

T.C
FIRAT ÜNİVERSİTESİ
FEN BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ

DOĞU ANADOLU BÖLGESİ ELAZIĞ İL POPULASYONUNA AİT 15 STR
LOKUSLARI İÇİN ALLEL FREKANSLARI DAĞILIMININ İNCELENMESİ

DOKTORA TEZİ

Biyolog Aziz AKSOY
05110204

Anabilim Dalı: Biyoloji
Programı: Genel Biyoloji

Tez Danışmanları
Doç. Dr. Mehmet TOKDEMİR
Doç. Dr. Vahit KONAR

ŞUBAT-2010

İTHAF

Bu çalışmayı, maddi manevi desteğini hep gördüğüm sevgileriyle var olduğum, anne-babama ve eşim-çocuklarıma ithaf ediyorum.

ÖNSÖZ

Bu çalışmamızda Elazığ il popülasyonu için, 15 STR lokusları allel frekans verilerine ait istatistikî parametreleri hesaplandı ve bu veriler allelik cetvelde tablo halinde gösterildi. Sonuçlar değerlendirirken kullanılan matematiksel bağlantılarda, ilgili popülasyonun gen sıklıklarına yer verildi. Bu veriler, birey tanımlanmasında, akrabalık ilişkilerin saptanmasında ve adli vakalarda kullanılabilmesi için, popülasyona ait ayırlama gücü değerleri bu değerlerin allel dağılımları allelik cetvel halinde gösterildi. Bu veriler, STR lokuslarına giderek yenilerin eklendiği ve giderek arttığı günümüzde, yerel popülasyonlarla yapılmış veya yapılacak çalışmalarla karşılaştırılmasına olanak sağlayacaktır.

Çalışmalarım süresince daima eğitici, öğretici, yol gösterici olan hiçbir zaman hoşgörüsünü esirgemeyen ve yetişmemde büyük emeği geçen Adli Tıp Anabilim Dalı Başkanım, 2. tez danışmanım, saygıdeğer hocam Doç. Dr. Mehmet TOKDEMİR, 1. tez danışmanım, Biyoloji bölümü öğretim üyesi saygıdeğer hocam Doç. Dr. Vahit KONAR hocama, yüksek lisans ve doktora eğitimim süresince özverili ve içten tutum ve davranışları ile bana rehber olan, mesleki bilgi ve deneyimlerinden azami ölçüde yararlandığım ve çalışmamda da, tez izleme komitesi üyesi, Veteriner Fakültesi Viroloji Anabilim dalı öğretim üyesi Doç. Dr. Aykut ÖZDARENDELİ hocama, Biyoloji Bölümü öğretim üyesi ve tez izleme komitesi üyesi hocam, Prof. Dr. Ömer MUNZUROĞLU ve tüm diğer hocalarıma, şuan çalıştığım Adli Tıp Anabilim Dalı bünyesinde görevli, başta Dr. Selma DÜZER ve tüm arkadaşlarıma teşekkür ederim. Ayrıca bu çalışmayı maddî yönden 1828 nolu projeyle desteklemiş olan Fırat Üniversitesi Bilimsel Araştırmalar Projeleri (FÜBAP) yetkililerine teşekkür etmeyi bir borç biliyorum.

Saygılarımla.

Aziz AKSOY

Elazığ-2010

İÇİNDEKİLER

	<u>Sayfa No</u>
ÖNSÖZ.....	I
İÇİNDEKİLER.....	II
ÖZET.....	III
SUMMARY.....	V
ŞEKİLLER LİSTESİ.....	VI
TABLolar LİSTESİ.....	VII
SEMBOLLER LİSTESİ.....	IX

1. GİRİŞ.....	1
1.1 Populasyon Genetiği	3
1.2 Hardy-Weinberg Kanunu	3
1.3 Bir Populasyonun Dengesini Bozan Etmenler	4
1.3.1 Göç	4
1.3.2 İzolasyon (Ayrılma)	4
1.3.3 Mutasyon	5
1.3.4 Genetik Sürüklenme	5
1.3.5 Eş Seçimi	5
1.4 DNA Molekülünün Yapısı	6
1.5 İnsan Genom Organizasyonu	8
1.6 Genetik Varyasyonlar	10
1.7 Genetik Polimorfizm	10
1.7.1 Kodlayıcı Bölgelerdeki polimorfizm (Protein Polimorfizmi)	11
1.7.2 Kodlamayan bölgelerdeki polimorfizm (Tekrar dizileri).....	11
1.7.3 Minisatellit DNA dizileri.....	12
1.7.4 Mikrosatellit DNA dizileri.....	12
1.7.5 Tek Nükleotit Polimorfizmi (SNP, single nucleotide Polymorphisms).....	12
1.7.6 Hareketli DNA Dizileri.....	13
1.8 Mikrosatellit Polimorfizimleri ve Görüntüleme Teknikleri.....	14
1.8.1 Polimeraz Zincir Reaksiyonu (PCR).....	14
1.8.2 Parçacık Uzunluğu Polimorfizmi (Restriction Fragment Length Polymorphism; RFLP).....	16
1.8.3 Kapiller Elektrophorez Teknolojisi	17
1.9 Mikrosatellitlerin Adlandırılması.....	20
1.9.1 AmpFISTR İdentifiler Mikrosatellit/STR Lokusları.....	21
1.9.2 Mikrosatellit (STR) Lokus Allellerin Belirlenmesi.....	22
1.9.3 Birleşik DNA İndeks Sistemi (CODIS).....	24
1.10 Mikrosatellit (STR) Lokusları.....	26
1.10.1 D8S1179 Lokusu.....	26
1.10.2 D21S11 Lokusu.....	26
1.10.3 D7S820 Lokusu.....	27
1.10.4 CSF1PO Lokusu.....	27
1.10.5 D3S1358 Lokusu.....	28
1.10.6 TH01 Lokusu.....	28
1.10.7 D13S317 Lokusu.....	29
1.10.8 D16S539 Lokusu.....	29
1.10.9 D2S1338 Lokusu.....	30
1.10.10 D19S433 Lokusu.....	30

	<u>Sayfa No</u>
1.10.11 vWA Lokusu.....	31
1.10.12 TPOX Lokusu	31
1.10.13 D18S51 Lokusu	32
1.10.14 D5S818 Lokusu.....	32
1.10.15 FGA Lokusu.....	33
1.11 Çalışmamızın Kapsamı ve Amacı.....	33
2. MATERYAL VE METOD	35
2.1 Populasyon	35
2.2 Kullanılan Cihazlar.....	35
2.3 DNA İzolasyonu	36
2.3.1 Kandan DNA İzolasyon Protokolü	36
2.3.2 Swap'dan DNA İzolasyon Protokolü	37
2.4 Polimeraz Zincir Reaksiyonu (PCR)	37
3. BULGULAR.....	39
3.1 DNA Örnekleri.....	39
3.2 Elektrophorez ve Tiplendirme.....	39
3.3 Verilerin Elde Edilmesi ve Değerlendirme.....	39
3.4 İncelenen Lokuslar.....	39
3.4.1 D8S1179 Lokusu.....	44
3.4.2 D21S11 Lokusu.....	45
3.4.3 D7S820 Lokusu.....	46
3.4.4 CSF1PO Lokusu.....	47
3.4.5 D3S1358 Lokusu.....	48
3.4.6 TH01 Lokusu.....	49
3.4.7 D13S317 Lokusu.....	50
3.4.8 D16S539 Lokusu.....	51
3.4.9 D2S1338 Lokusu.....	52
3.4.10 D19S433 Lokusu.....	53
3.4.11 vWA Lokusu.....	54
3.4.12 TPOX Lokusu	55
3.4.13 D18S51 Lokusu	56
3.4.14 D5S818 Lokusu.....	57
3.4.15 FGA Lokusu.....	58
4. SONUÇLAR ve TARTIŞMA.....	59
4.1 Populasyon İçi Varyasyonlar ve Heterozigotluk Değerleri Sonuçları	59
4.2 Populasyonun P değeri Sonuçları.....	60
4.3 Karşılaşma Olasılığı (PM) ve Ayırım(lama) Gücü (PD) Değeri Sonuçları..	60
4.4 Dışlama Gücü (PE) ve Tipik Babalık İndeksi Değeri Sonuçları	61
4.5 Özel (özgün) Alleller	62
5. ÖNERİLER.....	74
KAYNAKLAR.....	75
EKLER.....	83
HESAPLAMALARDA KULLANILAN İSTATİKSEL BAĞLANTILAR.....	83
ETİK KURUL KARARI	85
AYDINLATILMIŞ (BİLGİLENDİRİLMİŞ) ONAM FORMU.....	86
BEYAN.....	87
ÖZGEÇMİŞ.....	

ÖZET

STR lokusları, 2-7 baz çifti uzunluğunda belli bir baz dizilimine sahip, ardı ardına tekrarlanan ünitelerden oluşmaktadır. STR'lerin tekrarlanan ünite sayılarındaki varyasyonlar, birçok genetik çalışmalarda markır olarak kullanılmaktadır. D8S1179, D21S11, D7S820, CSF1PO, D3S1358, THO1, D13S317, D16S539, D2S1338, D19S433, vWA, TPOX, D18S51, D5S818 ve FGA gibi yüksek derecede polimorfizm gösteren STR lokusları olup, günümüzde yaygın olarak; adli bilimlerde kimlik tespiti, babalık testleri, genom haritalamaları ve populasyon çalışmaları gibi birçok konuda, STR polimorfizm uygulamalarından faydalanılmaktadır.

Çalışmamız, Elazığ yerli halk populasyonuna ait sağlıklı ve birbiriyle akraba olmayan 200 birey bilgilendirilip, rızaları dahilinde swap ve kan örnekleri alınarak, DNA ürünleri AmpF/STR identifiyer PCR Amplification Kit kullanılarak 15 STR lokusları çoğaltıldı. PCR ürünleri ABI PRISM 310 Genetic Analyzer cihazında yürütülerek, kapiller elektroforezde analiz edilip pik değerleri çıkartıldı. Bu değerler Arlequin V.3.11 ve PowerStats v.1.2'de hesaplanarak, Elazığ il populasyonuna ait 15 STR lokusların genotipleri belirlendi, her lokus için ayrı ayrı değerlendirme yapıldı. Tüm genotip verilerin allel frekansları, heterozigotluk (h) ve homozigotluk (H) oranları, dışlama gücü (PE), ayırım gücü (PD), uyuşma olasılığı (PM), polimorfik bilgi içeriği (PIC), tipik babalık indeksi (TPI) değerleri Türkiye'de yapılan çalışmalarla karşılaştırıldı ve anlamlı derecede bir fark gözlenmedi. Dışlama gücü 0,362-0,785 arasında belirlendi. Kombine dışlama gücü ise 0.9999995 olarak hesaplandı. Ayırlama gücü 0,835-0,967 arasında gözlemlendi. Kombine ayırlama gücü 0,999999999998 olarak hesaplandı. 15 STR lokus için karşılaşma olasılığı ise 1.364×10^{-17} de 1 olarak hesaplandı. Tüm lokuslar açısından ayırım gücü oldukça yüksek olduğu söylenebilir. Gözlenen (H_o) ve beklenen (H_e) ve P değerleri, Hardy-Weinberg (HW) dengesine uyumlu olup olmadığına bakıldı ve daha önce Türkiye'de çalışılmış populasyonlara ait verilerle karşılaştırılıp, sonuçlar değerlendirilerek, benzerlik ve farklılıklar istatistik olarak tablolar halinde verildi. Allel sıklıklarının Hardy-Weinberg (HW) eşitliğine göre uyumluluğu, Fisher'in Exact test P değeri dikkate alınarak ($P < 0.05$) kontrol edildi ve D2S1338 lokusu için P değeri 0,03226 olarak gözlemlendi. P değeri $P < 0.05$ olduğu için, Bonferroni düzeltmesi ($\alpha = 0,05/15 = 0,00333$) uygulanarak P değerinin ($P > 0,0033$) HW eşitliğine uyduğu gözlemlendi.

Anahtar Kelimeler: STR lokus, Adli DNA, İnsan Kimliklendirme, DNA tiplendirme

SUMMARY

Determination of allele frequency of 15 STR loci in Elazığ districts of the Eastern Anatolia region

STR loci consist of consecutive repeated units that are length of 2-7 base pair and have particular base sequence. Variations in the number of repeated units of STR are used as marker at many genetic studies.

STR loci such as D8S1179, D21S11, D7S820, CSF1PO, D3S1358, THO1, D13S317, D16S539, D2S1338, D19S433, VWA, TPOX, D18S51, D5S818 and FGA show a high degree of polymorphism in many aspect such as forensic science, paternity testing, genom mapping and population studies. 200 individuals were based in our study and 200 individuals (from indigeneous people population in Elazığ), who are healthy and unrelated. They were informed and with their consent, we got their swap and blood samples for DNA products have been replicated. Using AmpFISTR Identifiler PCR Amplification Kits and AmpFISTR SE filler PCR Amplification Kits. Calculating Arlequin V.3.11 and PowerStats V.1.2 too the genotypes of 15 STR loci in Elazığ province population were determined.

Each loci was reviewed one by one and allele frequency of all genotype data, heterozygosity ve homozygosity ratios, power of exclusion (PE), power of discrimination (PD), probability of matching (PM), polymorphic information content (PIC), typical paternity index (TPI) values were compared with studies that perform in Turkey and significantly differences weren't observed. Exclusion power was determined between 0,362-0,785, combined exclusion power was estimated as the 0,9999995. Discrimination power was observed between 0,835-0,967 and combined discrimination power was estimated as the 0,9999999999999998. Matching probability was calculated as one in 1.364×10^{-17} for 15 STR loci. Discrimination power is high can be said in terms of all loci. Observed heterozygosity and expected heterozygosity, P values were performed. Compatible or not to Hardy-Weinberg Equilibrium (HWE). Stability and compared with datas that were studied earlier in population in Turkey.

Results were assessed, similarities and differences were given as statistical tables. According to HWE of compability of allel frequencies were checked. Taking into account the Fisher's exact test P-value ($P < 0,05$) D2S1338 (0.03226) loci $P < 0.05$ was smaller than. However, Bonferroni's correction ($0,05/15=0,00333$) was made for this locus. In addition, HWE was achieved in all other loci.

Keywords: STR loci, Forensic DNA, Human Identification, DNA typing

ŞEKİLLER LİSTESİ

	<u>Sayfa No</u>
Şekil 1.1: DNA çift sarmal yapısı	6
Şekil 1.2: Nükleozom ve Histon protein yapısı.....	7
Şekil 1.3: DNA’da intron ve ekson bölgeleri	8
Şekil 1.4: Bir numaralı kromozomun yapısı, kısa kol (p), uzun kol (q) yerleşim bölgeleri ve bant numaraları verilmiştir.	9
Şekil 1.5: PCR ile DNA’nın üssel olarak amplifikasyonu.....	16
Şekil 1.6: PCR ürünlerinin jel kullanılarak elektroforezde gösterilmesi.....	17
Şekil 1.7: Kapiller elektroforez (CE) sistemi.....	18
Şekil 1.8: ABI PRISM 310 Genetic Analyzer cihazında, AmpFISTR SEfiler PCR ürünlerinin, GeneScan Software programında electropherogram gösterimi.....	19
Şekil 1.9 : Basit STR Lokusu.....	20
Şekil 1.10 : Bileşik STR Lokusu.....	21
Şekil 1.11 : Kompleks STR Lokusu.....	21
Şekil 1.12: Günümüzde yaygın olarak kullanılan AmpF/STR lokusları	22
Şekil 1.13: STR allellerini belirleme basamakları	23
Şekil 1.14: STR lokuslarının size standart eşliğinde yürütülerek, leader basamağı ile okunması	24
Şekil 1.15 : STR lokusları ve kromozom üzerindeki pozisyonları	25

TABLÖLAR LİSTESİ

	<u>Sayfa No</u>
Tablo 1.1: D8S1179 lokusuna ait bilgi içeriği.....	26
Tablo 1.2: D21S11 lokusuna ait bilgi içeriği.....	26
Tablo 1.3: D7S820 lokusuna ait bilgi içeriği.....	27
Tablo 1.4: CSF1PO lokusuna ait bilgi içeriği.....	27
Tablo 1.5: D3S1358 lokusuna ait bilgi içeriği.....	28
Tablo 1.6: THO1 lokusuna ait bilgi içeriği.....	28
Tablo 1.7: D13S317 lokusuna ait bilgi içeriği.....	29
Tablo 1.8: D16S539 lokusuna ait bilgi içeriği.....	29
Tablo 1.9: D2S1338 lokusuna ait bilgi içeriği.....	30
Tablo 1.10: D19S433 lokusuna ait bilgi içeriği.....	30
Tablo 1.11: vWA lokusuna ait bilgi içeriği.....	31
Tablo 1.12: TPOX lokusuna ait bilgi içeriği.....	31
Tablo 1.13: D18S51 lokusuna ait bilgi içeriği.....	32
Tablo 1.14: D5S818 lokusuna ait bilgi içeriği.....	32
Tablo 1.15: FGA lokusuna ait bilgi içeriği.....	33
Table 3.1 : Doğu Anadolu bölgesi Elazığ il popülasyonuna ait 15 STR lokus allel frekanslarının istatistiksel parametrelerinin allelik cetvelde gösterimi	41
Tablo 3.1 : Devamı.....	42
Tablo 3.1: Devamı.....	43

TABLOLAR LİSTESİ (Devamı)

	<u>Sayfa No</u>
Tablo 3.2: D8S1179 lokusu için PowerStats v1.2 programında hesaplanmış allel verileri.	44
Tablo 3.3: D21S11 lokusu için PowerStats v1.2 programında hesaplanmış allel verileri....	45
Tablo 3.4: D7S820 lokusu için PowerStats v1.2 programında hesaplanmış allel verileri....	46
Tablo 3.5: CSFP10 lokusu için PowerStats v1.2 programında hesaplanmış allel verileri....	47
Tablo 3.6: D3S1358 lokusu için PowerStats v1.2 programında hesaplanmış allel verileri.	48
Tablo 3.7: THO1 lokusu için PowerStats v1.2 programında hesaplanmış allel verileri...	49
Tablo 3.8: D13S317 lokusu için PowerStats v1.2 programında hesaplanmış allel verileri ...	50
Tablo 3.9: D16S539 lokusu için PowerStats v1.2 programında hesaplanmış allel verileri...	51
Tablo 3.10: D2S1338 lokusu için PowerStats v1.2 programında hesaplanmış allel verileri...	52
Tablo 3.11: D19S433 lokusu için PowerStats v1.2 programında hesaplanmış allel verileri...	53
Tablo 3.12: vWA lokusu için PowerStats v1.2 programında hesaplanmış allel verileri.....	54
Tablo 3.13: TPOX lokusu için PowerStats v1.2 programında hesaplanmış allel verileri.....	55
Tablo 3.13: D18S51lokusu için PowerStats v1.2 programında hesaplanmış allel verileri.....	56
Tablo 3.15: D5S818lokusu için PowerStats v1.2 programında hesaplanmış allel verileri...	57
Tablo 3.16: FGA lokusu için PowerStats v1.2 programında hesaplanmış allel verileri.....	58

KISALTMALAR LİSTESİ

A: Adenin

Bp : Baz çifti

C: Sitozin

CE: Kapiller elektroforez

CODIS: Birleşik DNA indeks sistemi

DNA: Deoksiribonükleik asit

G: Guanin

GS: Size Standart

h: Heterozigotluk

H: Homozigotluk

He: Beklenen heterozigotluk (Expected Heterozygosity)

Ho: Gözlenen heterozigotluk (Observed Heterozygosity)

HWE: Hardy Weinberg eşitliği veya dengesi (Hardy Weinberg Equilibrium)

PCR: Polimeraz zincir reaksiyonu (Polymerase Chain Reaction)

PD: Ayırtılama gücü (Power of Discrimination)

PE: Dışlama gücü (Power of Exclusion)

PIC: Polimorfik bilgi içeriği (Polymorphism Information Content)

Pi: Allel sıklığı

PM: Uyuşma (karşılaşma) olasılığı (Matching Probability)

POP-4: Performans dengeleyici polimer (Performance Optimized Polymer)

RFLP: Parçacık uzunluk polimorfizmi (Restriction Fragment Length Polymorphism)

RNA: Ribonükleik asit

SNP: Tek nükleotid polimorfizmi (Single Nucleotide Polymorphisms)

STR: Kısa ardışık tekrar dizileri, mikrosatellitler (Short Tandem Repeats)

T: Timin

TPI: Tipik babalık indeksi (Typical Paternity Index)

VNTR: Değişken sayıda tekrar eden dizinler, minisatellitler (Variable Number of Tandem Repeats)

1. GİRİŞ

Geregor Mendel'in genetik teorisi ile ilgili makalesi 1900 yılında bilim adamları tarafından incelenmiş ve uzun uğraşlar sonucunda, bir populasyon içindeki farklı fenotipik özelliklerin göreceli bolluklarındaki değişikliklerin farkına varmışlardır. Allel frekansı değişiklikleri ile ilgilenen evrim biyolojisindeki disiplin populasyon genetiği olarak isimlendirilmiştir. G. Udny Yule, William Castle, Godfrey Hardy ve Wilhelm Weinberg adlı araştırmacılar populasyon genetiği ana prensiplerini formüle etmek için, populasyonların genetik yapısını tanımlayacak matematiksel modeller geliştirmişlerdir. Sewall Wright, Ronald Fisher ve J.B.S Haldane gibi bilim insanları da, bu modellerin gelişmesi için katkıda bulunmuşlardır [Klug ve Cummings, 2000].

Alec Jeffreys'in 1985 yılında DNA molekülünde, minisatellit denilen polimorfizm şeklini keşfetmesinden sonra adli bilimlerde DNA kullanımı hızla gelişmiştir. DNA baz dizini üzerinde yapılan çalışmalar, DNA'nın çok yüksek oranda polimorfizme sahip olduğunu belirlemiştir [Jeffreys vd., 1985]. DNA çok güçlü bir araç olup, canlı varlıkların hepsi, her hücrelerinde DNA bulundurur. Bu yüzden pek çok adli olayda DNA delillerinden yararlanılabilir. Moleküler biyoloji alanında sağlanan bu gelişmeler genetik polimorfizmin genomik düzeyde incelenmesini mümkün kılmıştır [Saferstein, 2004].

Son yıllarda populasyon genetiği çalışmalarında DNA polimorfizimlerinden faydalanılmakta ve yaygın olarak mikrosatellitler kullanılmaktadır. Mikrosatellitler yani genomdaki kısa ardışık tekrar eden dizinler (STR, short tandem repeats) araştırılarak, genetik çeşitlilik ortaya konabilmektedir [Goldstein vd., 2000]. Günümüzde DNA polimorfizim verileri, populasyon içi ve populasyon dışı karşılaştırmalarda, birey tanımlanmasında genetik marker (işaretleyici) olarak kullanılmaktadır. Çünkü bu polimorfizimler dölden döle, klasik Mendel kalıtımı ile aktarılabilen ve bir STR lokusunda anneden ve babadan gelen alleller aynı anda incelenebilmektedir [Klug ve Cummings, 2000].

