA, Araştırma, 30/08/2021-29/08/2022, (Uluslararası)