

Umut Altunođlu, MD is a faculty member in the Medical Genetics Department at Koç University School of Medicine. He is a medical geneticist with nearly two decades of clinical practice in the multidisciplinary care of patients with rare genetic diseases. In the context of reproductive medicine, his clinical work encompasses genetic counseling for individuals and couples, including carrier screening and preconception genetic evaluation, as well as prenatal and postmortem fetal genetic diagnosis, in close collaboration with obstetrics and reproductive medicine teams. His academic work focuses on the recognition, delineation, and reinterpretation of complex and rare phenotypes across the lifespan, with particular expertise in clinical dysmorphology, molecular syndromology, hereditary cancer, and prenatal genetics.

He completed his medical education and Medical Genetics specialty training at Istanbul University, Istanbul Faculty of Medicine. During his training, he undertook a short-term research fellowship at the Department of Human Genetics at Radboud University Medical Center, Nijmegen, where he participated in molecular genetic studies aimed at elucidating the genetic basis of rare congenital disorders. He subsequently worked at the Department of Medical Genetics at Istanbul Faculty of Medicine between 2013 and 2019, serving as a consultant clinical geneticist and later as clinical director of the Clinical Genetics Division, with broad clinical responsibility as well as roles in clinic organization, undergraduate and postgraduate education, and resident training. Working within a large and diverse patient population, his clinically driven research was closely integrated with practice and involved collaboration with basic scientists in molecular, cellular, and developmental biology at established international research centers, contributing to advances in human genetics and the understanding of fundamental developmental pathways.

Since joining Koç University in 2019, Dr. Altunođlu has continued his active clinical practice alongside an ongoing research program centered on rare disease genetics and gene discovery. His research integrates deep phenotyping with next-generation sequencing and functional genomic approaches, with particular interest in rare disease mechanisms related to DNA repair and iron–sulfur cluster biology. This work has involved internationally funded collaborative projects, including service as Principal Investigator for the Turkish partner in a project funded under the European Joint Programme on Rare Diseases.

Dr. Altunođlu has authored many peer-reviewed publications in internationally recognized journals, including contributions that have advanced understanding in human genetics. He is an active member of the European Society of Human Genetics and the Turkish Society of Medical Genetics, and an honorary member of the Turkish Maternal-Fetal Medicine and Perinatology Society.

Doç. Dr. Umut Altunođlu, Koç Üniversitesi Tıp Fakóltesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı'nda öğretim üyesidir. Nadir genetik hastalıklardan etkilenen bireylerin tanı ve multidisipliner tedavi süreçlerinde yirmi yıla yakın klinik deneyime sahip bir tıbbi genetik uzmanıdır. Klinik dismorfoloji, moleküler sendromoloji, kalıtsal kanser genetiđi ve prenatal genetik alanlarına yoğunlaşmıştır. Üreme tıbbı bağlamında, perinatoloji ve üreme tıbbı ekipleriyle yakın iş birliđi içinde yürüttüđü klinik çalışmaları; prekonsepsiyonel ve prenatal genetik danışmanlık ile taşıyıcılık taramalarının yanı sıra prenatal ve postmortem fetal genetik tanıyı kapsamaktadır. Akademik çalışmaları, yaşam boyu ortaya çıkabilen nadir fenotiplerin tanınması, tanımlanması ve yeniden yorumlanmasına odaklanmaktadır.

Tıp eğitimini ve Tıbbi Genetik uzmanlık eğitimini İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi'nde tamamlamıştır. Uzmanlık eğitimi sırasında Hollanda Radboud Üniversitesi Tıp Merkezi İnsan Genetiği Anabilim Dalı'nda araştırma görevlisi olarak bulunmuş ve nadir doğumsal hastalıkların genetik temellerinin aydınlatılmasına yönelik moleküler genetik çalışmalara katılmıştır. Ardından 2013-2019 yılları arasında İstanbul Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı'nda önce uzman hekim, daha sonra Klinik Genetik Bölüm sorumlusu olarak görev yapmıştır. Bu dönemde rutin klinik hizmetlerin yanı sıra poliklinik organizasyonu, lisans ve lisansüstü eğitim faaliyetleri ve asistan eğitiminde aktif rol üstlenmiştir. Bu süreçte geniş ve heterojen bir hasta popülasyonunda yürüttüğü klinik temelli araştırmalar, moleküler, hücresel ve gelişimsel biyoloji alanlarında çalışan temel bilim araştırmacılarıyla kurduğu ulusal ve uluslararası iş birlikleri sayesinde, çeşitli genetik ve gelişimsel mekanizmaların anlaşılmasına katkı sağlamıştır.

2019 yılında Koç Üniversitesi'ne katılmasından bu yana klinik pratiğini aktif biçimde sürdürürken, nadir hastalık genetiği ve gen keşfine odaklanan bir araştırma programı yürütmüştür. Derin klinik fenotiplemenin yeni nesil dizileme ve fonksiyonel genomik yaklaşımlarla bütünleştirilmesini temel alan araştırmaları, özellikle DNA onarım mekanizmaları ve mitokondriyal biyoloji ile ilişkili nadir hastalık süreçlerine odaklanmaktadır. Bu kapsamda yürüttüğü uluslararası destekli çalışmalar arasında, Avrupa Nadir Hastalıklar Ortak Programı (EJP RD) tarafından desteklenen bir projede Türkiye ortağı için yürütücü olarak görev aldığı uluslararası iş birliği yer almaktadır.

Dr. Altunoğlu, uluslararası saygınlığı olan dergilerde yayımlanmış ve bir kısmı insan genetiği alanının bilgi birikimine belirgin katkı sunmuş çok sayıda hakemli bilimsel yayının yazarıdır. Avrupa İnsan Genetiği Derneği ve Türk Tıbbi Genetik Derneği gibi mesleki organizasyonlarda aktif üye, Türk Maternal-Fetal Tıp ve Perinatoloji Derneği'nde ise fahri üye olarak yer almaktadır.