Aynı lokusta nükleotid dizileri, iki ya da daha çok genotipte belirli bir sıklıkta bulunan DNA polimorfizimleri, DNA molekülünün yapısında yer alan ve bireyler arasında farklılık gösteren nükleotid değişimleridir. Bu değişimler ekson ve intron bölgelerinde rastlanmaktadır. DNA'daki bu polimorfizmin sebebi; delesyon, insersiyon, nokta mutasyonları ve ardışık tekrar eden dizinlerdir. Ancak DNA dizisindeki bu farklara intron bölgelerde ekson bölgelere göre daha sıklıkla rastlanılmaktadır [Panneerchelvam vd.,

2003]. DNA'daki bu polimorfizimler; ana-baba tayini, doğada yaşayan türlerin tanısı, bu türler arasındaki polimorfizm hesaplamaları, kimlik tayini ve şüphelilerin saptanması, evrim ve haritalama çalışmaları gibi geniş bir alanda kullanıma sahiptirler [Dönbak, 2002; Panneerchelvam vd., 2003; Kashyap vd., 2004].

DNA'nın bu bölgelerinin ortaya çıkarılmasının temelini Polimeraz Zincir Reaksiyonu (Polymerase Chain Reaction, PCR) oluşturmaktadır. PCR yöntemine dayalı uzunluk varyasyon sistemleri, minisatellit (VNTR, Variable Number of Tandem Repeat: Değişken Sayıda Tekrar Eden Dizinler) ve mikrosatellit (STR, Short Tandem Repeat: Kısa Arda Arda Tekrar Eden Dizinler) polimorfizimleridir. Bu tekrar dizinleri tüm eukaryotlarda bulunabilen polimorfik lokuslardır. Tekrarlanan STR baz dizinleri 2-7 baz çifti uzunluğundadır. STR lokusları yüksek derecede polimorfizm göstermekte ve iyi bir amplifikasyon potansiyeline sahiptir [Kashyap vd., 2004].

STR lokusları tüm populasyon içerisinde benzer özellikler göstermelerine rağmen bireyden bireye 2-7 nükleotidlik gibi çok küçük farklılıklar göstermektedirler ve genom içerisinde rastgele dağılmışlardır [Pepinski vd., 2004]. Tüm genoma yayılmış halde yaklaşık olarak 400 milyon mikrosatellit DNA dizisi bulunmaktadır. Herhangi bir STR lokusunda söz konusu tekrarların sayısı, farklı kromozomlarda farklı olabildiğinden, ebeveyn tayininde kullanılabilecek bir polimorfizm şekli ortaya çıkmaktadır [Kashyap vd., 2004]. STR lokusları aracılığıyla genotipin belirlenmesi 4 basamaktan oluşmaktadır. Bu basamaklar; DNA izolasyonu, PCR, elektroforez, verilerin elde edilmesi ve değerlendirilmesi şeklinde sıralanabilir [Ün vd., 2000].

Bu çalışmada; Elazığ il populasyonuna ait 15 STR lokusların genotipleri belirlendi ve tüm genotip verilerin allel frekansları, heterozigotluk (h) ve homozigotluk (H) oranları, dışlama gücü (PE), ayırım gücü (PD), uyuma olasılığı (PM), polimorfik bilgi içeriği (PIC), tipik babalık indeksi (TPI), P değeri, gözlenen (H_o) ve beklenen (H_e) değerleri, Hardy-Weinberg (HW) dengesine uyumlu olup olmadığına bakıldı ve daha önce Türkiye'de çalışılmış populasyonlara ait verilerle karşılaştırılıp, sonuçlar değerlendirilerek, benzerlik ve farklılıklar istatistik olarak tablolar halinde verildi.

Bu çalışma, STR lokuslarına giderek yenilerin eklendiği ve giderek arttığı günümüzde, daha çok lokusla elde edilen verilerin yerel populasyonlarla yapılmış veya yapılacak çalışmalarla karşılaştırılmasına olanak sağlayacaktır. Ayrıca populasyonların DNA verisi oluşturulduğu zaman, DNA profilinin değişim derecesinin belirlenmesinde ve populasyonların orijini ve yapısı hakkında da bize fikir vereceği söylenebilir.

1.1. Populasyon Genetiği

Allel frekansı deęişiklikleri ile ilgilenen evrim biyolojisindeki disiplin **populasyon genetiği** olarak isimlendirilir. Araştırmacıların yıllarca üzerinde durdukları nokta, populasyonların genetik yapısını tanımlayacak matematiksel modellerin geliştirilmesiydi. Çünkü deneysel çalışma ve arazi çalışması yapanlar, matematiksel modelleri sınamak için biyokimyasal ve moleküler teknikleri kullanarak doğrudan doğruya DNA ve protein düzeylerindeki varyasyonları ölçmüşlerdir. Allel frekansları ve bu frekansları deęiştiren, seçim, mutasyon, göç ve rastgele genetik sürüklenmeler gibi güçler incelenmiştir. Genetik evrimi anlamının anahtarı, belirli bir organizmaya odaklanmak deęil populasyonu incelemektir. **Populasyon**, aynı türe ait, aynı coğrafyada yaşayan ve bilfiil ya da potansiyel olarak birbirleriyle eşleşebilen bireylerden oluşur. Çalıştığımız türün genomunda tek bir genetik lokusu göz önüne alırsak, populasyon içindeki farklı bireylerin farklı genotiplere sahip olduklarını görebiliriz. Populasyonun belirli bir genotipe sahip kısmına **genotip frekansı** denir. Nesilden nesile ortaya çıkan deęişiklikleri ele aldığımızda, gen havuzu olarak isimlendirilen kullanışlı kavramsal bir araca sıklıkla başvurmamız gerekecektir. **Gen havuzu**, belirli bir nesildeki populasyonun üreyebilen üyelerinin tümü tarafından oluşturulan tüm gametlerinden meydana gelir. Bu gametler, populasyonun gelecek nesillerini meydana getirecek olan zigotu oluşturmak üzere birleşir. Gen havuzunu oluşturan yumurtalar ve spermiler haplotiptir ve dolayısıyla her lokus için yalnız bir allel içerirler. Tek bir lokusu ele alırsak farklı gametlerin farklı alleller taşıdığını görebiliriz. Belirli bir allelin gen havuzundaki bölümü allel frekansı olarak ifade edilir [Klug ve Cummings, 2000].

1.2. Hardy-Weinberg Kanunu

İngiliz matematikçi Godfrey H.Hardy ve Alman Fizikçi Wilhelm Weinberg tarafından, birbirinden bağımsız olarak geliştirilmiş olan bir matematik modeline dayanmaktadır. Bu matematik modeli Hardy-Weinberg Kanunu olarak isimlendirilir ve bazı varsayımlar altında bir populasyondaki genotip ve allel frekanslarının ne olacağını gösterir. Bu varsayımlar, gerçek populasyonların karşılaştığı birçok karmaşık durumun bulunmadığı ideal bir populasyonu belirlemektedir [Çıtak vd., 1999; Barton, 2000; Klug ve Cummings, 2000; Wigginton vd., 2005].

- ❖ Bütün genotipler eşit hayatta kalma oranına ve eşit üreme başarısına sahiptir. Yani hiçbir seçilim yoktur.
 - ❖ Yeni allel oluşturacak veya mevcut hiçbir alleli diğerine dönüştürecek mutasyonlar bulunmaz.
 - ❖ Populasyonun içine veya içinden dışına hiçbir göç yoktur.
 - ❖ Populasyon sınırsız bir genişliğe sahiptir. Bir başka deyişle, bu populasyon örnekleme hatalarının ve diğer rastgele etkilerinin göz ardı edilebileceği kadar büyük bir populyasyondur.
 - ❖ Populasyondaki bireyler rastgele eşleşirler.
- Hardy-Weinberg kanununa göre, yukarıdaki varsayımlara uygun populasyon aşağıdaki özelliklere sahiptir [Klug ve Cummings, 2000; Barton, 2000]
- Bir populyasyondaki allel frekansları nesilden nesile değişmez, diğer bir deyişle populyasyon evrimleşmez.
 - Bir nesil süren rastgele eşleşmenin ardından, genotip frekansları allel frekanslarından tahmin edilebilir.

1.3. Bir Populasyonun Dengesini Bozan Etmenler

Hardy-Weinberg kuralına göre populyasyona ait gen havuzunda mutasyon, göç, seleksiyon, izolasyon görülmediği müddetçe gen havuzunun gen frekansı değişmez. Ancak, genellikle populyasyondaki genlerin frekansı değişir. Populasyonda genlerin frekansının değişmesine etki eden faktörler; göç, izolasyon, mutasyon, doğal seçilim, genetik sürüklenme ve eş seçimidir [Klug ve Cummings, 2000; Barton, 2000].

1.3.1. Göç: Populasyonu oluşturan bireylerin başka bir populyasyona göç etmesi durumunda, populyasyondaki gen frekansı değişir. Böylece populasyon dışına göçler populyasyondaki gen frekansını azaltır, populasyon içine göçler ise populyasyondaki gen frekansını artırır [Klug ve Cummings, 2000; Barton, 2000].

1.3.2. İzolasyon (Ayrılma): Gen frekanslarının değişmesinde ve evrimde rol oynayan en önemli etmendir. Bir populasyonun diğer populasyonlarla genetik alışverişinin kesilmesine izolasyon denir. Populasyonları birbirinden ayıran en önemli etken coğrafi izolasyonlardır. Örneğin, bir adanın üzerinde yaşadığı canlılarla birlikte iki ayrı parçaya ayrılması coğrafi izolasyon olarak adlandırılır. Coğrafi izolasyon sonucu meydana gelen populasyonlar arasında gen alışverişi olmazsa populasyonlar yavaş yavaş farklı hale gelir.

Bazen üreme mevsimlerinin farklı zamanlarda gerçekleşmesinden dolayı farklılık oldukça fazlalaşır ve iki populasyonun bireyleri birbiriyle çiftleşemez ve verimli döl veremez. Bu durumda bir türde iki ayrı yeni tür oluşur [Klug ve Cummings, 2000; Barton, 2000].

1.3.3. Mutasyon: DNA'da meydana gelen değişiklikler sonucu oluşur. Mutasyonlar çoğu zaman zararlıdır. Zararlı olan mutasyonlar, popülasyona ait gen frekansının azalmasına neden olur. Örneğin, normal bir gen mutasyonla hemofili genine dönüşebilir. Bu zararlı mutasyon, hemofili genine sahip olan bireylerin yaşama olasılığını azaltır ve zamanla popülasyondan elenmesine neden olur. Böylece popülasyonun gen frekansı azalır [Klug ve Cummings, 2000; Barton, 2000].

1.3.4. Doğal Seçim: Aynı türün bireyleri arasında meydana gelen varyasyonlar sonucunda çevreye daha iyi uyum yapabilen bireyler seçilir, uyum yapamayanlar ise popülasyondan elenir. Böylece, istenmeyen özellikte olan genlerin frekansının azalması sonucu kararsız popülasyonlar zamanla kararlı hale geçer [Klug ve Cummings, 2000; Barton, 2000].

1.3.5. Genetik Sürüklenme: Göç, afet, iklim vb. etkenlerin etkisiyle bir popülasyondan ayrılan küçük popülasyonların gen havuzunda şansa bağlı olarak meydana gelen değişikliklerdir. Popülasyonlarda eşlerin seçimi ve çiftleşme büyük ölçüde şansa dayanır. Popülasyona ait gen havuzundaki frekans daha çok şansa bağlı olaylarla değişir. Her türün kendine özgü bir gen bileşimi vardır. Bu gen bileşimi yitirildiğinde tekrar yeniden meydana getirilme şansı yok denecek kadar azdır. [Klug ve Cummings, 2000; Barton, 2000].

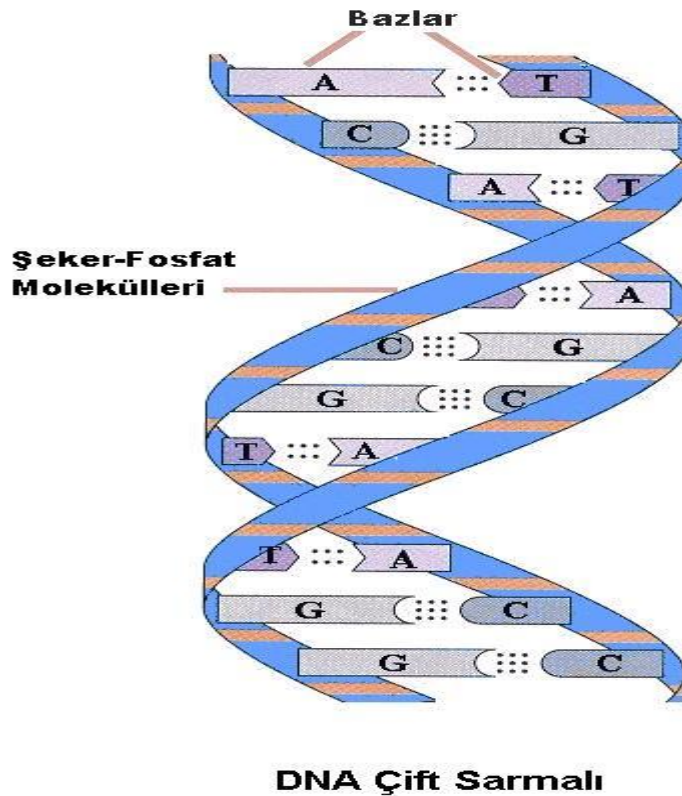
1.3.6. Eş Seçimi: Popülasyonda, şansa bağlı olmayan çiftleşmelerin ve farklı üreme yeteneklerinin oluşması Hardy-Weinberg eşitliğini bozan bir durumdur. Popülasyonlardaki bireylerin çiftleşmek için rastgele eş seçiminin yanı sıra geliştirdikleri bazı özel nitelikler vardır. Bu durum popülasyonu oluşturan bireylerin bir zaman sonra köken aldıkları popülasyondan farklı davranış şekillerinin ortaya çıkmasına neden olmuştur. Bu davranış şekilleri yaşam kavgasında beslenme, korunma, yavrularına bakma vb. farklı yeteneklerin ortaya çıkmasını sağlamıştır. Bireylerin belli özelliklere göre eşlerini seçerek çiftleşmeleri belirli genlerin frekansının popülasyonda artmasına neden olur [Klug ve Cummings, 2000; Barton, 2000].

Popülasyonlar dinamiktir; doğum-ölüm oranlarındaki değişmelerle, göçle ve diğer popülasyonlar ile karışarak büyüyebilir ve genişleyebilir ya da küçülebilir. Popülasyon genetiği çalışmalarının çoğunda ilk adım, ilgilenilen lokustaki allel frekansını

hesaplamaktır. Bunun için çok sayıda bireyin genotipinin belirlenmesi gerekir. Bu durumda DNA dizilerinin doğrudan analizleri gerekir [Klug ve Cummings, 2000].

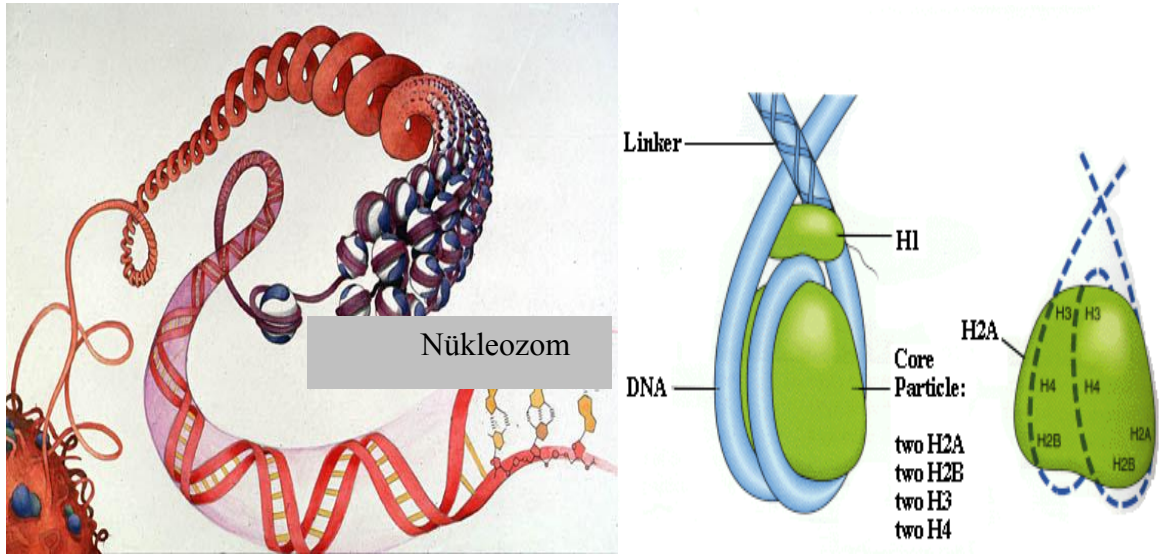
1.4. DNA Molekülünün yapısı

İnsan genomunu oluşturan DNA molekülünün yapısı, 1953 yılında James Watson ve Francis Crick tarafından açıklanmıştır. DNA molekülü, beş karbonlu bir şeker (deoksiriboz), fosfat grubu ve azotça zengin pürin (A: adenin, G: guanin) ve primidin (T: Timin, C: Sitozin) bazlarından oluşan nükleik asit makromoleküldür. DNA molekülleri 5' ucundan 3' ucuna doğru şeker fosfat omurgasından oluşan iki zincirin birbirini eksenini etrafında birbirlerine antiparalel olarak sarılması ile meydana gelen çift sarmal yapıdadır. Bu yapıya “**double helix**” yapısı denir (Şekil 1.1) [Watson ve Crick, 1953; Tokdemir vd., 1998; Bansal, 2003; Klug ve Cummings, 2000; Nelson ve Cok 2005; Yılmaz, 2008; Dilsiz N., 2009].



Şekil 1.1: DNA çift sarmal yapısı [Dilsiz N., 2009].

Bir DNA zincirindeki adenin (A) nükleotidi (bazı) diğer zincirdeki timin (T) bazı ile, guanin (G) bazı ise diğer zincirdeki sitozin (C) bazı ile baz çifti oluşturur. Baz çiftleri hidrojen bağları ile bir arada tutulurlar. DNA'nın, hücre çekirdeğinin içerisindeki paketlenmesinin ilk basamağı **nükleozom** oluşumudur. DNA molekülünün lizin ve arjininden zengin bazik histon proteinleri ile bağlanması sonucunda **kromatin** yapısı oluşur. Nükleozomlar, kromatinin tekrarlayan alt birimleridir ve yaklaşık 146 baz çifti uzunluğundaki DNA zincirinin histon oktameri etrafına sarılması ile oluşurlar. İkişer adet H2A, H2B, H3 ve H4 bir araya gelerek bir oktamere oluşturur. Nükleozomlar bağlaç DNA ile birbirlerine bağlanırlar. H1 nükleozomlar arasındaki bağlaç DNA'ya bağlanarak nükleozom yapının açılmasını engeller. Altı nükleozom bir araya gelerek helikal kromatin yapısını daha da sıkılaştırırlar bu yapı ise, solenoid olarak adlandırılır (Şekil 1.2) [Bansal, 2003; Klug ve Cummings, 2000; Nelson ve Cok 2005; Dilsiz N., 2009].



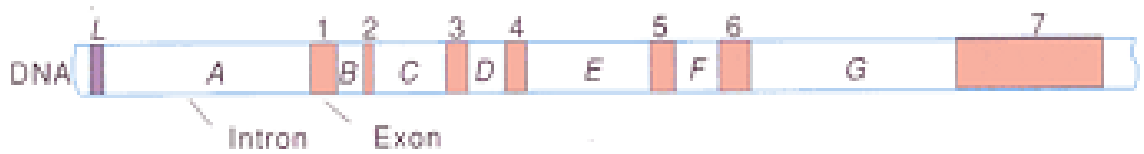
Şekil 1.2: Nükleozom ve Histon protein yapısı [Dilsiz N., 2009].

Genetik bilginin akışı DNA > mRNA > Protein şeklinde gerçekleşir. Bu akış **santral doğma** olarak bilinir ve Retrovirus'lar hariç tüm canlılar için aynı mekanizma geçerlidir. DNA'daki bilginin mRNA'ya aktarılmasına transkripsiyon, bu bilginin aminoasit dizisine dönüştürülmesine ise, translasyon denilmektedir. Genetik bilgi DNA zinciri boyunca yer alan bazların diziliminde saklıdır. Buna **genetik kod** denir. DNA zincirinde ardı ardına gelen üç nükleotid bir kod oluşturur ve bu kod, proteindeki aminoasit dizilerini belirler.

Sentezlenen protein post-translasyonel modifikasyonlar (yan grupların eklenmesi, bazı bölgelerin kesilip çıkartılması, paketlenerek üç boyutlu yapısını alması) geçirerek fonksiyonel protein haline gelir ve hücre içindeki fonksiyonunu yerine getirir [Tokdemir vd., 1998; Klug ve Cummings, 2000; Nelson ve Cok 2005; Yılmaz, 2008; Dilsiz N., 2009].

1.5. İnsan Genom Organizasyonu

İnsan genom projesi ile genom organizasyonu tahmin edilenden daha çok karmaşık olduğu gözlenmiştir. Sahip olduğumuz DNA'nın aslında %10'nundan daha az bir kısmı proteinleri kodlamaktadır. Genomumuzun toplam uzunluğunun dörtte üçü kadarı tek kopya DNA'dan oluşmaktadır. Genomun geri kalanı tekrarlayan DNA dizilerinden oluşur. Genomda bulunduğu tahmin edilen 20-25 bin genin çoğu tek kopya DNA şeklinde bulunur. Genomdaki tekrarlayan DNA dizileri ise, kromozom yapısının korunmasına katkı sağlamaktadır. Eukaryotik hücre geninin nükleotid dizisi, polipeptit ürünün aminoasit dizisi için kodlayıcı olmayan bir veya daha fazla sayıda DNA segmenti içerir. DNA'da kodlayıcı segmentler **ekson**, kodlayıcı olmayan segmentler ise **intron** olarak adlandırılırlar (Şekil 1.3) [Tokdemir vd., 1998; Klug ve Cummings, 2000; Nelson ve Cok 2005; Dilsiz N., 2009]

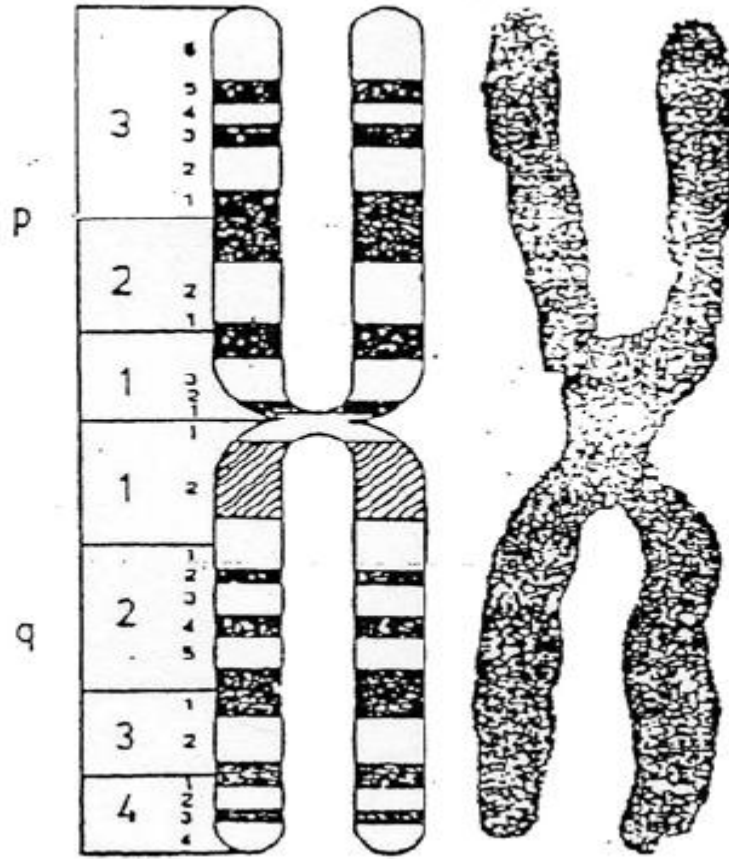


Şekil 1.3: DNA'da intron ve ekson bölgeleri [Nelson ve Cok 2005].

DNA molekülü kanıt için güçlü bir araçtır. Çünkü tek yumurta ikizleri dışında tüm insanların DNA'sı birbirlerinden farklıdır. Bir diğer önemli özellik ise bir insanın DNA'sının, her hücrede birebir aynı olmasıdır. Örneğin, bir insanın kan hücrelerinden alınan DNA örneği, saç hücresinde, kemik hücresinde ya da üreme hücresindeki DNA ile aynıdır. DNA profili aynı yumurta ikizleri dışında kişiye özgüdür. Bilimsel koşul ve tavsiyelere uygun olarak analiz edildiği takdirde, Özdilek, DNA molekülünün iki kişide aynı olma olasılığının 1 trilyonda birden az olduğunu bildirmiştir [URL-2]. Benzer bir

ifade ile Zeyfeolu ve Hancı, tek yumurta ikizleri dıřında, yeryüzünde DNA profili aynı olan iki kiřinin bulunmasının olanaksız olduđunu bildirmiřlerdir [Zeyfeolu vd., 2001].

Çok hücreli organizmanın her hücresi genellikle aynı genetik materyal içerir. Hücresel genleri içeren DNA molekülleri, hücrelerdeki en büyük makromoleküllerdir ki bunlar, hücrenin bölünme evresinde, kompleks katlanmalarla **kromozom** denen yapılar haline gelirler (Şekil 1.4) [Klug ve Cummings, 2000; Nelson ve Cok 2005].



Şekil 1.4: Bir numaralı kromozomun yapısı, kısa kol (p), uzun kol (q) yerleşim bölgeleri ve bant numaraları verilmiştir [Başaran, 1986].

Çođu bakteri ve virüsler bir tek kromozoma sahiptirler. Eukaryotlar ise genellikle birçok kromozoma sahiptirler ki, insan somatik hücrelerinde 46 kromozom bulunur ve bunlar boyut ve sentromer yerleşimi bakımından çeşitlilik gösterirler. Bu kromozomlar bölündüđu takdirde, biri diđerinin eři olan her bir kardeř kromatit çiftinin, bölünme devam ederken iki yeni hücreye ayrıldıđı görölmüřtür [Tokdemir vd., 1998; Klug ve Cummings, 2000; Nelson ve Cok 2005; Dilsiz N., 2009].

1.6. Genetik Varyasyonlar

İnsan genomunun yalnızca %3'ünü protein kodlayan genler yani ekzonlar, geri kalan %97'sini ise intronlar ile görevi bilinmeyen veya tespit edilmemiş DNA oluşturur. İnsan DNA'sı kişiden kişiye yapısal değişiklik gösterebilmektedir. Bu değişikliklerin çoğu kodlayıcı olmayan bölgelerde olmakla birlikte kodlayıcı bölgelerde de olabilir ve bu olay proteinde saptanabilir bir değişiklik olarak ifade edilir veya sessiz kalır. Bu yapısal değişkenliklerin yaygın bir şekli, baz çiftlerinin bir ile yüzlerce kez peşpeşe değişken tekrarıdır (tandem repeats). DNA yapısında oluşan bu değişiklikler; bireylerin anatomik, fizyolojik, ilaçlara olumlu veya olumsuz yanıtları, kalıtsal hastalıklar, kanser, enfeksiyon gibi hastalıklara yatkınlıklarından ve genetik olarak belirlenen fenotipik çeşitlilikten sorumludur [Kaiser vd., 2000; Butler, 2006].

DNA'daki nükleotid değişiklikleri veya yeniden düzenlenimler fenotipi etkiliyor ise, **mutasyon** olarak adlandırılır ve kalıtsal hastalıkların gelişiminden sorumludurlar. Hücredeki kromozom sayılarında meydana gelen değişiklikler **genom mutasyonları**, kromozom yapısında meydana gelen değişiklikler **kromozom mutasyonları**, DNA'nın yapısındaki nükleotidlerde meydana gelen değişiklikler **gen mutasyonları** olarak adlandırılır [Goldstein vd., 2000; Kaiser vd., 2000; Nelson ve Cok 2005; Yılmaz, 2008].

DNA'daki nükleotidlerin değişmesi fenotipe yansımıyor ise, bu tip değişiklikler **polimorfizm** olarak adlandırılırlar. Polimorfizmler genetik araştırmalarda anahtar niteliğindeki elementlerdir. Genlerin farklı kalıtsal formlarını veya genomun farklı bölgelerini ayırt etmek için kullanılmaktadır. Örneğin, bağlantı analizleri ile genlerin kromozom üzerindeki lokalizasyonlarının haritalanmasında, kalıtsal hastalıklarda mutant kromozomun aile içindeki geçişinin gösterilmesinde, doğum öncesi tanıda, koroner kalp hastalığı, kanser ve diyabet gibi yaygın yetişkin hastalıklara yatkın kişilerin yüksek ve düşük risklerinin değerlendirilmesinde, adli tıpta suçluların belirlenmesinde ve babalık testinde, organ transplantasyonu için doku tiplendirilmesinde polimorfizimlerden yararlanılmaktadır [Klug ve Cummings, 2000; Nelson ve Cok 2005; Yılmaz, 2008].

1.7. Genetik Polimorfizm

Polimorfizm bir popülasyonda veya popülasyonlar arasında, bir genin allelleri ya da bir kromozomun homologlarıyla birleşen çeşitli fenotipik formların varlığı yani bir lokusta bir allelden fazlasının bulunması olgusudur. İnsan genomunda tahmini %95'i, bu

polimorfizm bölgeleri içermektedir. İnsan kimliklendirme, paternite tayini, hastalığın genetik tanısı bu polimorfik bölgelerde bulunmaktadır [Kashyap vd., 2004]. İnsan vücut çatisı özelliklerindeki belirgin farklılıklardan da anlaşılacağı gibi DNA dizilimindeki değişkenlik, yani polimorfizm, yaklaşık her 500 nükleotidde bir görülür. Kuşkusuz her genomda DNA kopma ve eklenmeleri ve tek baz değişiklikleri vardır. Sağlıklı toplumlarda bu değişiklikler kodlanmış proteinin işlevinde herhangi bir değişikliğe neden olmayan noktalarda veya DNA'nın kodlayıcı olmayan bölgelerinde görülür [Goldstein vd., 2004]. DNA molekülünde iki çeşit polimorfizm gösterilmiştir [Kashyap vd., 2004].

A. Kodlayıcı bölgelerdeki polimorfizm (Protein polimorfizimi)

B. Kodlamayan bölgelerdeki polimorfizm

1. Çeşitli sayıda tekrar eden diziler (variable number of tandem repeats)

a. Minisatellitler b. Mikrosatellitler

2. Tek nükleotit polimorfizimi (SNP, single nucleotide polymorphisms)

1.7.1. Kodlayıcı Bölgelerdeki Polimorfizm (Protein Polimorfizimi)

Kary Mullis 1985'de, polimeraz zincir reaksiyonu (PCR) olarak adlandırdığı, DNA'yı *in vitro* ortamda aplifikasyonunu sağladığı icatla, bir DNA örneğinden kısa bir sürede milyonlarca kez kopyasını oluşturmayı başardı. Bu devrim niteliğindeki buluş, adli DNA bilimi, tıbbi biyoloji ve tarım gibi birçok alanda kullanılmaya başlandı [Kashyap vd., 2004]. Son yıllarda genetik polimorfizm çalışmaları yapısal genlerce kodlanan polipeptitler seviyesine indirilmiştir. Birçok plazma proteini de polimorfizm gösterir. Polimorfizm gösteren insan plazma proteinleri; α 1-antitripsin, haptoglobin, transferin, serüloplazmin, apolipoproteinler ve immunglobulinler bulunmaktadır. Yapısal bir gende aşırılık taşımayan bir kodon değişimi (örneğin GGU yerine GAU) oluşursa, translasyon ile üretilen polipeptitte aminoasit değişimi (glisin yerine aspartik asit gibi) ortaya çıkar. Aynı bireylerden spesifik bir protein saflaştırılıp, dizileri belirlenirse, popülasyondaki genetik polimorfizm ortaya konabilir [Goldstein vd., 2000; Kaiser vd., 2000].

1.7.2. Kodlamayan Bölgelerdeki Polimorfizm (Tekrar Dizileri)

Tekrarlayan DNA dizileri genom içinde bir veya birkaç bölgede kümeleştiği gibi genom boyunca tek kopya diziler arasında da yer alabilmektedir. Kümeleşmiş tekrarlayan diziler, ardı ardına organize olan çeşitli kısa tekrarlardan meydana gelirler. Bu diziler

satellit DNA olarak adlandırılırlar. Satellit DNA aileleri, genomdaki yerleşimlerine, ardı ardına gelen tekrar dizilerinin toplam uzunluğuna ve diziyi oluşturan tekrar birimlerinin uzunluğuna göre farklılık göstermektedirler [Tamaki ve Jeffreys 2005; Yılmaz, 2008].

1.7.2.1. Minisatellit DNA Dizileri

Değişken sayıdaki tekrarlayan dizilerdir. Bu dizilere VNTR (Variable Number of Tandem Repeats) de denilmektedir. 6-100 baz çifti uzunluğunda tekrar dizileri içerirler. Genomda 1-20 kilo baz arasında değişen yaklaşık 1000 kadar blok oluştururlar. Polimorfik özelliklerinden dolayı DNA analizlerinde tanı amaçlı (babalık testi, adli tıp, kalıtsal hastalıklarda mutant allellerin tespiti) olarak kullanılabilirler [Kaiser vd., 2000; Tamaki ve Jeffreys 2005; Yılmaz, 2008].

1.7.2.2. Mikrosatellit DNA Dizileri

Mikrosatellitler, genom içine yayılmış olmalarından dolayı genlerin kromozomal lokalizasyonlarının saptanması için kullanılan bağlantı (linkage) analiz çalışmalarında belirleyici (marker) olarak kullanılmaktadır. Mikrosatellitler, 2-7 baz çifti tekrar dizilerinden oluşmaktadırlar. İnsan kromozomları üzerinde 300 bp ile 500 bp uzunluğundaki baz dizileri arasına serpiştirilmiş, trimetrik ve tetrametrik olarak yaklaşık 400 milyon lokus olduğu bildirilmektedir. İnsan genomunun yaklaşık 1/3'ü genoma dağılmış halde bulunan hareketli DNA dizileridir. Bu diziler kararsız diziler olup genom içinde göç edebilirler [Kashyap vd., 2004]. Mikrosatellitler, yüksek miktarda eukaryotik genomlarda bulunmakla beraber prokaryotlarda da düşük frekanslarda bulunmaktadırlar ve tüm genom boyunca dağılmışlardır. Tüm genoma eşit olarak dağılmış olmaları bunların genom haritalama projeleri için kullanışlı olmalarını sağlamaktadır. Populasyon genetiği, paternite ve akrabalık tayininde sahip oldukları yüksek çeşitlilik onları genetik bir işaretleyici haline getirmiştir [Goldstein vd., 2000; Dönbak, 2002; Kashyap vd., 2004].

1.7.2.3. Tek Nükleotit Polimorfizmi (SNP, Single Nucleotide Polymorphisms)

Genetikçiler bireyler arasındaki farklılıkları bulmak için onlarca yıldır uğraşıyorlar. Geçmişte fenotipler; protein sekansı, elektroforez, restriksiyon parça polimorfizmi (RFLP) ve mikrosatellitlerin yerine kullanılmaktaydı. DNA sekans analizi ve tek baz farklılıklarının tespiti için yeni teknolojilerin kullanımıyla; bireyler arasındaki tüm DNA

sekans farklılıklarını bulma yoluna gidildi. Yeni hedef ise, hastalık riskleri ve tedavilere cevap gibi fenotiplerin genetik farklılıklarla ilişkilerini bulmaktır [Kashyap vd., 2004].

DNA dizisinde her 2000-2500 bazda bir tek baz farklılığı gözlenir. Bu da aynı tür içerisinde genom farklılığının bir göstergesidir. Tek nükleotid değişim polimorfizminin bazı alt grupları vardır [Klug ve Cummings, 2000; Emir vd., 2006; Yılmaz, 2008].

Transisyon: Dizi içindeki bir pürin bazının (A, G) diğer bir pürin bazına veya bir pirimidin bazının (T, C) diğer bir pirimidin bazına dönüşmesine transisyon denir.

Transversiyon: Dizi içindeki bir pürin bazının (A, G) bir pirimidin bazına (T, C) veya bir pirimidin bazının bir pürin bazına dönüşmesine transversiyon denir.

Delesyonlar: DNA dizisi içerisinde nükleotidlerin kırılıp ayrılması, genin normal uzunluğundan daha kısa olmasına neden olur. Bu gen, protein kodlayan yapısal bir gen ise, proteinin aminoasit dizisinde azalma olur ve proteinde fonksiyon bozukluğu görülür.

İnsersiyon: DNA içerisine nükleotidlerin eklenmesi, genin normal uzunluğundan daha uzun olmasına neden olur. Bu protein kodlayan bir gen ise, proteinin aminoasit dizisinde artma olur.

1.7.3. Hareketli DNA Dizileri

İnsan genomunun yaklaşık 1/3'ü genoma dağılmış halde bulunan hareketli DNA dizileridir. Bu diziler kararsız diziler olup, genom içinde göç edebilirler. Hareketli diziler iki grup halinde incelenmektedirler [Yılmaz, 2008].

1. Transpozonlar: DNA'ların transpozisyonu ile oluşurlar.

2. Retropozonlar: RNA'lardan cDNA aracılığı ile DNA'ya aktarılmış olan dizilerdir.

SINE (Short Interspersed Nuclear Elements): İnsan genomunda en yaygın bulunan tekrar dizileridir. En tipik örneği Alu (GC) tekrar dizileridir. 300 baz çiftlik tekrar dizilerinden oluşurlar ve genom içinde en az 500.000 Alu dizisi bulunmaktadır.

LINE (Long Interspersed Nuclear Elements): Genomda 100.000 kopyası bulunan 6 kilobaz uzunluğundaki tekrar dizileridir.

SINE ve LINE dizileri retrotranspozisyon yolu ile kalıtsal hastalıklara neden olan mutasyonlara neden olmaktadır. Ayrıca genom içerisinde göç edebildiklerinden bazen tıbbi önemi olan genlerin insersiyonel inaktivasyonuna neden olurlar.

1.8. Mikrosatellit Polimorfizmleri ve Görüntüleme Teknikleri

Mikrosatellitlerin allelik durumu polimeraz zincir reaksiyonu (PCR) tarafından ortaya konmaktadır. Tekrar ünitelerine bitişik olan primerler PCR amplifikasyonu için kullanılmaktadır. Yüksek çözünürlükteki jeller üzerindeki PCR ürünlerinin ölçülmesi, tekrar sayısını belirleme ve farklı alleller arasındaki tekrar sayılarındaki varyasyonu ortaya koyma olanağı sağlar. Herhangi bir mikrosatellit lokusunun amplifikasyonundan önce, spesifik primerlerin dizaynı için mikrosatellit lokusuna komşu DNA iplikçığının dizilim bilgisi sağlanmalıdır. Bazı model organizmaların mikrosatellit dizileri ve onlara komşu diziler, bilgisayarlardaki veri bankalarına kaydedilmektedir. Böylece çok sayıda tür için mikrosatellitlere özgü primer dizaynı yapılmaktadır. Mikrosatellitlerde en yaygın tekrar üniteleri dinükleotid tipleridir. Memelilerde GT/AC, bitkilerde ise AA/TT ve AT/TA en sık rastlanan dinükleotid tekrarlarıdır. Bu dinükleotid tekrarların çokluğu onların mikrosatellit amplifikasyonunu kolaylaştırmaktadır. Trinükleotid ve tetranükleotid tekrarları ise bu kadar yaygın olmamakla birlikte daha az tekrarlayan bant üretme eğilimine ve böylece de değerlendirme kolaylığına sahiptirler [Goldstein vd., 2000; Ün vd., 2000].

Mikrosatellitler, cinsiyet, paternite, akrabalık, verim özellikleri ve bağışıklık özelliklerinin araştırılmasında çok gelişmiş bir işaretleyici sistem sunmaktadır. Mikrosatellitlerin sahip olduğu yüksek çeşitlilik, ana ve yavrunun genotiplerinin karşılaştırılması ve paternal allelin tanınmasına olanak verir. PCR ile çoğaltılan bir mikrosatellit allelinin en yaygın görünümü tek bir bant değil bir bantlar merdivenidir. Genellikle en yoğun bant, beklenen allel ölçüsünde ortaya çıkar. Tekrarlayan bantlar olarak ifade edilen bantlar genellikle orijinal allelden küçük olup, çok sayıda tekrar üniteleri ile uzunluk farkı gösterirler. Teknik olarak mikrosatellitlerin izolasyonu kolaydır ve allellerin PCR bazlı tiplendirilmesi kolayca otomatize edilebilir. Mikrosatellitler ırklar arası akrabalığın yüksek doğrulukla ayırımına olanak vermektedir. Mikrosatellitler aynı zamanda varyasyonun ölçüsünü ve populasyon yapısını ortaya koymaktadır [Ün vd., 2000; Kaiser vd., 2000, Tamaki vd., 2005].

1.8.1. Polimeraz Zincir Reaksiyonu (PCR)

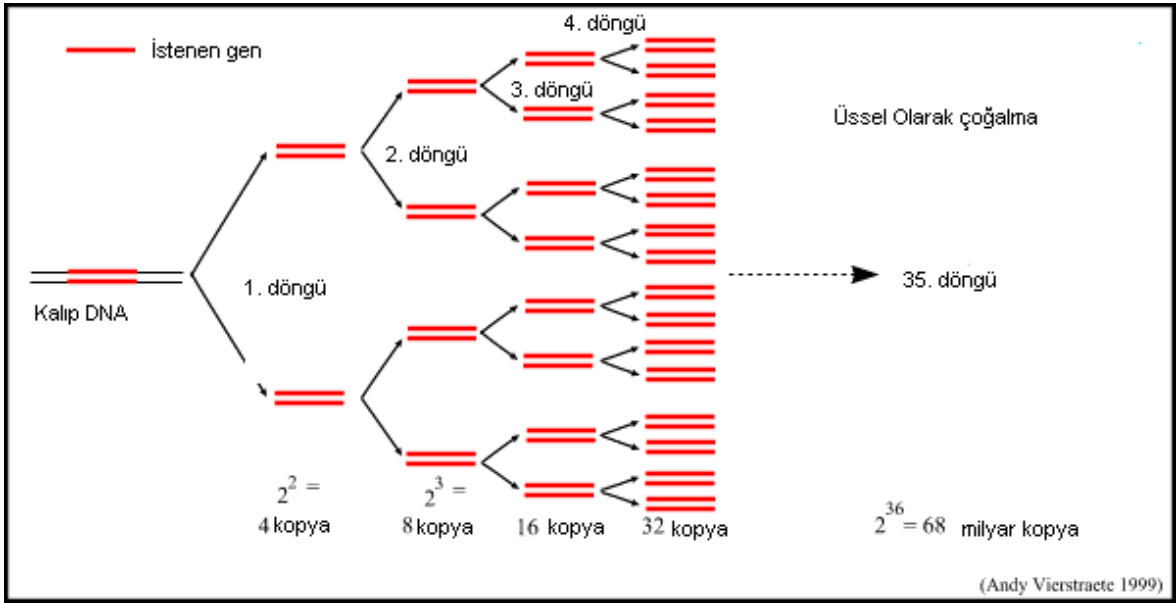
Spesifik bir DNA parçasının kopyalarının primerler tarafından yönlendirilerek, enzimatik olarak sentezlenmesi şeklinde *in vitro* bir amplifikasyon yöntemidir. PCR ile bir hedef DNA parçasından milyonlarca çoğaltmak mümkündür. Yöntemin temeli,

çoğaltılmak istenen bölgenin iki ucuna özgü, bu bölgedeki baz dizilerine tamamlayıcı olan, 18-20 baz uzunluğunda bir çift sentetik oligonükleotid primer kullanılarak, bu iki primer ile sınırlandırılan bölgenin enzimatik olarak sentezlenmesine dayanır. PCR'ın en önemli özelliği çok az miktarda DNA ile çalışmaya olanak sağlamasıdır. Bir PCR döngüsü için gerekli olan beş ana madde vardır: DNA örneği (genomik DNA), çoğaltılacak bölgeyi sağdan ve soldan çevreleyen bir çift sentetik primer; deoksi-nükleotit-trifosfatlar (dNTP); yüksek ısıya dayanıklı Taq DNA polimeraz enzimi; uygun pH ve iyon koşullarını (Mg^{+2}) sağlayan tampon karışımı ($MgCl_2$) kullanılır [Giasuddin, 1995; Tokdemir vd., 1998; Ün vd., 2000; Özdarendeli, 2004; Collins vd., 2004; Aksoy vd., 2006].

PCR yöntemi kolay uygulanabilir olması ve hızlı sonuç vermesi gibi avantajları nedeniyle, birçok farklı alanda kullanılabilmektedir [Toraman, vd., 2004]. Bu alanlar şöyle özetlenebilir:

- ❖ Kalıtsal hastalıklarda taşıyıcının ve hastanın tanısı,
- ❖ Prenatal (doğum öncesi) tanıda,
- ❖ Klinik örneklerde patojen (hastalık yapabilecek) organizmaların saptanmasında,
- ❖ Adli tıpta,
- ❖ Onkogenesinin (kansere yapan hücrelerin oluşum evresi) araştırılmasında,
- ❖ "Probe" oluşturulmasında, klonlamada ve gen tanımlaması araştırmalarında,
- ❖ DNA dizi analizinde, büyük miktarda DNA örneklerinin oluşturulmasında,
- ❖ Bilinmeyen dizilerin tayininde,
- ❖ Geçmiş DNA'nın incelenmesi ve evrimin aydınlatılmasında,
- ❖ "Restriction Fragment Length Polymorphism" (RFLP) analizinde,
- ❖ *In vitro* fertilization'da, implantasyon öncesi genetik testlerin yapılmasında,

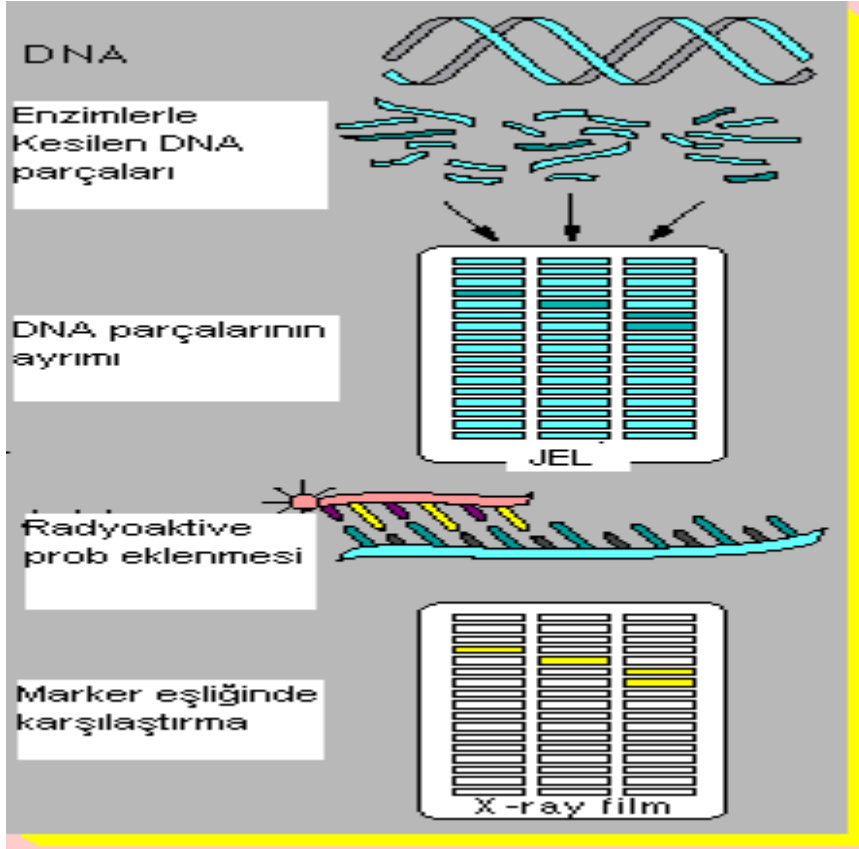
Bir PCR döngüsü denatürasyon, primerin bağlanması (annealing), ve uzama (extension) olarak adlandırılan üç aşamadan oluşur. Ardı ardına tekrarlanan denatürasyon, primerlerin bağlanması ve primerlerin uzaması evreleriyle DNA parçaları üssel olarak amplifiye olur (Şekil 1.5). Reaksiyon başlatılmadan önce istenen sayıda döngünün tekrarlanması sağlanabilir. PCR'ın kullanıma geçmesiyle laboratuvar tanısında çok büyük bir hız ve kesinlik kazanılmıştır [Giasuddin, 1995; Tokdemir vd., 1998; Ün vd., 2000; Dönbak, 2002; Collins vd., 2004; Özdarendeli, 2004; Aksoy vd., 2006; Dilsiz N., 2009].



Şekil 1.5: PCR ile DNA'nın üssel olarak amplifikasyonu [URL-23, 2010].

1.8.2. Parçacık Uzunluğu Polimorfizmi (Restriction Fragment Length Polymorphism; RFLP)

İnsan genomunun yalnızca %3'ünü protein kodlayan genler yani eksonlar, geri kalan %97'sini ise intronlar ile görevi bilinmeyen veya tespit edilmemiş DNA bölgeleri oluşturur. İnsan DNA'sı kişiden kişiye yapısal değişiklik gösterebilmektedir. Bu değişikliklerin çoğu kodlayıcı olmayan bölgelerde olmakla birlikte, kodlayıcı bölgelerde de olabilir ve bu olay bir proteinde saptanabilir veya sessiz kalır. Bu yapısal değişikliklerin yaygın bir şekli, baz çiftlerinin bir ile yüzlerce kez ardı ardına değişken tekrarıdır (tandem repeats). Baz çiftlerindeki bu farklı dizilimler, çeşitli sınırlayıcı enzimler tarafından kesilen DNA'nın, kesilme bölgelerinde değişikliğe neden olur ve bu bölgeler arasındaki DNA uzunluğu değişir. Bu yüzden farklı kişilerin restriksiyon enzimlerince kesilmiş DNA parçalarında uzunluk polimorfizmi (RFLP) vardır. Restriksiyon enzimleri DNA üzerinde belli bir nükleotid sırasını tanıyarak keser ve ikiye ayırır. Bu enzimler rekombinant DNA teknolojisinde çok önemlidirler. Kesim bölgesi genellikle 5-10 dizilik bir bölümdür. Genomik DNA restriksiyon enzimleri ile kesildiğinde, farklı uzunlukta fragmanlar oluşur ve analizlerde değişik pozisyonlarda görülürler (Şekil 1.6). Bu fragmanlara, parça uzunluk polimorfizmi (RFLP) denir [Tokdemir vd., 1998; Butler, 2001; Panneerchelvam vd., 2003; Özdemir, 2004; Toraman, vd., 2004; Aksoy vd., 2006; Dilsiz N., 2009]



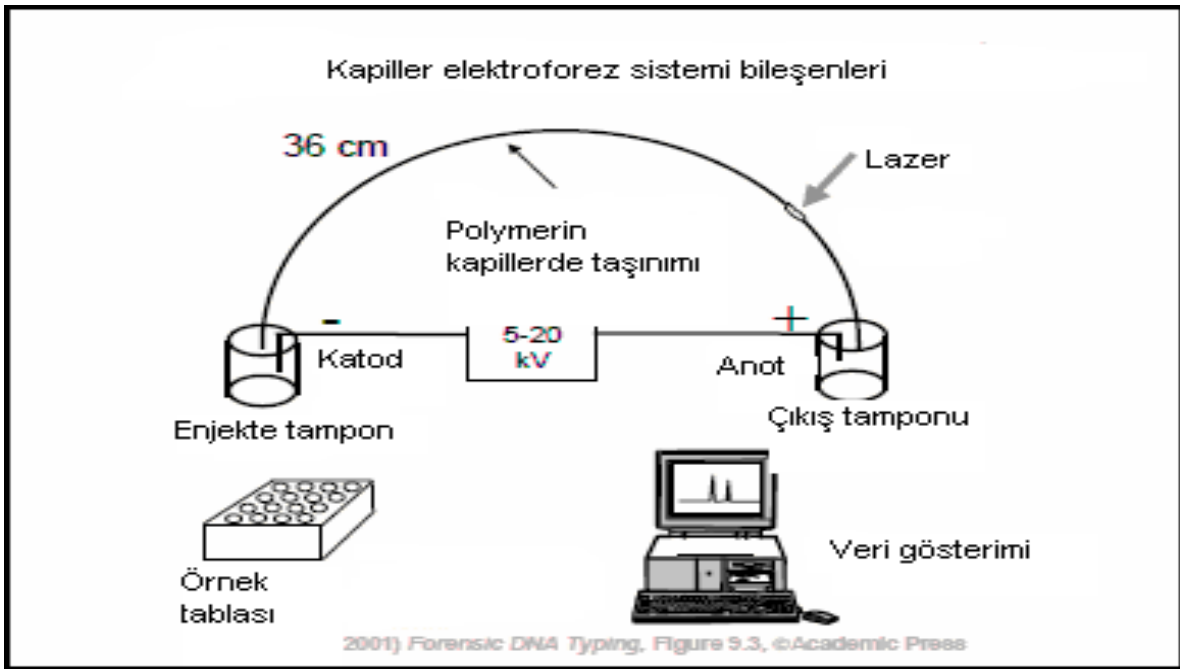
Şekil 1.6: PCR ürünlerinin jel kullanılarak ekektroforezde gösterilmesi [URL-22, 2010].

RFLP tekniğinde genomik DNA radyoaktif problemlerle melezlenerek otoradyografi yöntemiyle gözlenir ve RFLP analizi, istenilen polimorfik lokus boyunca restriksiyon tanıma bölgesinin var olup olmaması ile belirlenir. Tekniğin kullanıldığı ilk yıllarda, kriminal testler ve akrabalık ilişkilerinin belirlenmesinde DNA tiplendirme yöntemi olarak duyarlı ve kesin sonuçlar vermektedir, ancak radyoaktif işaretleme sağlığa zararları dolayısıyla flüoresan ağırlıklı işaretleme yönelinmiştir [Asıcıoğlu vd., 2002].

1.8.3. Kapiller Elektroforez Teknolojisi

Kapiller elektroforez (CE), elektroforetik hareket kabiliyeti, faz ayrımı ve moleküler boyuttaki farklılıklara ya da bunların bir kaçına bağlı olarak elektrokinetik ayırım yapan bir tekniktir. Bu elektrokinetik ayırım; iki ucu açık, dış yüzeyi silika ile kaplanmış, yaklaşık 25-75 µm iç çaplı ve 15-100 cm uzunluğunda, silindirik kapillerlerde yapılır. Kapiller, elektrotları ve tamponu içeren iki cam hazne arasına yerleştirilmiş olup, kapillerler jel ile dolduktan sonra çok az miktardaki örnek, kapillerin bir ucuna elektrokinetik ve hidrodinamik teknikle yüklenir. Ayırım yüksek voltaj (yaklaşık 5-30 kV, 1-150 uA)

uygulayarak yaklaşık 200-500 V/cm doğru akım altında sağlanır. Bu elektrik akımı sadece molekülleri elektrikle yüklemeyi (elektroforez) aynı zamanda tüm solüsyonun hareketini sağlar (elektro-ozmos). Kapillerdeki çözünür maddenin dağılımı temel olarak difüzyon ile kapiller duvarı-örnek etkileşimi, ısı ve iletkenlikteki değişkenliğe bağlı olarak elektroforetik dağılıma dayanır. Kapiller duvarı-örnek etkileşimi, duvar iç yüzeyinin tampona eklenen dinamik maddeler ile kaplanması ile en aza indirilir. Örnekler kapillerin anot ucuna yakın yerleştirilen sensorlar ile kapiller üzerinden saptanırlar (Şekil 1.7). Yöntemin en önemli avantajları çok az miktarda örnek gerektirmesi, ileri derecede hassas olması [LIF (laser-induced fluorescence) teknolojisi ile birleştiğinde atto-mol seviyeleri], hızlı ayırma gücü, otomatizasyon ve ek cihazlarla uyum olarak sıralanabilir [Fanali vd., 1998; Asıcıoğlu vd., 2002; Butler vd., 2001, 2004; Anastos vd., 2005].

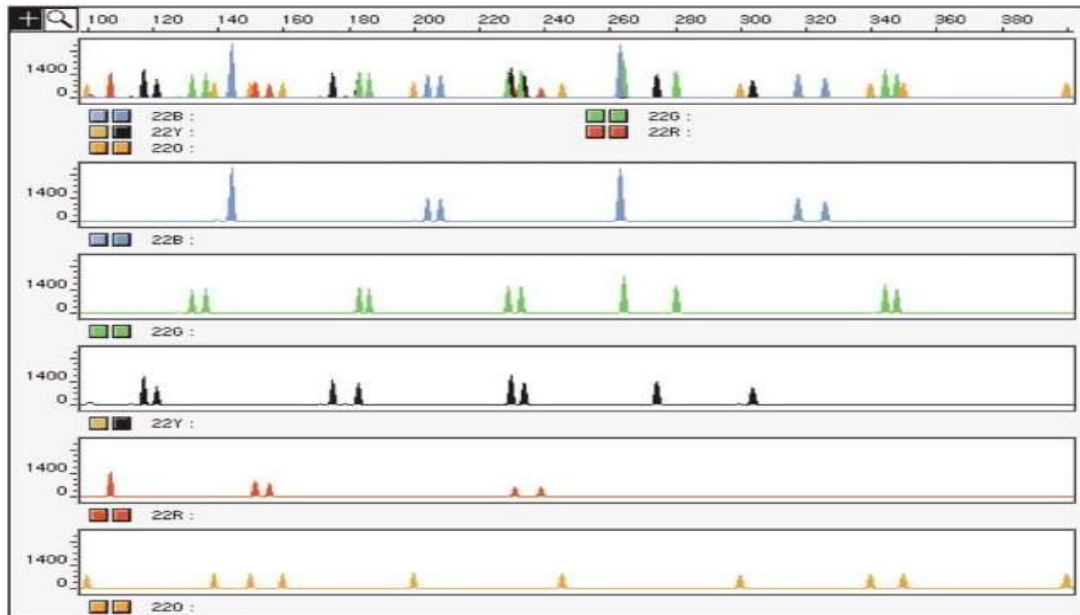


Şekil 1.7: Kapiller elektroforez (CE) sistemi [Butler, 2001]

CE'nin LIF ile desteklenmesi sonucunda bu teknik DNA fragmanlarının ayırımında en hızlı gelişen yöntem olmuştur. CE ile inorganik iyon saptanması, ilaçlar, oligonükleotidler, peptit ve protein analizleri, birçok genetik hastalıkların tanısında, adli tıpta genetik polimorfizmin saptanmasında, mutasyon ve polimorfizm analizinde, SSCP (single strand conformation polymorphism), VNTR (variable number tandem repeat), STR (short tandem

repeat) analizi ve DNA dizilemesi gibi bir çok çalışmada kullanılan güvenilir bir yöntemdir [Fanali vd., 1998; Demers vd., 1998; Butler vd., 2004].

Bu amaçla kullanılan gen analiz cihazlarında kapiller elektroforez işleminin her basamağı otomatize olmuştur. Bu cihazlar anot ve katot kutuplar arasında uzanan bir kapiller, sıcaklığı sabit tutacak bir ısıtıcı bölge ve anot uca yakın bir bölgede lazer ışık kaynağı ile CCD kameradan oluşur. Kapillerin içine polimer dolduran bir şırınga ve her iki kutupta elektrik geçirgenliği sağlayacak tampon hazneleri bulunmaktadır. Her bir örnek için yeniden polimerle doldurulan kapiller, örnek tüpüne girdiğinde PCR ile çoğaltılmış ve denatüre edilmiş DNA fragmanlarını elektrokinetik yöntemle kapiller içerisine alır ve bu aşamadan sonra sabit voltaj ve sabit sıcaklıkta anot kutba doğru hareket eden DNA fragmanları kapillerin silika ile kaplanmamış bölgesinden geçerken lazer ışığını bağlandıkları primerin rengine göre değişik dalga boylarında yansıtarak CCD kamera tarafından algılanırlar. Uygun bilgisayar yazılımı tarafından değerlendirilen bu veriler ekranda büyüklük ve yoğunluğu ifade eden pikler şeklinde belirir (Şekil 1.8). Bu pikler bahsedilen yazılım tarafından daha önce bu yazılıma tanıtilen flüoresan boyalı ve fragman büyüklüğü bilinen standartlarla karşılaştırılarak değerlendirilmektedir [Fanali vd., 1998; Asıcıoğlu vd., 2002; Butler vd., 2004].

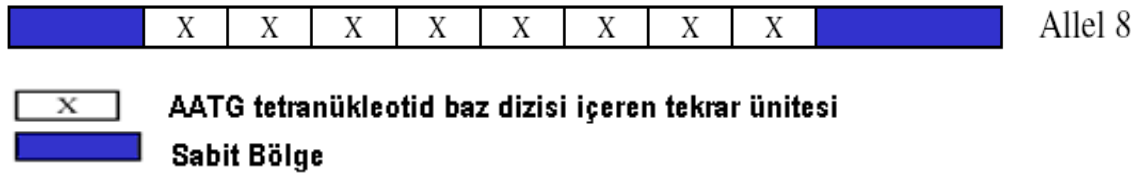


Şekil 1.8: ABI PRISM 310 Genetic Analyzer cihazında, AmpFISTR SEfiler PCR ürünlerinin, GeneScan Software programında electropherogram gösterimi [URL-24, 2010].

1.9. Mikrosatellitlerin Adlandırılması

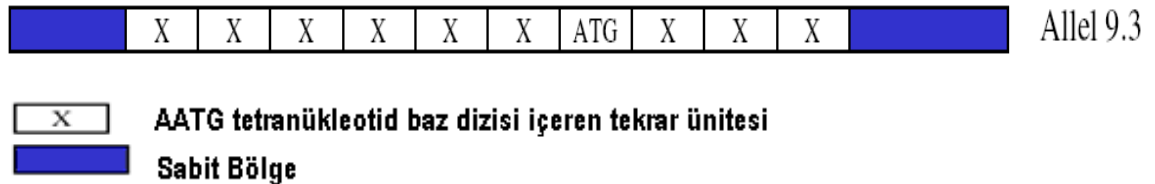
STR lokusları, 2-7 baz çifti uzunluğunda belli bir baz dizilimine sahip, baş-kuyruk şeklinde ardı ardına tekrarlanan ünitelerden oluşmaktadır. STR'lerin tekrarlanan ünitesindeki baz sayısı minisatellitlerden daha az olduğu için bu lokuslara mikrosatellitler de denilmektedir. Bu bölgelerin, insan genomu boyunca dağılım sergiledikleri ve her 6-10 kb'de bir görüldükleri saptanmıştır. Adli amaçlı çalışmalarda, bu lokusların bireyden bireye tekrarlanan ünite sayılarındaki varyasyonlardan yararlanılmaktadır. STR lokusları tekrarlanan ünitenin sayısından ve baz çifti uzunluğundan kaynaklanan varyasyonların yanı sıra, bazen homojen tekrar ünitelerinde nokta mutasyonları veya insersiyon ve delesyonlardan kaynaklanan baz dizilim farklılıkları da göstermektedir. Bu açıdan STR'leri üç grupta incelemek mümkündür [Butler, 2001; Dönbak, 2002; Panneerchelvam vd., 2003].

- ❖ **Basit STR'ler:** Baz sayısı ve baz dizilim sırası aynı olan tekrar üniteleri içerirler (Şekil 1.9).



Şekil 1.9: Basit STR Lokusu [Dönbak, 2002].

- ❖ **Bileşik STR'ler:** Baz dizilim sırası birbirinden farklı olan iki veya daha fazla sayıda tekrar ünitelerinden oluşurlar (Şekil 1.10).



Şekil 1.10: Bileşik STR Lokusu [Dönbak, 2002].

❖ Kompleks STR'ler: Baz dizilimi ve baz sayısı farklı olan birkaç tekrar bloğu içerirler (Şekil 1.11).

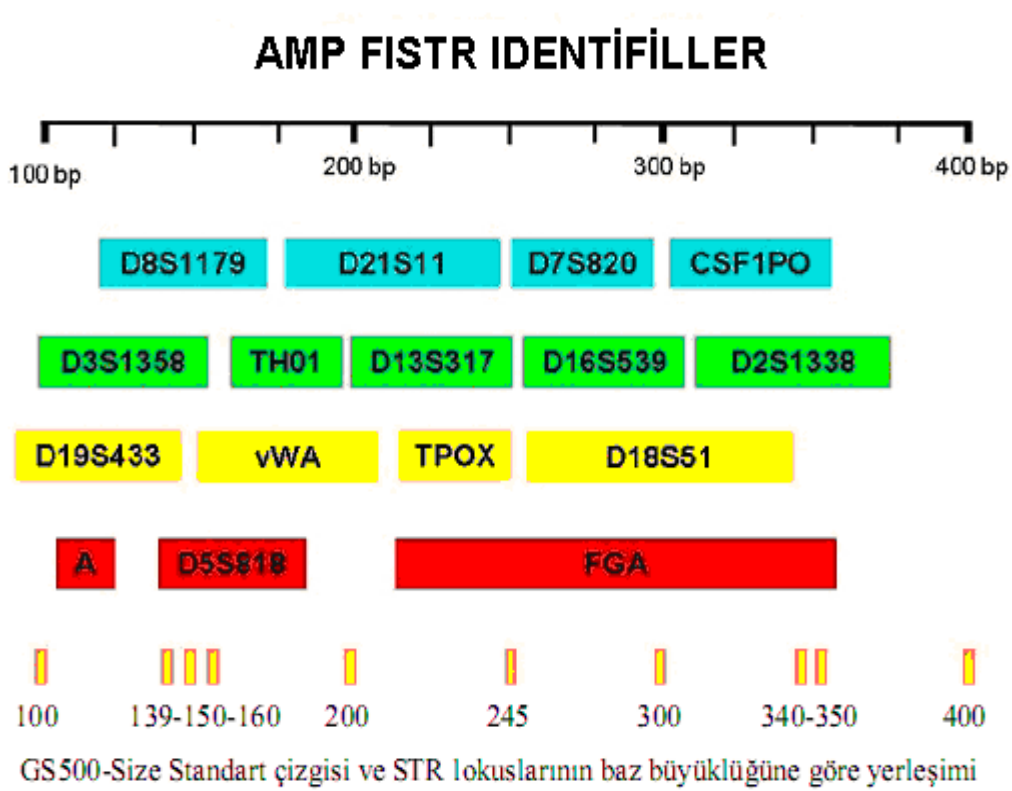


Şekil 1.11: Kompleks STR Lokusu [Dönbak, 2002].

STR lokus allelleri, içerdikleri tekrar ünitesi sayısına göre adlandırılmaktadır. Bir allel, ardı ardına tekrarlanan 8 tane ünite içeriyorsa “allel 8” olarak adlandırılır. Bir ünitesindeki baz çifti sayısı standart tekrar ünitesinden eksik olan allellerde, tam olarak tekrarlanan ünitelerin sayısı ve eksik baz içeren üniteye baz sayısı yazılarak adlandırma yapılır. Bu iki değer birbirinden ondalık nokta ile ayrılır. Örneğin, dört baz çiftlik tekrar üniteleri içeren bir STR lokusunun 9.3 alleli, allel 10’dan, yedinci tekrar ünitesinde adenin kaybından dolayı 1 baz çifti daha kısadır ve bu nedenle 9.3 olarak adlandırılmıştır [Dönbak, 2002].

1.9.1. AmpFISTR İdentifiler Mikrosatellit/STR Lokusları

Çalışmamızda kullanılan STR lokusları; D8S1179, D21S11, D7S820, CSF1PO, D3S1358, TH01, D13S317, D16S539, D2S1338, D19S433, vWA, TPOX, D18S51, Amelogenin, D5S818 ve FGA gibi yüksek derecede polimorfizim gösteren STR lokusları olup (Şekil 1.12), günümüzde yaygın olarak; adli bilimlerde kimlik tespiti, babalık testleri ve atasal soy bağı (Y-STR), genom haritalamaları ve populasyon çalışmaları gibi birçok konuda, STR polimorfizim uygulamalarından faydalanılmaktadır.

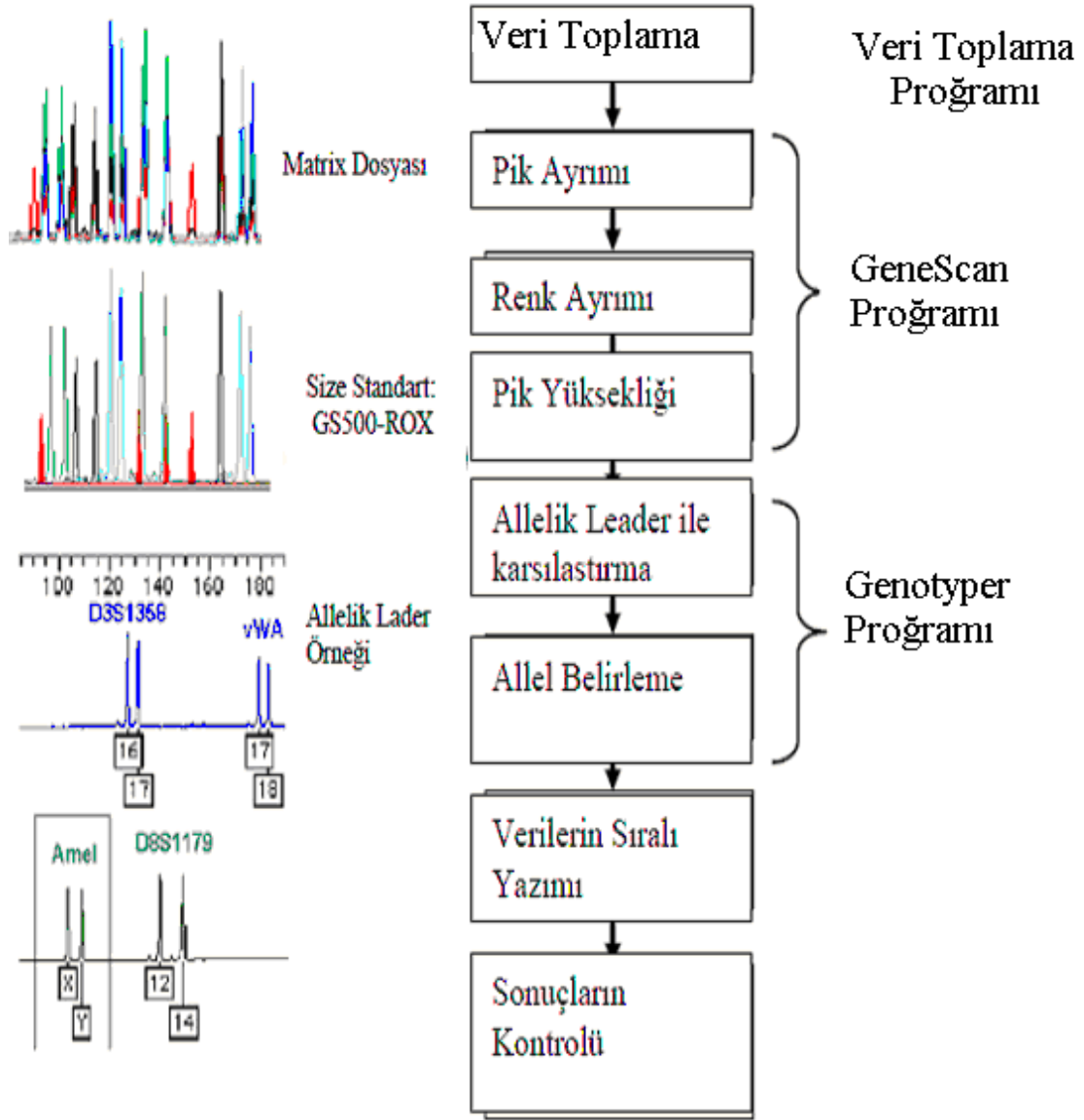


Şekil 1.12: Günümüzde yaygın olarak kullanılan AmpF/STR lokusları [URL-3, 2010]

1.9.2. Mikrosatellit (STR) Lokus Allellerin Belirlenmesi

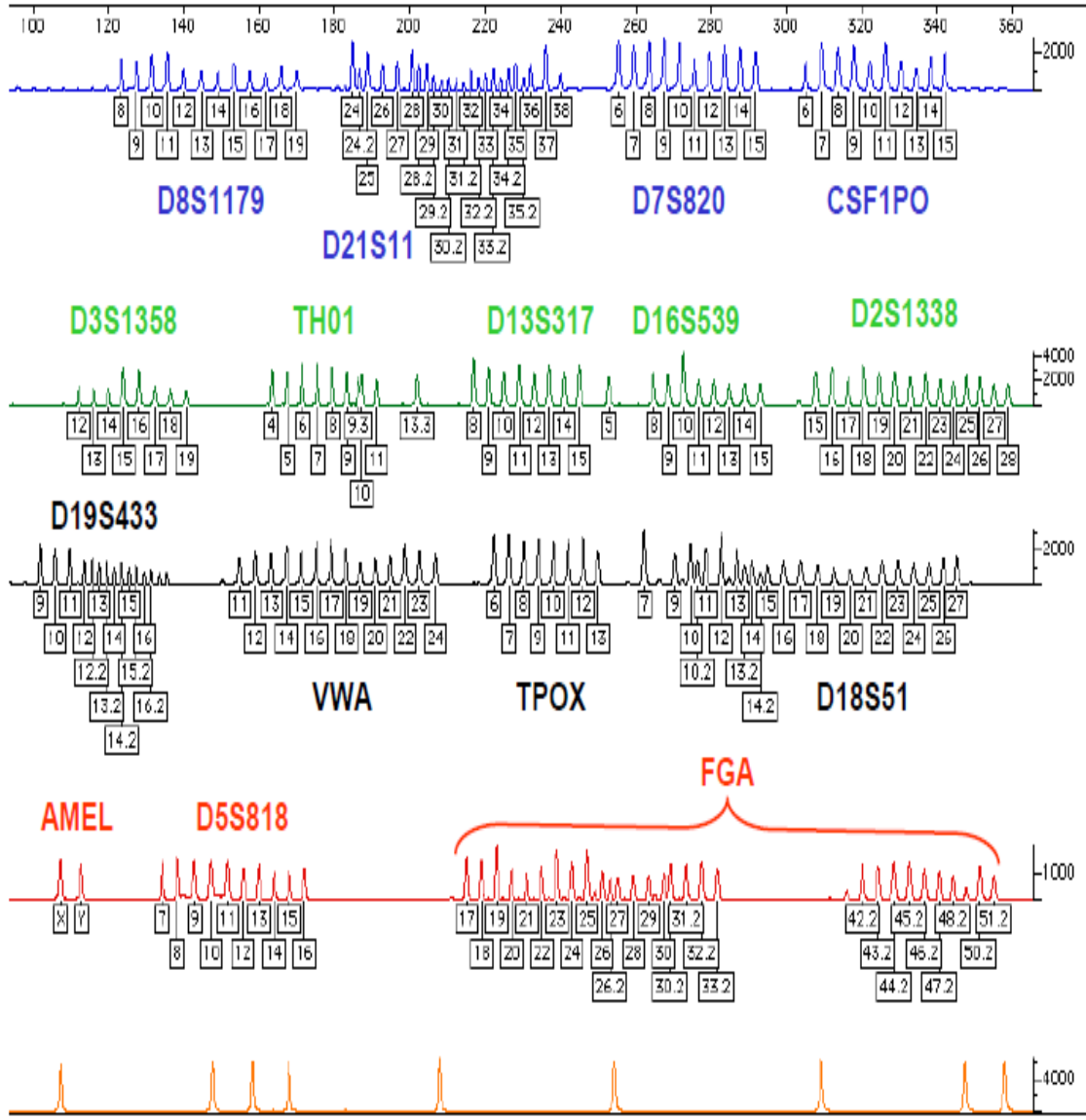
STR lokus allelleri belirlenirken PCR örneği Formamide içerisinde çözülerek, standart değerler olan 100-139-150-160-200-300-340-350-400 bp uzunluk aralıklarında Gen Liz Size Standard (GS500) kullanılıp, kapiller elektroforezde bilinen bir boyuttaki DNA tekrar bölgelerini, istenen bir çözünürlükte düşük vizkosite sağlayıp formüle eden; Performance Optimized Polymer (POP-4)'le yürütülerek, Data collection'da analiz edilip pik değerleri çıkartılır (Şekil 1.13) ve bu değerler allelik ladders referans alınarak karşılaştırılır (Şekil 1.14) [Butler, 2001; Collins vd., 2004].

STR Allellerini Belirleme Basamakları



Şekil 1.13: STR allellerini belirleme basamakları [Butler, 2001].

Identifiler Allelic Ladders



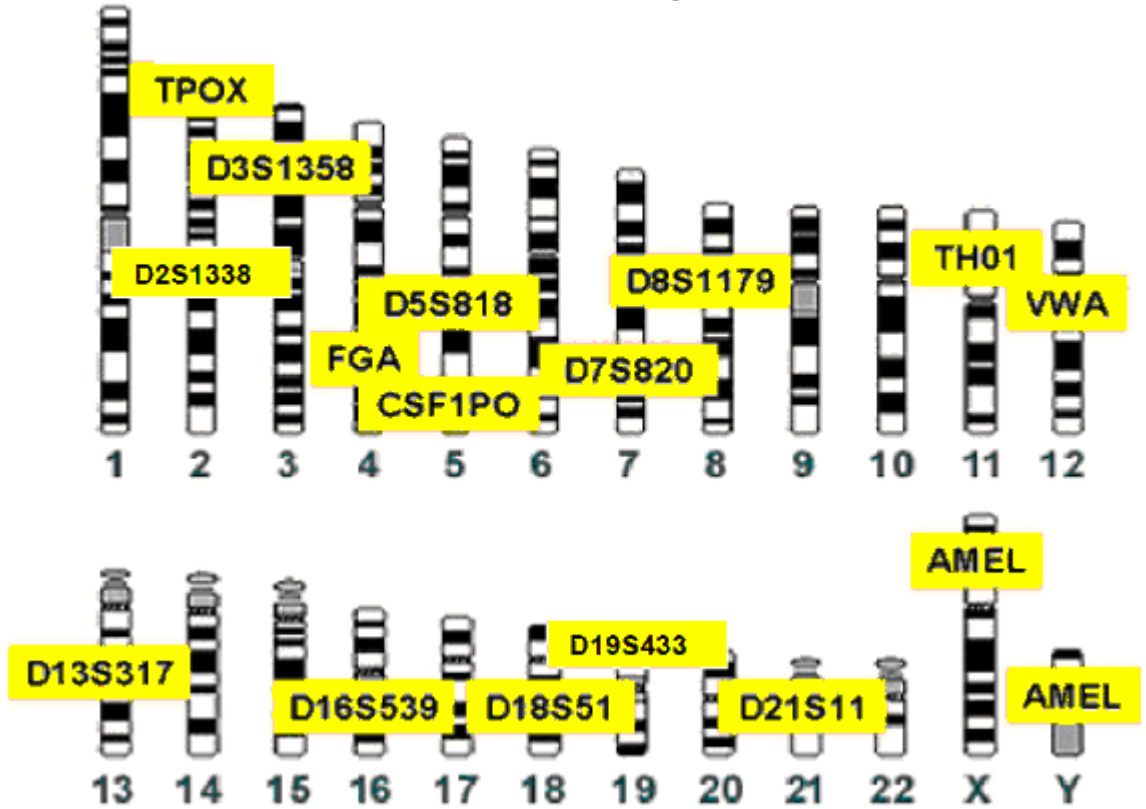
Şekil 1.14: STR lokuslarının size standart eşliğinde yürütülerek, leader basamağı ile okunması [URL-4, 2010].

1.9.3. Birleşik DNA İndeks Sistemi (CODIS)

Aynı sayıda ve aynı gen bölgelerinin çalışılmasının pratik uygulamalardaki hedefi DNA bankalarıdır. Bu standardın sağlanabilmesi için ABD’de 1997 yılında CODIS (Combined DNA Index System) adıyla bir DNA veri bankası oluşturulmaya başlanmıştır. CODIS sistemi içinde FBI tarafından belirlenen STR lokusları yer almaktadır. Bu lokuslar: D8S1179, D21S11, D7S820, CSF1PO, D3S1358, TH01, D13S317, D16S539, D2S1338,

D19S433, vWA, TPOX, D18S51, Amelogenin, D5S818, FGA lokuslarıdır. ABD’de 50 eyaletten elde edilen DNA profilleri ulusal veri bankasında toplanır. CODIS sisteminde DNA analizi sonucunda elde edilen barkotlar bilgisayar tarafından karşılaştırılır ve değerlendirilir. Söz konusu STR lokusları, D#S# şeklinde isimlendirildiğinde, tekrar eden dizinin bir proteini kodlayan genle bağlantısı olmadığı anlaşılır. İnsan genom haritalama çalışmalarında, tüm genomda böyle polimorfik özellikler gösteren markerlerin bulunarak, sadece bu bölgeleri çoğaltmaya yönelik primer dizinlerinin birbirlerine göre sıraları belirlenerek, kromozom lokalizasyonları gösterilmiştir. CODIS sisteminde yüksek polimorfizim içeren, DNA sarmal bölgelerindeki STR lokuslarının kromozomlar üzerindeki yerleri gösterilmiştir (Şekil 1.15) [Schneider, 1997; Panneerchelvam vd., 2003; Collins vd., 2004; Tamaki vd., 2005; Butler, 2001, 2006].

15 STR Lokus ve Kromozomlar Üzerindeki Pozisyonları



Şekil 1.15: STR lokusları ve kromozom üzerindeki pozisyonları [URL-5, 2010].

1.10. Mikrosatellit (STR) Lokusları

1.10.1. D8S1179 Lokusu

Tetranükleotid tekrarlı bir lokus olup, 8. kromozomun uzun kolu üzerinde (8q24.13) yerleşiktir. Mutasyon oranı %0,14 olarak bulunmuştur. Şimdiye kadar 8-19 tekrarlar arasında toplam 12 farklı alleli tanımlanmıştır. Tekrar dizini [TCTA][TCTG] şeklindedir. Bu allellerin fragman uzunluğu 123-170 baz çifti arasındadır (Tablo 1.1) [Kashyap vd., 2004; Tamaki vd., 2005; Butler, 2001, 2006; URL-6, 2010].

Tablo 1.1: D8S1179 lokusuna ait bilgi içeriği

Kromozom yerleşimi	8q24.13
Baz Büyüklüğü	123- 169 bp
Tekrar Dizini	[TCTA] [TCTG]
Mutasyon Oranı	% 0,14
STR Lokusunun Primer dizisi	5'-TTTTGTATTTTCATGTGTACATTCG - 3' 5'- CGTAGCTATAATTAGTTCATTTTCA - 3'
Tekrar Allelleri	8-9-10-11-12-13-14-15-16-17-18-19

1.10.2. D21S11 Lokusu

Tetranükleotid tekrarlı bir lokus olup, 21. kromozomun uzun kolu üzerinde (21q21.1) yerleşiktir. Mutasyon oranı %0,14 olarak bulunmuştur. Şimdiye kadar 24-38 tekrarlar arasında toplam 24 farklı alleli tanımlanmıştır. Tekrar dizini [TCTA][TCTG] şeklindedir. Bu allellerin fragman uzunluğu 184-239 baz çifti arasındadır (Tablo 1.2) [Kashyap vd., 2004; Tamaki vd., 2005; Butler, 2001, 2006; URL-7, 2010].

Tablo 1.2: D21S11 lokusuna ait bilgi içeriği

Kromozom yerleşimi	21q21.1
Baz Büyüklüğü	184-239 bp
Tekrar Dizini	[TCTA] [TCTG]
Mutasyon Oranı	% 0,14
STR Lokusunun Primer dizisi	5'-GTGAGTCAATCCCCAAG-3' 5'-GTTGTATTAGTCAATGTTCTCC-3'
Tekrar Allelleri	24-24,2-25-26-27-28-29-30-30,2-31-31,2-32-32,2-33-33,2-34-34,2-35-35,2-36-37-38

1.10.3. D7S820 Lokusu

Tetranükleotid tekrarlı bir lokus olup, 7. kromozomun uzun kolu üzerinde (7q21.11) yerleşiktir. Mutasyon oranı %0,19 olarak bulunmuştur. Şimdiye kadar 6-15 tekrarlar arasında toplam 10 farklı alleli tanımlanmıştır. Tekrar dizini [GATA] şeklindedir. Bu allellerin fragman uzunluğu 255-291 baz çifti arasındadır (Tablo 1.3) [Kashyap vd., 2004; Tamaki vd., 2005; Butler, 2001, 2006; URL-8, 2010].

Tablo 1.3: D7S820 lokusuna ait bilgi içeriği

Kromozom yerleşimi	7q21.11
Baz Büyüklüğü	255-291 bp
Tekrar Dizini	[GATA]
Mutasyon Oranı	% 0,19
STR Lokusunun Primer dizisi	5'-TGTCATAGTTTGAACGAACTAACG-3' 5'-CTGAGGTATCAAAAACCTCAGAGG-3'
Tekrar Allelleri	6-7-8-9-10-11-12-13-14-15

1.10.4. CSF1PO Lokusu

Tetranükleotid tekrarlı bir lokus olup, 5. kromozomun uzun kolu üzerinde (5q33.1) insan c-CSF için proto-onkogeni-1 reseptör geni 6. intron bölümünde yerleşiktir. Mutasyon oranı %0,16 olarak bulunmuştur. Şimdiye kadar 6-15 tekrarlar arasında toplam 10 farklı alleli tanımlanmıştır. Tekrar dizini [AGAT] şeklindedir. Bu allellerin fragman uzunluğu 304-341 baz çifti arasındadır (Tablo 1.4) [Kashyap vd., 2004; Tamaki vd., 2005; Butler, 2001, 2006; URL-9, 2010,].

Tablo 1.4: CSF1PO lokusuna ait bilgi içeriği

Kromozom yerleşimi	5q33.1
Baz Büyüklüğü	304-341 bp
Tekrar Dizini	[AGAT]
Mutasyon Oranı	% 0,16
STR Lokusunun Primer dizisi	5'-AACCTGAGTCTGCCAAGGACTAGC-3' 5'-TTCCACACACCACTGGCCATCTTC-3'
Tekrar Allelleri	6-7-8-9-10-11-12-13-14-15

1.10.5. D3S1358 Lokusu

Tetranükleotid tekrarlı bir lokus olup, 3. kromozomun kısa kolu üzerinde (3p21.31) yerleşiktir. Mutasyon oranı %0,12 olarak bulunmuştur. Şimdiye kadar 12-19 tekrarlar arasında toplam 8 farklı alleli tanımlanmıştır. Tekrar dizini [TCTA] [TCTG] şeklindedir. Bu allellerin fragman uzunluğu 111-140 baz çifti arasındadır (Tablo 1.5) [Kashyap vd., 2004; Tamaki vd., 2005; Butler, 2001, 2006; URL-10, 2010].

Tablo 1.5: D3S1358 lokusuna ait bilgi içeriği

Kromozom yerleşimi	3p21.31
Baz Büyüklüğü	111-140 bp
Tekrar Dizini	[TCTA] [TCTG]
Mutasyon Oranı	% 0,12
STR Lokusunun Primer dizisi	5'-ACTGCAGTCCAATCTGGGT-3' 5'-ATGAAATCAACAGAGGCTTG-3'
Tekrar Allelleri	12-13-14-15-16-17-18-19

1.10.6. THO1 Lokusu

Tetranükleotid tekrarlı bir lokus olup, 11. kromozomun kısa kolu üzerinde (11p15.5) 1. intron insan tirozin hidroksilaz geninde yerleşiktir. Mutasyon oranı %0,01 olarak bulunmuştur. Şimdiye kadar 4-13,3 tekrarlar arasında toplam 10 farklı alleli tanımlanmıştır. Tekrar dizini [AATG] şeklindedir. Bu allellerin fragman uzunluğu 111-140 baz çifti arasındadır (Tablo 1.6) [Kashyap vd., 2004; Tamaki vd., 2005; Butler, 2001, 2006; URL-11, 2010].

Tablo 1.6: THO1 lokusuna ait bilgi içeriği

Kromozom yerleşimi	11p15.5
Baz Büyüklüğü	163-201 bp
Tekrar Dizini	[AATG]
Mutasyon Oranı	% 0,01
STR Lokusunun Primer dizisi	5'-GTGGGCTGAAAAGCTCCCGATTAT-3' 5'-ATTCAAAGGGTATCTGGGCTCTGG-3'
Tekrar Allelleri	4-5-6-7-8-9-10-9,3-11-13,3

1.10.7. D13S317 Lokusu

Tetranükleotid tekrarlı bir lokus olup, 13. kromozomun uzun kolu üzerinde (13q31.1) yerleşiktir. Mutasyon oranı %0,14 olarak bulunmuştur. Şimdiye kadar 8-15 tekrarlar arasında toplam 8 farklı alleli tanımlanmıştır. Tekrar dizini [TATC] şeklindedir. Bu allellerin fragman uzunluğu 216-244 baz çifti arasındadır (Tablo 1.7) [Kashyap vd., 2004; Tamaki vd., 2005; Butler, 2001, 2006; URL-12, 2010].

Tablo 1.7: D13S317 lokusuna ait bilgi içeriği

Kromozom yerleşimi	13q31.1
Baz Büyüklüğü	216-244 bp
Tekrar Dizini	[TATC]
Mutasyon Oranı	% 0,14
STR Lokusunun Primer dizisi	5'-ACAGAAGTCTGGGATGTGGA-3' 5'-GCCCAAAAAGACAGACAGAA-3'
Tekrar Allelleri	8-9-10-11-12-13-14-15

1.10.8. D16S539 Lokusu

Tetranükleotid tekrarlı bir lokus olup, 16. kromozomun uzun kolu üzerinde (16q24.1) yerleşiktir. Mutasyon oranı %0,11 olarak bulunmuştur. Şimdiye kadar 5-15 tekrarlar arasında toplam 9 farklı alleli tanımlanmıştır. Tekrar dizini [GATA] şeklindedir. Bu allellerin fragman uzunluğu 252-292 baz çifti arasındadır (Tablo 1.8) [Kashyap vd., 2004; Tamaki vd., 2005; Butler, 2001, 2006; URL-13, 2010].

Tablo 1.8: D16S539 lokusuna ait bilgi içeriği

Kromozom yerleşimi	16q24.1
Baz Büyüklüğü	252-292 bp
Tekrar Dizini	[GATA]
Mutasyon Oranı	% 0,11
STR Lokusunun Primer dizisi	5'-GATCCCAAGCTCTTCCTCTT-3' 5'-ACGTTTGTGTGTGCATCTGT-3'
Tekrar Allelleri	5-8-9-10-11-12-13-14-15

1.10.9. D2S1338 Lokusu

Tetranükleotid tekrarlı bir lokus olup, 2. kromozomun uzun kolu üzerinde (2q35) yerleşiktir. Mutasyon oranı %0,12 olarak bulunmuştur. Şimdiye kadar 15-28 tekrarlar arasında toplam 14 farklı alleli tanımlanmıştır. Tekrar dizini [TGCC][TTCC] şeklindedir. Bu allellerin fragman uzunluğu 307-358 baz çifti arasındadır (Tablo 1.9) [Kashyap vd., 2004; Tamaki vd., 2005; Butler, 2001, 2006; URL-14, 2010].

Tablo 1.9: D2S1338 lokusuna ait bilgi içeriği

Kromozom yerleşimi	2q35
Baz Büyüklüğü	307-358 bp
Tekrar Dizini	[TGCC][TTCC]
Mutasyon Oranı	% 0,12
STR Lokusunun Primer dizisi	5'-CAGTGGATTGGAACAGAAATG-3' 5'-TCAGTAAGTTAAAGGATTGCAGG-3'
Tekrar Allelleri	15-16-17-18-19-20-21-22-23-24-25-26-27-28

1.10.10. D19S433 Lokusu

Tetranükleotid tekrarlı bir lokus olup, 19. kromozomun uzun kolu üzerinde (19q12) yerleşiktir. Mutasyon oranı %0,11 olarak bulunmuştur. Şimdiye kadar 9-17,2 tekrarlar arasında toplam 15 farklı alleli tanımlanmıştır. Tekrar dizini [AAGG][AAAG][TAGG] şeklindedir. Bu allellerin fragman uzunluğu 101-135 baz çifti arasındadır (Tablo 1.10) [Kashyap vd., 2004; Tamaki vd., 2005; Butler, 2001, 2006; URL-15, 2010].

Tablo 1.10: D19S433 lokusuna ait bilgi içeriği

Kromozom yerleşimi	19q12
Baz Büyüklüğü	101-135 bp
Tekrar Dizini	[AAGG][AAAG][TAGG]
Mutasyon Oranı	% 0,11
STR Lokusunun Primer dizisi	5'-CCTGGGCAACAGAATAAGAT-3' 5'-TAGGTTTTTAAGGAACAGGTGG-3'
Tekrar Allelleri	9-10-11-12-12,2-13-13,2-14-14,2-15-15,2-16-16,2-17-17,2

1.10.11. vWA Lokusu

Tetranükleotid tekrarlı bir lokus olup, 12. kromozomun kısa kolu üzerinde (12p13.31) von willebrand factor geni 40. intronda yerleşiktir. Mutasyon oranı %0,17 olarak bulunmuştur. Şimdiye kadar 11-24 tekrarlar arasında toplam 14 farklı alleli tanımlanmıştır. Tekrar dizini [TCTA] [TCTG] şeklindedir. Bu allellerin fragman uzunluğu 154-206 baz çifti arasındadır (Tablo 1.11) [Kashyap vd., 2004; Tamaki vd., 2005; Butler, 2001, 2006; URL-16, 2010].

Tablo 1.11: vWA lokusuna ait bilgi içeriği

Kromozom yerleşimi	12p13.31
Baz Büyüklüğü	154-206 bp
Tekrar Dizini	[TCTA] [TCTG]
Mutasyon Oranı	% 0,17
STR Lokusunun Primer dizisi	5'-CCCTAGTGGATAAGAATAATC-3' 5'-GGACAGATGATAAATACATAGGATGGATGG-3'
Tekrar Allelleri	11-12-13-14-15-16-17-18-19-20-21-22-23-24

1.10.12. TPOX Lokusu

Tetranükleotid tekrarlı bir lokus olup, 2. kromozomun kısa kolu üzerinde (2p25.3) 10. intron insan tiroid peroksidaz geninde yerleşiktir. Mutasyon oranı %0,01 olarak bulunmuştur. Şimdiye kadar 6-13 tekrarlar arasında toplam 8 farklı alleli tanımlanmıştır. Tekrar dizini [AATG] şeklindedir. Bu allellerin fragman uzunluğu 222-249 baz çifti arasındadır (Tablo 1.12) [Kashyap vd., 2004; Tamaki vd., 2005; Butler, 2001, 2006; URL-17, 2010].

Tablo 1.12: TPOX lokusuna ait bilgi içeriği

Kromozom yerleşimi	2p25.3
Baz Büyüklüğü	222-249 bp
Tekrar Dizini	[AATG]
Mutasyon Oranı	% 0,01
STR Lokusunun Primer dizisi	5'-ACTGGCACAGAACAGGCACTTAGG-3' 5'-GGAGGAAGTGGGAACACACAGGT-3'
Tekrar Allelleri	6-7-8-9-10-11-12-13

1.10.13. D18S51 Lokusu

Tetranükleotid tekrarlı bir lokus olup, 18. kromozomun uzun kolu üzerinde (18q21.33) yerleşiktir. Mutasyon oranı %0,22 olarak bulunmuştur. Şimdiye kadar 7-27 tekrarlar arasında toplam 23 farklı alleli tanımlanmıştır. Tekrar dizini [AGAA] şeklindedir. Bu allellerin fragman uzunluğu 262-345 baz çifti arasındadır (Tablo 1.13) [Kashyap vd., 2004; Tamaki vd., 2005; Butler, 2001, 2006; URL-18, 2010].

Tablo 1.13: D18S51 lokusuna ait bilgi içeriği

Kromozom yerleşimi	18q21.33
Baz Büyüklüğü	262-345 bp
Tekrar Dizini	[AGAA]
Mutasyon Oranı	% 0,22
STR Lokusunun Primer dizisi	5'-CAAACCCGACTACCAGCAAC-3' 5'-GAGCCATGTTCATGCCACTG-3'
Tekrar Allelleri	7-9-10,2-10-11-12-13-13,2-14-14,2-15-16-17-18-19-20- 21-22-23-24-25-26-27

1.10.14. D5S818 Lokusu

Tetranükleotid tekrarlı bir lokus olup, 5. kromozomun uzun kolu üzerinde (5q23.2) yerleşiktir. Mutasyon oranı % 0,11 olarak bulunmuştur. Şimdiye kadar 7-16 tekrarlar arasında toplam 10 farklı alleli tanımlanmıştır. Tekrar dizini [AGAT] şeklindedir. Bu allellerin fragman uzunluğu 134-172 baz çifti arasındadır (Tablo 1.14) [Kashyap vd., 2004; Tamaki vd., 2005; Butler, 2001, 2006; URL-19, 2010].

Tablo 1.14: D5S818 lokusuna ait bilgi içeriği

Kromozom yerleşimi	5q23.2
Baz Büyüklüğü	134-172 bp
Tekrar Dizini	[AGAT]
Mutasyon Oranı	% 0,11
STR Lokusunun Primer dizisi	5'-GGGTGATTTTCCTCTTTGGT-3' 5'-TGATTCCAATCATAGCCACA-3'
Tekrar Allelleri	7-8-9-10-11-12-13-14-15-16

1.10.15. FGA Lokusu

Tetranükleotid tekrarlı bir lokus olup, 5. kromozomun uzun kolu üzerinde (4q31.3) insan α -fibrinojen geninin 3. intron bölgesinde yerleşiktir. Mutasyon oranı % 0,28 olarak bulunmuştur. Şimdiye kadar 17-51,2 tekrarlar arasında toplam 28 farklı alleli tanımlanmıştır. Tekrar dizini [TTTC] [CTTT] [TTCC] şeklindedir. Bu allellerin fragman uzunluğu 304-341 baz çifti arasındadır (Tablo 1.15) [Kashyap vd., 2004; Tamaki vd., 2005; Butler, 2001, 2006; URL-20, 2010].

Tablo 1.15: FGA lokusuna ait bilgi içeriği

Kromozom yerleşimi	4q31.3
Baz Büyüklüğü	304-341 bp
Tekrar Dizini	[TTTC] [CTTT] [TTCC]
Mutasyon Oranı	% 0,28
STR Lokusunun Primer dizisi	5'-GCCCCATAGGTTTTGAACTCA-3' 5'-TGATTTGTCTGTAATTGCCAGC-3'
Tekrar Allelleri	17-18-19-20-21-22-23-24-25-26-26,2-27-28-29-30-30,2-31,2-32,2-33,2-42,2-43,2-44,2-45,2-46,2-47,2-48,2-50,2-51,2

1.11. Çalışmamızın Kapsamı ve Amacı

Çalışmada, Elazığ yerli halk popülasyonuna ait sağlıklı ve birbiriyle akraba olmayan 200 birey bilgilendirilip rızaları dahilinde; swap (ağız içinden sürüntü), tükürük ve kan örnekleri alındı ve DNA örnekleri AmpFISTR Identifiler PCR Amplification Kit ve AmpFISTR SEfiler PCR Amplification Kit kullanılarak çoğaltıldı. PCR ürünleri ABI PRISM 310 Genetic Analyzer (AB) cihazında yürütülüp, Kapiller Elektforez’de analiz edilerek pik değerleri çıkartıldı, bu değerler toplam 15 lokus (D8S1179, D21S11, D7S820, CSF1PO, D3S1358, THO1, D13S317, D16S539, D2S1338, D19S433, vWA, TPOX, D18S51, D5S818, FGA) baz alınarak gen sıklıkları saptandı. Gözlenen her genotipin sayısı ile dağılımları, Arlequin Version 3.11, ve PowerStats V1.2 Software’de hesaplandı [Schneider vd., 2000; URL-21, 2010].

Tüm genotip verilerin allel frekansları, heterozigotluk (h) ve homozigotluk (H) oranları, dışlama gücü (PE), ayırım gücü (PD), uyuşma olasılığı (PM), polimorfik bilgi içeriği (PIC), tipik babalık indeksi (TPI), P değeri, gözlenen (H_o) ve beklenen (H_e) değerleri, Hardy-Weinberg (HW) dengesine uyumlu olup olmadığına bakıldı ve daha önce

Türkiye'de çalışılmış populasyonlara ait verilerle karşılaştırılıp, sonuçlar değerlendirilerek, benzerlik ve farklılıklar istatistik olarak tablolar halinde verildi.

HW dengesi gösteren bir populasyonda alleller rastgele kalıtıma uğramaktadır. Araştırmada kullanılan kısa tekrar dizilerine sahip 15 STR lokusuna ait allel sıklıklarının Hardy-Weinberg (HW) eşitliğine uygunluğu, gözlenen (H_o) genotip sıklıkları ile aynı genotiplerin beklenen (H_e) sayısal değerleri dikkate alınarak, P değeri ($P > 0,05$) kontrol edilip, HW dengesiyle uyumlu olup olmadığına bakıldı [Filoğlu, 1999; Tereba, 2010].

Çalışmalarında STR (Short Tandem Repeat) lokuslarını kullanan birçok araştırmacı, heterozigotluk oranı düşük lokuslarda dışlama gücünün daha düşük değerde bulduklarını, heterozigotluk derecesinin daha yüksek olarak buldukları lokuslarda ise daha yüksek değerde bir dışlama gücü bulduklarını bildirmişlerdir [Filoğlu, 1999; Tereba, 2010].

Uyuşma (karşılaşma) olasılığı ise bireylerin birbirine olan yakınlığının bir göstergesi olmaktadır. Bireylerin akrabalık derecesi ne kadar yüksek olursa aynı alleli taşıma olasılığı o kadar yüksek olacaktır. Bu değer düşük bulunması, allellerin ilgili populasyonda bir araya gelmesinin düşük sıklıkla olacağını ifade etmektedir [Filoğlu, 1999; Tereba, 2010].

Tipik babalık indeksi değeri (Typical Paternity Index, TPI) ne kadar yüksekse ilgili allelin babadan yavruya geçme şansında o oranda yüksek olacaktır. Heterozigotluk oranı, dışlama gücü, ayırlama gücü ve babalık indeksi değerleri yüksek ve karşılaşma olasılığı düşük olan sistemler ebeveyn tayini ya da babalık belirlenmesinde tercih edilen yöntemlerdir. PIC değerlerinin, ayırım gücünün, dışlama gücünün ve heterzigotluk oranının bir lokusta yüksek çıkması adli genetik açısından da o lokusun üstünlüğünü göstermektedir [Filoğlu, 1999; Tereba, 2010].

STR birey tanımlamasında ve akrabalık ilişkilerin saptanmasında kullanılabilmesi için ilgili populasyonun allel dağılımlarının belirlenmesi ve bundan yararlanarak söz konusu lokusların istatistik parametrelerinin hesaplanması gerekmektedir. Çünkü sözü edilen testleri değerlendirirken kullanılan matematiksel bağlantılarda, ilgili populasyonların gen sıklıkları yer almaktadır. STR lokuslarına giderek yenilerin eklendiği (ör: PentaE ve PentaD) ve giderek arttığı günümüzde daha çok lokusla elde edilen verilerin yerel populasyonlarla yapılmış veya yapılacak çalışmalarla karşılaştırılmasına olanak sağlayacaktır. Ayrıca populasyonların DNA verisi oluşturulduğu zaman DNA profilinin değişim derecesinin saptanmasında ve populasyonların orijini ve yapısı hakkında da bize fikir vereceği de söylenebilir.

2. MATERYAL VE METOD

2.1. Populasyon

Bu çalışmada materyal olarak, Elazığ yerli halk populasyonuna ait sağlıklı ve birbiriyle akraba olmayan 200 birey bilgilendirilip, rızaları dahilinde swap (ağız içerisinden sürüntü) ve kan örnekleri alınarak, Fırat Üniversitesi Hastanesi Adli Tıp Anabilim Dalı Başkanlığı bünyesindeki DNA laboratuvarında çalışıldı. DNA ürünleri AmpF/STR identifiler PCR Amplification Kit ve AmpF/STR SEfiler PCR amplification kit kullanılarak 15 STR lokusları çoğaltıldı. Tüm genotip verilerin allel frekansları, heterozigotluk (h), homozigotluk (H) oranları, dışlama gücü (PE), ayırım gücü (PD), uyuşma olasılığı (PM), polimorfik bilgi içeriği (PIC), tipik babalık indeksi (TPI), P değeri, gözlenen (Ho) ve beklenen (He) değerleri, Hardy-Weinberg (HW) dengesine uyumlu olup olmadığına bakıldı ve daha önce Türkiye'de ve dünyada çalışılmış populasyon verileriyle karşılaştırılıp, sonuçlar değerlendirilerek, benzerlik ve farklılıklar istatistiksel olarak tablolar halinde verildi.

2.2. Kullanılan Cihazlar

Genetik Analizator	ABI PRISM 310 Pelkin Elmer
Thermal-Cycler	MyGenie3200
Laminar Flow (Class II)	MN 120 NÜVE
Otoklav	NÜVE OT 012
Vortex	HEIDOLPH
Blok Isıtıcı	EPPENDORF Thermomixer Comfort
Distile Su Cihazı	NÜVE NS 103
Soğutucu Buzdolabı	BOSCH Cooler
Manyetik Karıştırıcı	BOECO MSH-420
Hassas Terazî:	KERN 440-33N
Santrifüj	Sigma (1-14)
Otomatik Pipet Seti	0,5-10 µl ISOTHERM
	10-100 µl ISOTHERM
	100-1000 µl ISOTHERM
	XL

2.3. DNA İzolasyonu

Moleküler genetik amaçlarla kullanılacak olan DNA'nın elde edilmesi için kullanılacak metodun mümkün olduğunca yüksek molekülü ve proteinlerden arındırılmış bir izolasyon sağlaması gerekmektedir. Bu anlamda iki nokta üzerinde durularak, Swap ve kan örnekleri, Invisorb Spin Forensic Kit (Invitex GmbH, Germany) kullanılıp DNA ekstraksiyonları yapıldı.

- ❖ Hücreden DNA'sın inaktive edilmesi ve bu esnada mekanik etkilerden mümkün olduğunca kaçınılması gerekir. Yüksek derecede mekanik etki spesifik olmayan DNA fragmentlerinin oluşmasına yol açmaktadır [Ün vd., 2000].
- ❖ Elde edilen DNA'nın enzimlerle kolayca reaksiyona girebilmesi için proteinlerden tamamen arındırılması gerekmektedir [Ün vd., 2000]. İlk olarak hücrelerin lize edilip, Proteinase-K aracılığıyla DNA'nın serbest hale getirilmesi gibi aşağıdaki basamaklar takip edilerek uygulanmıştır.

2.3.1. Kandan DNA İzolasyon Protokolü

1. EDTA'lı tüpler içerisine alınan kan örneklerinden 200 µl alınarak, 1,5 ml Receiver (toplama tüpü) tüplere aktarılır. Üzerine 200 µl Lysis Buffer HL eklenerek 3 dakika 56°C'de, hareketli termal bloklarda (şeykır) inkübasyona bırakılır. Üzerine 20 µl Proteinase K eklenerek, vortekste karışımı sağlanarak 5 dakika 56°C'de şeykır cihazında bırakılır.

2. Örnekler üzerine 200 µl Binding Buffer HL eklenip vortekslenir ve 2.0 ml'lik RTA Spin Filtreli tüpe aktarılarak 2 dakika 13.000×g devirde santrifüj edilir ve toplama tüpü değiştirilir.

3. Filtre yeni RTA Receiver Tüpe bırakılarak üzerine 500 µl Wash Buffer I eklenip, 1 dakika 13.000×g devirde santrifüj edilir ve toplama tüpü değiştirilir.

4. Filtre tekrar yeni bir RTA Receiver Tüp içerisine bırakılıp, üzerine 700 µl Wash Buffer II eklenerek 1 dakika 13.000×g devirde santrifüj edilir ve toplama tüpü değiştirilir.

5. Filtre yine bir RTA Receiver Tüp içine aktarılarak alkolden arındırılması için 4 dakika 13.000×g devirde santrifüj edilir ve RTA spin Filtresi 1,5 ml'lik toplama tüpüne bırakılarak, filtre üzerine 100-200 µl Elution Buffer D (ekstraksiyon başlarken 56°C'ye

bırakılır) eklenip, 1 dakika oda sıcaklığında inkübasyona bırakılarak, 1 dakika 8,000×g devirde santrifüj edilir.

6. Filtre atılarak, toplama tüpündeki DNA örneğimiz +4 °C’de çalışılmak üzere bekletilir.

2.3.2. Swap’dan DNA İzolasyon Protokolü

1. Receiver tüpler içerisine alınan swap örnekleri üzerine 400 µl Lysis Buffer G ve 40 µl Proteinase K eklenerek vortekste karışımı sağlanarak 30 dakika 52°C’de şeykır cihazında bırakılır. Örnekler 2 dakika 13.000×g devirde santrifüj edilerek üzerindeki supernatant kısım alınarak yeni toplama tüpüne aktarılır.

2. Üzerine 200 µl Binding Buffer T eklenip vortekslenir. Örnek 2.0 ml’lik RTA Spin Filtreli tüpe aktararak oda sıcaklığında 1 dakika inkübasyona bırakılıp sonra 2 dakika 13.000×g devirde santrifüj edilir ve toplama tüpü değiştirilir.

3. Filtre yeni RTA Receiver Tüpe bırakılarak üzerine 550 µl Wash Buffer eklenip, 1 dakika 13.000×g devirde santrifüj edilir ve toplama tüpü değiştirilir.

4. Filtre tekrar yeni bir RTA Receiver Tüp içerisine bırakılıp, üzerine 550 µl Wash Buffer eklenerek 1 dakika 13.000×g devirde santrifüj edilir ve toplama tüpü değiştirilir.

5. Filtre yine bir RTA Receiver Tüp içine aktararak alkolden arındırılması için 4 dakika 13.000×g devirde santrifüj edilir ve RTA spin Filtresi 1,5 ml’lik toplama tüpüne bırakılarak, filtre üzerine 100-200 µl Elution Buffer D (Ekstraksiyona başlarken 52°C’ye bırakılır) eklenip, 3 dakika oda sıcaklığında inkübasyona bırakılarak, 1 dakika 8,000×g devirde santrifüj edilir.

4. Filtre atılarak, toplama tüpündeki DNA örneğimiz +4 °C’de PCR çalışılmak üzere bekletilir.

2.4. Polimeraz Zincir Reaksiyonu (PCR)

DNA ürünleri AmpF/STR identifiler PCR Amplification Kit ve AmpF/STR SEfiler PCR Amplification Kit (Applied Biosystems, Foster City, CA, USA) protokolü kullanılarak amplifikasyonu sağlandı. Örneklerin her biri için toplam 26,5 µl volumde aşağıdaki bileşenlerden belirtilen miktarlarda PCR aşamaları ayarlanarak, Thermal Cyclers (PCR cihazı)’da çoğalmaya bırakıldı.

PCR Bileşenleri

AmpF/STR PCR Reaction Mix	10,5 µl
AmpF/STR Identifiler Primer Set	5,5 µl
AmpliTaQ Gold DNA Polymerase	0,5 µl
DNA Template	10 µl

PCR Döngüleri

Başlangıç denatürasyon	95°C’de 3 dakika	
Denatürasyon	94°C’de 1 dakika	} 28 döngü
Primerlerin bağlanması	59°C’de 1 dakika	
Primerlerin Uzaması	72°C’de 1 dakika	
Sonlanma basamağı	60°C’de 10 dakika	

3. BULGULAR

3.1. DNA Örnekleri

Araştırmamızda Elazığ yerli halk popülasyonuna ait sağlıklı ve birbiriyle akraba olmayan 200 birey bilgilendirilip, rızaları dahilinde swap (ağız içerisinden sürüntü) ve kan örnekleri alınarak, DNA ürünleri AmpF/STR identifiler PCR Amplification Kit ve AmpF/STR SEfiler PCR amplification kit kullanılarak 15 STR lokusları çoğaltıldı.

4.2. Elektroforez ve Tiplendirme

PCR ürünleri ABI PRISM 310 Genetic Analyzer cihazında yürütülerek, kapiller elektroforezde analiz edilip pik değerleri çıkartıldı. Bu değerler sequence ladders referans alınarak karşılaştırılıp, allel frekansları analiz edilmek üzere tablo haline getirildi (Tablo 3.1).

3.3. Verilerin Elde Edilmesi ve Değerlendirme

Tüm veriler bir TextPad dosyasına kaydedilerek Arlequin Software 3.11 programında allel frekansları hesaplandı ve her lokus kendi aralarında karşılaştırılıp, farklılıklar istatistiksel olarak değerlendirildi. Sonuçlar; Hardy-Weinberg (HW) dengesine uyumu, heterozigotluk (h) ve homozigotluk (H) oranları, dışlama gücü (PE), ayırım gücü (PD), uyuşma olasılığı (PM), polimorfik bilgi içeriği (PIC), tipik babalık indeksi (TPI) P, gözlenen (Ho) ve beklenen (He) değerleri istatistiksel olarak değerlendirildi (Tablo 3.1).

3.4. İncelenen Lokuslar

Kapiller elektroforezde DNA'nın görünür hale getirilebilmesi için farklı renklerde flüoresan boyalı primerlerle DNA'nın algılayıcı sistem tarafından tanınması sağlanır. DNA ürünleri AmpF/STR identifiler PCR Amplification Kit ve AmpF/STR SEfiler PCR amplification kit kullanılarak 15 STR lokusları çoğaltıldı. Formamide içerisinde DNA çözündürülerek, GeneLiz (GS500) Size Standard eşliğinde kapiller elektroforezde, bilinen bir boyuttaki DNA tekrar bölgelerini istenen bir çözünürlükte düşük vizkosite sağlayarak formüle eden; Performance Optimized Polymer (POP-4)'le yürütüldü. Data collection'da analiz edilerek pik değerleri çıkarıldı, bu değerler sequence ladders referans alınarak

karşılaştırıldı. Çalışmamız 200 birey baz alınıp, Arlequin V.3.11 ve PowerStats v.1.2’de hesaplanarak, her lokus için ayrı ayrı değerlendirme yapıldı (Tablo 3.2-3.16).

Tüm genotip verilerin allel frekansları, heterozigotluk (h) ve homozigotluk (H) oranları, dışlama gücü (PE), ayırım gücü (PD), uyuşma olasılığı (PM), polimorfik bilgi içeriği (PIC), tipik babalık indeksi (TPI) değerleri Türkiye’de yapılan çalışmalarla karşılaştırıldı ve anlamlı derecede bir fark gözlenmedi. Dışlama gücü 0,362-0,785 arasında belirlendi. Kombine dışlama gücü ise 0.9999995 olarak hesaplandı. Ayrılmlama gücü 0,835-0,967 arasında gözlemlendi. Kombine ayrılmlama gücü ise 0,9999999999998 olarak hesaplandı. 15 STR lokus için karşılaşma olasılığı ise 1.364×10^{-17} ’de 1 olarak hesaplandı. Tüm lokuslar açısından ayırım gücü oldukça yüksek olduğu görülmektedir. P değeri, gözlenen (H_o), beklenen (H_e) değerleri ve Hardy-Weinberg (HW) dengesine uyumlu olup olmadığına bakıldı ve daha önce Türkiye’de çalışılmış popülasyonlara ait verilerle karşılaştırılıp, benzerlik ve farklılıkları her lokus için ayrı ayrı değerlendirildi. Allel sıklıklarının Hardy-Weinberg (HW) eşitliğine göre uyumluluğu, Fisher’in Exact test P değeri dikkate alınarak ($P < 0,05$) kontrol edildi ve D2S1338 lokusu için P değeri 0,03226 olarak gözlemlendi. P değeri $P < 0,05$ olduğu için, Bonferroni düzeltmesi ($\alpha = 0,05/15 = 0,00333$) uygulanarak P değerinin ($P > 0,0033$) HW eşitliğine uyduğu gözlemlendi.

Bonferroni düzeltmesi; bağımlı veya bağımsız istatistiksel testlerde, aynı anda çoklu karşılaştırma çalışmalarında kullanılan bir α değeri ($\alpha = 0,05$), yalancı pozitif veya bizim çalışmamız için olabilecek null (boş) allel düzeltmelerinde, bu α tipi hatayı 0,05’in altına çekmek için kullanılır. 15 STR lokusu için bu düzeltme $\alpha = 0,05/15 = 0,0033$ olarak hesaplandı. HW eşitliğine uygunluğu $\alpha = 0,0033$ değeriyle karşılaştırılarak yapıldı. Bu yeni değerin kullanılması “Bonferroni düzeltmesi” olarak bilinmektedir.

Table-3.1 : Doğu Anadolu bölgesi Elazığ il popülasyonuna ait 15 STR lokus allel frekanslarının istatistiksel parametrelerinin allelik cetvelde gösterimi

Alleller	D8S1179	D21S11	D7S820	CSF1PO	D3S1358	TH01	D13S317	D16S539	D2S1338	D19S433	vWA	TPOX	D18S51	D5S818	FGA
6	-	-	-	-	-	0,255	-	-	-	-	-	-	-	-	-
7	-	-	0,040	-	-	0,195	-	-	-	-	-	0,010	-	-	-
8	0,015	-	0,200	-	-	0,135	0,105	0,035	-	-	-	0,507	-	-	-
9	0,005	-	0,085	0,028	-	0,240	0,065	0,148	-	-	-	0,080	-	0,073	-
9,3	-	-	-	-	-	0,170	-	-	-	-	-	-	-	-	-
10	0,078	-	0,281	0,245	-	-	0,085	0,093	-	0,020	-	0,098	0,005	0,098	-
11	0,075	-	0,223	0,339	-	0,005	0,305	0,312	-	0,013	-	0,262	0,015	0,357	-
12	0,105	-	0,148	0,323	-	-	0,342	0,279	-	0,085	-	0,043	0,135	0,354	-
12,2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,003	-	-	-	-	-
13	0,272	-	0,015	0,060	0,008	-	0,078	0,107	-	0,223	0,008	-	0,134	0,113	-
13,2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,013	-	-	-	-	-
14	0,240	-	0,005	0,005	0,073	-	0,020	0,023	-	0,331	0,100	-	0,212	0,005	-
14,2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,030	-	-	-	-	-
15	0,150	-	0,003	-	0,243	-	-	0,003	-	0,112	0,100	-	0,152	-	-
15,2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,073	-	-	-	-	-
16	0,050	-	-	-	0,255	-	-	-	0,025	0,063	0,239	-	0,125	-	-
16,2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,013	-	-	-	-	-
17	0,010	-	-	-	0,258	-	-	-	0,173	0,018	0,277	-	0,090	-	-
17,2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,003	-	-	-	-	-
18	-	-	-	-	0,153	-	-	-	0,068	-	0,175	-	0,053	-	0,003
19	-	-	-	-	0,010	-	-	-	0,119	-	0,085	-	0,043	-	0,040
20	-	-	-	-	-	-	-	-	0,157	-	0,013	-	0,025	-	0,085

Tablo-3.1'in devamı

Alleller	D8S1179	D21S11	D7S820	CSF1PO	D3S1358	TH01	D13S317	D16S539	D2S1338	D19S433	vWA	TPOX	D18S51	D5S818	FGA
21	-	-	-	-	-	-	-	-	0,055	-	0,003	-	0,003	-	0,184
22	-	-	-	-	-	-	-	-	0,053	-	-	-	-	-	0,183
23	-	-	-	-	-	-	-	-	0,193	-	-	-	0,005	-	0,214
24	-	-	-	-	-	-	-	-	0,104	-	-	-	0,003	-	0,168
25	-	0,003	-	-	-	-	-	-	0,040	-	-	-	-	-	0,080
26	-	0,003	-	-	-	-	-	-	0,013	-	-	-	-	-	0,033
27	-	0,020	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,010
28	-	0,196	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
29	-	0,193	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
30	-	0,186	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
30,2	-	0,023	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
31	-	0,040	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
31,2	-	0,150	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
32	-	0,018	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
32,2	-	0,100	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
33,2	-	0,058	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
34,2	-	0,010	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Toplam	1.000	1.000	1.000	1.000	1.000	1.000	1.000	1.000	1.000	1.000	1.000	1.000	1.000	1.000	1.000

Tablo-3.1'in devamı

	D8S1179	D21S11	D7S820	CSF1PO	D3S1358	TH01	D13S317	D16S539	D2S1338	D19S433	vWA	TPOX	D18S51	D5S818	FGA
Hom	11,5 %	18,0 %	19,5 %	28,5 %	13,5 %	21,5 %	23,5 %	14,0 %	17,5 %	20,5 %	10,5 %	34,5 %	12,0 %	27,0 %	13,5 %
Het	88,5 %	82,0 %	80,5 %	71,5 %	86,5 %	78,5 %	76,5 %	86,0 %	82,5 %	79,5 %	89,5 %	65,5 %	88,0 %	73,0 %	86,5 %
Ho	0,88500	0,82500	0,80500	0,71500	0,86500	0,78000	0,76500	0,86000	0,82500	0,79500	0,89500	0,65500	0,88000	0,7300	0,86500
He	0,82219	0,85198	0,80185	0,71778	0,78193	0,79410	0,76269	0,78229	0,87363	0,80971	0,80935	0,65784	0,86791	0,72053	0,84366
P	0,99609	0,17009	0,56891	0,47312	1,00000	0,35777	0,57283	0,99902	0,03226	0,31574	1,00000	0,53372	0,73118	0,72141	0,80938
MP	0,073	0,044	0,075	0,133	0,097	0,078	0,096	0,091	0,033	0,058	0,078	0,165	0,037	0,136	0,052
PD	0,927	0,956	0,925	0,867	0,903	0,922	0,904	0,909	0,967	0,942	0,922	0,835	0,963	0,864	0,948
PIC	0,80	0,83	0,77	0,66	0,74	0,76	0,73	0,75	0,86	0,79	0,78	0,61	0,85	0,67	0,82
PE	0,765	0,637	0,608	0,452	0,725	0,572	0,536	0,715	0,646	0,590	0,785	0,362	0,755	0,476	0,725
TPI	4,35	2,78	2,56	1,75	3,70	2,33	2,13	3,57	2,86	2,44	4,76	1,45	4,17	1,85	3,70

Hom : Homozigotluk Yüzdesi, **Het** : Heterozigotluk Yüzdesi, **Ho** : Gözlenen Heterozigotluk, **He** : Beklenen Heterozigotluk, **P** : Hardy-Weinberg Dengesi için Markov zinciri ve Fisher'in Exact test *P*-value değeri, **MP** : Uyuşma Olasılığı, **PD** : Ayırım Gücü, **PIC** : Polimorfik Bilgi İçeriği, **PE** : Dışlama Gücü, **TPI** : Tipik Babalık İndeksi.

3.4.1. D8S1179 Lokusu

Toplam 200 birey içerisinde 23 homozigot allel çiftine, 177 heterozigot allel çiftlerine rastlandı. D8S1179 lokusu, lokuslar içerisinde en yüksek heterozigot oranına (%88,5) sahip olup, 400 allel baz alındığında en fazla gözlenen allel 13 (109 kez), en az gözlenen alleli 9 (2 kez) olarak belirlendi. En fazla gözlenen fenotip 13-14 allel çifti (%24,0) olarak gözlemlendi. Gözlenmeyen allelleri ise 18 ve 19'dur (Tablo 3.2).

Allel sıklıklarının Hardy-Weinberg (HW) eşitliğine göre uyumluluğu, Fisher'in Exact test P değeri dikkate alınarak ($P < 0,05$) kontrol edilmiştir. Gözlenen heterozigotluk (H_o) değeri 0,88500 ve beklenen heterozigotluk (H_e) değeri 0,82219 ve P değeri 0,99609 olarak gözlemlendi. P değerinin HW eşitliğine uyumlu olduğu gözlemlendi.

Polimorfik bilgi içeriği (PIC) değeri 0,80, tipik babalık indeks (TPI) değeri 4,35 ve dışlama gücü (PE) değeri 0,765 olarak gözlendi. Ayrımlama gücü (PD) değeri 0,927 ve uyuşma olasılığı (PM) değeri 0,073 olarak belirlendi.

Tablo 3.2: D8S1179 lokusu için PowerStats v1.2 programında hesaplanmış allel verileri

[illegible]

3.4.2. D21S11 Lokusu

Toplam 200 birey içerisinde 36 homozigot allel çiftine, 164 heterozigot allel çiftlerine rastlandı. D21S11 lokusu heterozigot oranı (%82,0), homozigot oranı (%18,0) olarak gözlemlendi, 400 allel baz alındığında en fazla gözlenen allel 28 (79 kez) ve 29 (77 kez), en az gözlenen alleli 25 ve 26 (1 kez) olarak belirlendi. En fazla gözlenen fenotip 29-30 allel çifti (%18,8) olarak gözlemlendi. Gözlenmeyen allelleri ise 24-33-34-35-35,2-36-37 ve 38'dir (Tablo 3.3).

Allel sıklıklarının Hardy-Weinberg (HW) eşitliğine göre uyumluluğu, Fisher'in Exact test P değeri dikkate alınarak ($P < 0,05$) kontrol edilmiştir. Gözlenen heterozigotluk (H_o) değeri 0,82500 ve beklenen heterozigotluk (H_e) değeri 0,85198 ve P değeri 0,17009 olarak gözlemlendi. P değerinin HW eşitliğine uyumlu olduğu gözlemlendi.

Polimorfik bilgi içeriği (PIC) değeri 0,83, tipik babalık indeks (TPI) değeri 2,78 ve dışlama gücü (PE) değeri 0,637 olarak gözlendi. Ayrımlama gücü (PD) değeri 0,956 ve uyuşma olasılığı (PM) değeri 0,044 olarak belirlendi.

Tablo 3.3: D21S11 lokusu için PowerStats v1.2 programında hesaplanmış allel verileri

[illegible]

3.4.3. D7S820 Lokusu

Toplam 200 birey içerisinde 39 homozigot allel çiftine, 161 heterozigot allel çiftlerine rastlandı. D7S820 lokusu heterozigot oranı (%80,5), homozigot oranı (%19,5) olarak gözlemlendi, 400 allel baz alındığında en fazla gözlenen allel 10 (113 kez), en az gözlenen alleli 14 (2 kez) ve 15 (1 kez) olarak belirlendi. En fazla gözlenen fenotip 8-10 allel çifti (%28,3) olarak gözlemlendi. Gözlenmeyen allelleri ise 6'dır (Tablo 3.4).

Allel sıklıklarının Hardy-Weinberg (HW) eşitliğine göre uyumluluğu, Fisher'in Exact test P değeri dikkate alınarak ($P < 0,05$) kontrol edilmiştir. Gözlenen heterozigotluk (H_o) değeri 0,80500 ve beklenen heterozigotluk (H_e) değeri 0,80185 ve P değeri 0,56891 olarak gözlemlendi. P değerinin HW eşitliğine uyumlu olduğu gözlemlendi.

Polimorfik bilgi içeriği (PIC) değeri 0,77, tipik babalık indeks (TPI) değeri 2,56 ve dışlama gücü (PE) değeri 0,608 olarak gözlemlendi. Ayrımlama gücü (PD) değeri 0,925 ve uyuşma olasılığı (PM) değeri 0,075 olarak belirlendi.

Tablo 3.4: D7S820 lokusu için PowerStats v1.2 programında hesaplanmış allel verileri

Locus:		D7S820																	
		Forensic Statistics									Paternity Statistics								
Total	200	Matching Probability:									Power of Exclusion:								
Homos	39	Power of Discrimination:									Typical Paternity Index:								
Hets	161	PIC:																	
Frequency	Allele	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	25	26	27	28	
4,0%	16	7																	
20,0%	80	8	5	7															
8,5%	34	9	5	2	3														
28,3%	113	10	3	25	11	15													
22,3%	89	11	2	18	5	24	11												
14,8%	59	12	1	14	3	18	17	3											
1,5%	6	13		1	2	2	1												
0,5%	2	14		1															
0,3%	1	15							1										
		16																	
		17																	
		18																	
		19																	
		25																	
		26																	
		27																	
		28																	
100,0%	400	All																	

3.4.4. CSF1PO Lokusu

Toplam 200 birey içerisinde 57 homozigot allel çiftine, 143 heterozigot allel çiftlerine rastlandı. CSF1PO lokusu heterozigot oranı (%71,5), homozigot oranı (%28,5) olarak gözlemlendi, 400 allel baz alındığında en fazla gözlenen allel 11 (136 kez), en az gözlenen alleli 14 (2 kez) olarak belirlendi. En fazla gözlenen fenotip 11-12 allel çifti (%32,3) olarak gözlemlendi. Gözlenmeyen allelleri ise 6-7 ve 15'dir (Tablo 3.5).

Allel sıklıklarının Hardy-Weinberg (HW) eşitliğine göre uyumluluğu, Fisher'in Exact test P değeri dikkate alınarak ($P < 0,05$) kontrol edilmiştir. Gözlenen heterozigotluk (H_o) değeri 0,71500 ve beklenen heterozigotluk (H_e) değeri 0,71778 ve P değeri 0,47312 olarak gözlemlendi. P değerinin HW eşitliğine uyumlu olduğu gözlemlendi.

Polimorfik bilgi içeriği (PIC) değeri 0,66, tipik babalık indeks (TPI) değeri 1,75 ve dışlama gücü (PE) değeri 0,452 olarak gözlemlendi. Ayrımlama gücü (PD) değeri 0,867 ve uyuşma olasılığı (PM) değeri 0,133 olarak belirlendi.

Tablo 3.5: CSF1PO lokusu için PowerStats v1.2 programında hesaplanmış allel verileri

Locus:		CSF1PO																											
		Forensic Statistics														Paternity Statistics													
Total	200	Matching Probability:														Power of Exclusion:													
Homos	57	Power of Discrimination:														Typical Paternity Index:													
Hets	143	PIC:																											
Frequency	Allele	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	25	26	27	28											
	7																												
	8																												
2,8%	11																												
24,5%	98				4	14																							
34,0%	136				2	35	23																						
32,3%	129				4	28	44	20																					
6,0%	24				1	3	8	12																					
0,5%	2						1	1																					
	15																												
	16																												
	17																												
	18																												
	19																												
	25																												
	26																												
	27																												
	28																												
100,0%	400	All																											

3.4.5. D3S1358 Lokusu

Toplam 200 birey içerisinde 27 homozigot allel çiftine, 173 heterozigot allel çiftlerine rastlandı. D3S1358 lokusu heterozigot oranı (%86,5), homozigot oranı (%13,5) olarak gözlemlendi, 400 allel baz alındığında en fazla gözlenen allel 17 (103 kez) ve allel 16 (102 kez), en az gözlenen alleli 13 (3 kez) ve 14 (4 kez) olarak belirlendi. En fazla gözlenen fenotip 15-16 allel çifti (%25,5) ve 16-17 allel çifti (%25,8) olarak gözlemlendi. Gözlenmeyen allelleri ise 12'dir (Tablo 3.6).

Allel sıklıklarının Hardy-Weinberg (HW) eşitliğine göre uyumluluğu, Fisher'in Exact test P değeri dikkate alınarak ($P < 0,05$) kontrol edilmiştir. Gözlenen heterozigotluk (H_o) değeri 0,86500 ve beklenen heterozigotluk (H_e) değeri 0,78193 ve P değeri 1,00000 olarak gözlemlendi. P değeri en yüksek derecede HW eşitliğine uyumlu olduğu gözlemlendi.

Polimorfik bilgi içeriği (PIC) değeri 0,74, tipik babalık indeks (TPI) değeri 3,70 ve dışlama gücü (PE) değeri 0,725 olarak gözlemlendi. Ayrımlama gücü (PD) değeri 0,903 ve uyuşma olasılığı (PM) değeri 0,097 olarak belirlendi.

Tablo 3.6: D3S1358 lokusu için PowerStats v1.2 programında hesaplanmış allel verileri

Locus:		D3S1358																	
		Forensic Statistics									Paternity Statistics								
Total	200	Matching Probability:									Power of Exclusion:								
Homos	27	13,5%	Power of Discrimination:									Typical Paternity Index:							
Hets	173	86,5%	PIC:																
Frequency		Allele	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	25	26	27	
		7																	
		8																	
		9																	
		10																	
		11																	
		12																	
0,8%	3	13																	
7,3%	29	14																	
24,5%	98	15							1	12	8								
25,5%	102	16							1	8	30	9							
25,8%	103	17								6	24	30	9						
15,3%	61	18							1	3	14	14	25	1					
1,0%	4	19									1	1		2					
		25																	
		26																	
		27																	
100,0%	400	All																	

3.4.6. THO1 Lokusu

Toplam 200 birey içerisinde 43 homozigot allel çiftine, 157 heterozigot allel çiftlerine rastlandı. THO1 lokusu heterozigot oranı (%78,5), homozigot oranı (%21,5) olarak gözlemlendi, 400 allel baz alındığında en fazla gözlenen allel 6 (102 kez), allel 9 (96 kez), en az gözlenen alleli 11 (2 kez) olarak belirlendi. En fazla gözlenen fenotip 6-9 allel çifti (% 24,0) ve 7-9 allel çifti (% 24,0) olarak gözlemlendi. Gözlenmeyen allelleri ise 4-5-10-13,3'dür (Tablo 3.7).

Allel sıklıklarının Hardy-Weinberg (HW) eşitliğine göre uyumluluğu, Fisher'in Exact test P değeri dikkate alınarak ($P < 0,05$) kontrol edilmiştir. Gözlenen heterozigotluk (H_o) değeri 0,78000 ve beklenen heterozigotluk (H_e) değeri 0,79410 ve P değeri 0,35777 olarak gözlemlendi. P değerinin HW eşitliğine uyumlu olduğu gözlemlendi.

Polimorfik bilgi içeriği (PIC) değeri 0,76, tipik babalık indeks (TPI) değeri 2,33 ve dışlama gücü (PE) değeri 0,572 olarak gözlemlendi. Ayrımlama gücü (PD) değeri 0,922 ve uyuşma olasılığı (PM) değeri 0,078 olarak belirlendi.

Tablo 3.7: THO1 lokusu için PowerStats v1.2 programında hesaplanmış allel verileri

Locus:								TH01											
				Forensic Statistics								Paternity Statistics							
Total	200			Matching Probability:					0,078			Power of Exclusion:					0,572		
Homos	43	21,5%		Power of Discrimination:					0,922			Typical Paternity Index:					2,33		
Hets	157	78,5%		PIC:					0,76										
Frequency		Allele	6	7	8	9	9,3	10	11	12	12,2	13	13,2	14	14,2	15	15,2	16	16,2
25,5%	102	6	15																
19,5%	78	7	21	9															
13,5%	54	8	13	7	3														
24,0%	96	9	23	22	16	9													
17,0%	68	9,3	15	9	12	17	7												
		10																	
0,5%	2	11		1			1												
		12																	
		12,2																	
		13																	
		13,2																	
		14																	
		14,2																	
		15																	
		15,2																	
		16																	
		16,2																	
100,0%	400	All																	

3.4.7. D13S317 Lokusu

Toplam 200 birey içerisinde 47 homozigot allel çiftine, 153 heterozigot allel çiftlerine rastlandı. D13S317 lokusu heterozigot oranı (%76,5), homozigot oranı (%23,5) olarak gözlemlendi, 400 allel baz alındığında en fazla gözlenen allel 12 (137 kez), allel 11 (122 kez), en az gözlenen alleli 14 (8 kez) olarak belirlendi. En fazla gözlenen fenotip 11-12 allel çifti (% 34,3) olarak gözlemlendi. Gözlenmeyen allelleri ise 15'dir (Tablo 3.8).

Allel sıklıklarının Hardy-Weinberg (HW) eşitliğine göre uyumluluğu, Fisher'in Exact test P değeri dikkate alınarak ($P < 0,05$) kontrol edilmiştir. Gözlenen heterozigotluk (H_o) değeri 0,76500 ve beklenen heterozigotluk (H_e) değeri 0,76269 ve P değeri 0,57283 olarak gözlemlendi. P değerinin HW eşitliğine uyumlu olduğu gözlemlendi.

Polimorfik bilgi içeriği (PIC) değeri 0,73, tipik babalık indeks (TPI) değeri 2,13 ve dışlama gücü (PE) değeri 0,536 olarak gözlemlendi. Ayrımlama gücü (PD) değeri 0,904 ve uyuşma olasılığı (PM) değeri 0,096 olarak belirlendi.

Tablo 3.8: D13S317 lokusu için PowerStats v1.2 programında hesaplanmış allel verileri

Locus:		D13S317															
		Forensic Statistics								Paternity Statistics							
Total	200	Matching Probability:								Power of Exclusion:							
Homos	47	Power of Discrimination:								Typical Paternity Index:							
Hets	153	PIC:															
Frequency	Allele	6	7	8	9	9,3	10	11	12	12,2	13	13,2	14	14,2	15	15,2	16
	6																
	7																
10,5%	42			3													
6,5%	26			1													
	9,3																
8,5%	34			5	3		1										
30,5%	122			11	10		12	15									
34,3%	137			13	7		10	44	27								
	12,2																
7,8%	31			6	5		2	9	7		1						
	13,2																
2,0%	8							6	2								
	14,2																
	15																
	15,2																
	16																
100,0%	400	All															

3.4.8. D16S539 Lokusu

Toplam 200 birey içerisinde 28 homozigot allel çiftine, 172 heterozigot allel çiftlerine rastlandı. D16S539 lokusu heterozigot oranı (%86,0), homozigot oranı (%14,0) olarak gözlemlendi, 400 allel baz alındığında en fazla gözlenen allel 11 (125 kez), allel 12 (112 kez), en az gözlenen alleli 15 (1 kez) olarak belirlendi. En fazla gözlenen fenotip 11-12 allel çifti (% 28,0) ve 9-11 allel çifti (%31,3) olarak gözlemlendi. Gözlenmeyen allelleri ise 5'dir (Tablo 3.9).

Allel sıklıklarının Hardy-Weinberg (HW) eşitliğine göre uyumluluğu, Fisher'in Exact test P değeri dikkate alınarak ($P < 0,05$) kontrol edilmiştir. Gözlenen heterozigotluk (H_o) değeri 0,86000 ve beklenen heterozigotluk (H_e) değeri 0,78229 ve P değeri 0,99902 olarak gözlemlendi. P değerinin HW eşitliğine uyumlu olduğu gözlemlendi.

Polimorfik bilgi içeriği (PIC) değeri 0,75, tipik babalık indeks (TPI) değeri 3,57 ve dışlama gücü (PE) değeri 0,715 olarak gözlemlendi. Ayrımlama gücü (PD) değeri 0,909 ve uyuşma olasılığı (PM) değeri 0,091 olarak belirlendi.

Tablo 3.9: D16S539 lokusu için PowerStats v1.2 programında hesaplanmış allel verileri

Locus:		D16S539															
		Forensic Statistics								Paternity Statistics							
Total	200	Matching Probability:								Power of Exclusion:							
Homos	28	Power of Discrimination:								Typical Paternity Index:							
Hets	172	PIC:															
Frequency	Allele	6	7	8	9	9,3	10	11	12	12,2	13	13,2	14	14,2	15	15,2	16
	6																
	7																
3,5%	14																
14,8%	59			4	4												
	9,3																
9,3%	37			1	2												
31,3%	125			2	23		15	12									
28,0%	112			4	18		15	39	10								
	12,2																
10,8%	43			2	3		4	18	12		2						
	13,2																
2,3%	9			1	1			4	3								
	14,2																
0,3%	1								1								
	15,2																
	16																
100,0%	400	All															

3.4.9. D2S1338 Lokusu

Toplam 200 birey içerisinde 35 homozigot allel çiftine, 165 heterozigot allel çiftlerine rastlandı. D2S1338 lokusu heterozigot oranı (%82,5), homozigot oranı (%17,5) olarak gözlemlendi, 400 allel baz alındığında en fazla gözlenen allel 23 (77 kez), allel 17 (69 kez), en az gözlenen alleli 26 (5 kez) olarak belirlendi. En fazla gözlenen fenotip 17-23 allel çifti (%19,3), 19-23 allel çifti (19,3) ve 23-24 allel çifti (%10,5) olarak gözlemlendi. Gözlenmeyen allelleri ise 15-27 ve 28'dir (Tablo 3.10).

Allel sıklıklarının Hardy-Weinberg (HW) eşitliğine göre uyumluluğu, Fisher'in Exact test P değeri dikkate alınarak ($P < 0,05$) kontrol edilmiştir. Gözlenen heterozigotluk (H_o) değeri 0,82500 olarak bulunurken, beklenen heterozigotluk (H_e) değeri 0,77363 olarak en yüksek bu lokusta gözlemlendi. P değeri 0,03226 olarak gözlemlendi. P değeri $P < 0.05$ olduğu için, Bonferroni düzeltmesi ($0,05/15=0,00333$) uygulanarak P değerinin HW eşitliğine uyduğu gözlemlendi.

Polimorfik bilgi içeriği (PIC) değeri 0,86 olarak en yüksek bu lokusta gözlemlendi. Tipik babalık indeks (TPI) değeri 2,86 ve dışlama gücü (PE) değeri 0,646 olarak gözlemlendi. Ayrımlama gücü (PD) değeri 0,967 ve uyuşma olasılığı (PM) değeri 0,033 olarak bulunurken, D2S1338 lokusu en yüksek ayrımlama gücüne ve en düşük uyuşma olasılık değerlerine sahip olduğu da gözlemlendi.

Tablo 3.10: D2S1338 lokusu için PowerStats v1.2 programında hesaplanmış allel verileri

[illegible]

3.4.10. D19S433 Lokusu

Toplam 200 birey içerisinde 41 homozigot allel çiftine, 159 heterozigot allel çiftlerine rastlandı. D19S433 lokusu heterozigot oranı (%79,5), homozigot oranı (%20,5) olarak gözlemlendi, 400 allel baz alındığında en fazla gözlenen allel 14 (133 kez), allel 13 (90 kez), en az gözlenen alleli 12,2 ve 17,2 (1 kez) olarak belirlendi. En fazla gözlenen fenotip 13-14 allel çifti (%33,3), olarak gözlemlendi. Gözlenmeyen allelleri ise 9'dur (Tablo 3.11).

Allel sıklıklarının Hardy-Weinberg (HW) eşitliğine göre uyumluluğu, Fisher'in Exact test P değeri dikkate alınarak ($P < 0,05$) kontrol edilmiştir. Gözlenen heterozigotluk (H_o) değeri 0,79500 ve beklenen heterozigotluk (H_e) değeri 0,80971 ve P değeri 0,31574 olarak gözlemlendi. P değerinin HW eşitliğine uyumlu olduğu gözlemlendi.

Polimorfik bilgi içeriği (PIC) değeri 0,79, tipik babalık indeks (TPI) değeri 2,44 ve dışlama gücü (PE) değeri 0,590 olarak gözlemlendi. Ayrılama gücü (PD) değeri 0,942 ve uyuşma olasılığı (PM) değeri 0,079 olarak belirlendi.

Tablo 3.11: D19S433 lokusu için PowerStats v1.2 programında hesaplanmış allel verileri

Locus:		D19S433																						
		Forensic Statistics									Paternity Statistics													
Total	200	Matching Probability:				0,058					Power of Exclusion:				0,590									
Homos	41	20,5%				Power of Discrimination:					0,942				Typical Paternity Index:					2,44				
Hets	159	79,5%				PIC:					0,79													
Frequency		Allele	6	7	8	9	9,3	10	11	12	12,2	13	13,2	14	14,2	15	15,2	16	16,2					
		6																						
		7																						
		8																						
		9																						
		9,3																						
2,0%	8	10																						
1,3%	5	11																						
8,5%	34	12						1		2														
0,3%	1	12,2																						
22,5%	90	13						2		9		10												
1,3%	5	13,2										1												
33,3%	133	14						4	4	9	1	30	1	23										
3,0%	12	14,2								2				5	1									
11,3%	45	15						1	1	4		8	3	10	2	3								
7,3%	29	15,2								2		8		8		7	1							
6,3%	25	16								2		7		10	1	2	1	1						
1,3%	5	16,2										2		3										
1,8%	7	17								1		2		2		1	1							
0,3%	1	17,2										1												
		18																						
		19																						
100,0%	400	All																						

3.4.11. vWA Lokusu

Toplam 200 birey içerisinde 21 homozigot allel çiftine, 179 heterozigot allel çiftlerine rastlandı. vWA lokusu heterozigot oranı (%89,5) olarak en yüksek lokus ve homozigot oranı (%10,5) olarak en düşük lokus olarak hesaplandı. 400 allel baz alındığında en fazla gözlenen allel 17 (111 kez), allel 16 (96 kez), en az gözlenen alleli 13 (3 kez) ve 20 (5 kez) olarak belirlendi. En fazla gözlenen fenotip 16-17 allel çifti (%27,8), ve 17-18 allel çifti (%17,5) olarak gözlemlendi. Gözlenmeyen allelleri ise 11-12-22-23-24'dür (Tablo 3.12).

Allel sıklıklarının Hardy-Weinberg (HW) eşitliğine göre uyumluluğu, Fisher'in Exact test P değeri dikkate alınarak ($P < 0,05$) kontrol edilmiştir. Gözlenen heterozigotluk (H_o) değeri 0,89500 ile en yüksek olarak hesaplandı ve beklenen heterozigotluk (H_e) değeri 0,80935 ve P değeri 1,00000 olarak gözlemlendi. P değeri en yüksek derecede HW eşitliğine uyumlu olduğu gözlemlendi.

Polimorfik bilgi içeriği (PIC) değeri 0,78, tipik babalık indeks (TPI) değeri 4,76 en yüksek bu lokusta ve dışlama gücü (PE) değerleri 0,785 olarak en yüksek yine bu lokusta hesaplanırken, ayırtılma gücü (PD) değeri 0,922 ve uyuşma olasılığı (PM) değeri 0,078 olarak belirlendi.

Tablo 3.12: vWA lokusu için PowerStats v1.2 programında hesaplanmış allel verileri

Locus:								vWA											
Total	200			Forensic Statistics								Paternity Statistics							
Homos	21	10,5%	Matching Probability:						0,078		Power of Exclusion:						0,785		
Hets	179	89,5%	Power of Discrimination:						0,922		Typical Paternity Index:						4,76		
			PIC:						0,78										
Frequency		Allele	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23
		7																	
		8																	
		9																	
		10																	
		11																	
		12																	
0,8%	3	13																	
10,0%	40	14								1									
10,0%	40	15							1	5									
24,0%	96	16							2	11	15	7							
27,8%	111	17								11	9	33	9						
17,5%	70	18								5	7	15	27	3					
8,5%	34	19								6	1	4	11	10	1				
1,3%	5	20									2	1	2						
0,3%	1	21										1							
		22																	
		23																	
100,0%	400	All																	

3.4.12. TPOX Lokusu

Toplam 200 birey içerisinde 69 homozigot allel çiftine, 131 heterozigot allel çiftlerine rastlandı. TPOX lokusu heterozigot oranı (%65,5) ile lokuslar arasında en düşük değer olarak gözlemlendi, homozigot oranı (%34,5) ile lokuslar arasında en yüksek değer olarak gözlemlendi, 400 allel baz alındığında en fazla gözlenen allel 8 (203 kez), allel 11 (105 kez), en az gözlenen alleli 7 (4 kez) olarak belirlendi. En fazla gözlenen fenotip 8-8 allel çifti (%50,8 ve 50 kez), ve 8-11 allel çifti (%26,3 ve 53 kez) olarak gözlemlendi. Gözlenmeyen allelleri ise 6 ve 13'dür (Tablo 3.13).

Allel sıklıklarının Hardy-Weinberg (HW) eşitliğine göre uyumluluğu, Fisher'in Exact test P değeri dikkate alınarak ($P < 0,05$) kontrol edilmiştir. Gözlenen heterozigotluk (H_o) değeri 0,65500 ile en düşük bu lokusta ve beklenen heterozigotluk (H_e) değeri 0,65784 ile yine bu lokusta hesaplanırken, P değeri 0,53372 olarak gözlemlendi. P değerinin HW eşitliğine uyumlu olduğu gözlemlendi.

Polimorfik bilgi içeriği (PIC) değeri 0,61, tipik babalık indeks (TPI) değeri 1,45 ve dışlama gücü (PE) değeri 0,362 olarak gözlemlendi. Ayrımlama gücü (PD) değeri 0,835 gibi tüm bu değerler bu lokusta en düşük değer olarak hesaplanırken, uyuşma olasılığı (PM) değeri 0,165 ile en yüksek bu lokusta belirlendi.

Tablo 3.13: TPOX lokusu için PowerStats v1.2 programında hesaplanmış allel verileri

Locus:									TPOX										
				Forensic Statistics									Paternity Statistics						
Total	200			Matching Probability:					0,165			Power of Exclusion:					0,362		
Homos	69	34,5%		Power of Discrimination:					0,835			Typical Paternity Index:					1,45		
Hets	131	65,5%		PIC:					0,61										
Frequency		Allele	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	
1,0%	4	7																	
50,8%	203	8	1	50															
8,0%	32	9	1	19	3														
9,8%	39	10		20	1	1													
26,3%	105	11	2	53	5	12	15												
4,3%	17	12		10		4	3												
		13																	
		14																	
		15																	
		16																	
		17																	
		18																	
		19																	
		20																	
		21																	
100,0%	400	All																	

3.4.13. D18S51 Lokusu

Toplam 200 birey içerisinde 24 homozigot allel çiftine, 176 heterozigot allel çiftlerine rastlandı. D18S51 lokusu heterozigot oranı (%88,0) ile lokuslar arasında en düşük değer olarak gözlemlendi, homozigot oranı (%12,0) ile lokuslar arasında en yüksek değer olarak gözlemlendi, 400 allel baz alındığında en fazla gözlenen allel 14 (85 kez), allel 15 (61 kez), en az gözlenen alleli 21 (1 kez), 24 (1 kez), 10 (2 kez) ve 23 (2 kez) olarak belirlendi. En fazla gözlenen fenotip 12-14 allel çifti (%21,3 ve 13 kez), 12-13 (13,5 ve 12 kez), 14-15 allel çifti (%15,3 ve 12 kez), 15-16 allel çifti (%12,5 ve 12 kez) olarak gözlemlendi. Gözlenmeyen allelleri ise 7-9-10,2-13,2-14,2-22-25-26-27'dir (Tablo 3.14).

Allel sıklıklarının Hardy-Weinberg (HW) eşitliğine göre uyumluluğu, Fisher'in Exact test P değeri dikkate alınarak ($P < 0,05$) kontrol edilmiştir. Gözlenen heterozigotluk (H_o) değeri 0,88000 ve beklenen heterozigotluk (H_e) değeri 0,86791 ve P değeri 0,73118 olarak gözlemlendi. P değerinin HW eşitliğine uyumlu olduğu gözlemlendi.

Polimorfik bilgi içeriği (PIC) değeri 0,85, tipik babalık indeks (TPI) değeri 4,17 ve dışlama gücü (PE) değeri 0,755 olarak gözlemlendi. Ayrımlama gücü (PD) değeri 0,963 ve uyuşma olasılığı (PM) değeri 0,037 olarak belirlendi.

Tablo 3.14: D18S51 lokusu için PowerStats v1.2 programında hesaplanmış allel verileri

Locus:		D18S51																			
		Forensic Statistics										Paternity Statistics									
Total	200	Matching Probability:										Power of Exclusion:									
Homos	24	Power of Discrimination:										Typical Paternity Index:									
Hets	176	PIC:																			
Frequency		Allele	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25
		7																			
		8																			
		9																			
0,5%	2	10				1															
1,5%	6	11																			
13,5%	54	12				1	4														
13,5%	54	13						12	3												
21,3%	85	14				1	13	10	8												
15,3%	61	15				2	7	10	12	1											
12,5%	50	16					4	2	11	12	3										
9,0%	36	17				2	5	5	9	7	5	1									
5,3%	21	18						1	5	3	7	2	1	1							
4,3%	17	19						2	2	7	1	3			1						
2,5%	10	20						1		3	1	3				1					
0,3%	1	21							1												
		22																			
0,5%	2	23							1			1									
0,3%	1	24										1									
		25																			
100,0%	400	All																			

3.4.14. D5S818 Lokusu

Toplam 200 birey içerisinde 54 homozigot allel çiftine, 146 heterozigot allel çiftlerine rastlandı. D5S818 lokusu heterozigot oranı (%73,0) ile lokuslar arasında en düşük değer olarak gözlemlendi, homozigot oranı (%27,0) ile lokuslar arasında en yüksek değer olarak gözlemlendi, 400 allel baz alındığında en fazla gözlenen allel 11 (143 kez), allel 12 (142 kez), en az gözlenen alleli 14 (2 kez) olarak belirlendi. En fazla gözlenen fenotip 11-12 allel çifti (%35,5 ve 56 kez) ve 12-12 (%35,5 ve 28 kez) olarak gözlemlendi. Gözlenmeyen allelleri ise 7-8-15 ve 16'dır (Tablo 3.15).

Allel sıklıklarının Hardy-Weinberg (HW) eşitliğine göre uyumluluğu, Fisher'in Exact test P değeri dikkate alınarak ($P < 0,05$) kontrol edilmiştir. Gözlenen heterozigotluk (H_o) değeri 0,73000 ve beklenen heterozigotluk (H_e) değeri 0,72053 ve P değeri 0,72141 olarak gözlemlendi. P değerinin HW eşitliğine uyumlu olduğu gözlemlendi.

Polimorfik bilgi içeriği (PIC) değeri 0,67, tipik babalık indeks (TPI) değeri 1,85 ve dışlama gücü (PE) değeri 0,476 olarak gözlemlendi. Ayrımlama gücü (PD) değeri 0,864 ve uyuşma olasılığı (PM) değeri 0,136 olarak belirlendi.

Tablo 3.15: D5S818 lokusu için PowerStats v1.2 programında hesaplanmış allel verileri

Locus:		D5S818																	
		Forensic Statistics									Paternity Statistics								
Total	200	Matching Probability:									Power of Exclusion:								
Homos	54	27,0%	Power of Discrimination:									Typical Paternity Index:							
Hets	146	73,0%	PIC:																
Frequency	Allele	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22		
	7																		
	8																		
7,3%	29			1															
9,8%	39			4	2														
35,8%	143			13	15	20													
35,5%	142			7	10	56	28												
11,3%	45			3	5	18	13	3											
0,5%	2				1	1													
	15																		
	16																		
	17																		
	18																		
100,0%	400	All																	

3.4.15. FGA Lokusu

FGA lokusu için Elazığ popülasyonunda 200 bireyle yaptığımız çalışmada allel ve genotip sıklıkları tabloda verilmiştir; 27 homozigot allel çiftine, 173 heterozigot allel çiftlerine rastlandı. FGA lokusu heterozigot oranı (%86,5) ile lokuslar arasında en düşük değer olarak gözlemlendi, homozigot oranı (%13,5) ile lokuslar arasında en yüksek değer olarak gözlemlendi, 400 allel baz alındığında en fazla gözlenen allel 23 (86 kez), allel 21 (74 kez), en az gözlenen alleli 18 (1 kez) olarak belirlendi. En fazla gözlenen fenotip 22-23 allel çifti (19 kez), 23-24 allel çifti (18 kez) ve 21-24 (18 kez) olarak gözlemlendi. Gözlenmeyen allelleri ise 17-28-29-30-30,2-31,2-32,2-33,2-42,2-43,2-44,2-45,2-46,2-47,2-48,2-50,2-51,2 (Tablo 3.16).

Allel sıklıklarının Hardy-Weinberg (HW) eşitliğine göre uyumluluğu, Fisher'in Exact test P değeri dikkate alınarak ($P < 0,05$) kontrol edilmiştir. Gözlenen heterozigotluk (H_o) değeri 0,86500 ve beklenen heterozigotluk (H_e) değeri 0,84366 ve P değeri 0,80938 olarak gözlemlendi. P değerinin HW eşitliğine uyumlu olduğu gözlemlendi.

Polimorfik bilgi içeriği (PIC) değeri 0,82, tipik babalık indeks (TPI) değeri 3,70 ve dışlama gücü (PE) değeri 0,725 olarak gözlemlendi. Ayrımlama gücü (PD) değeri 0,948 ve uyuşma olasılığı (PM) değeri 0,052 olarak belirlendi.

Tablo 3.16: FGA lokusu için PowerStats v1.2 programında hesaplanmış allel verileri

Locus:		FGA																											
		Forensic Statistics													Paternity Statistics														
Total	200	Matching Probability:													Power of Exclusion:														
Homos	27	Power of Discrimination:													Typical Paternity Index:														
Hets	173	PIC:																											
Frequency	Allele	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26								
	7																												
	8																												
	9																												
	10																												
	11																												
	12																												
	13																												
	14																												
	15																												
	16																												
	17																												
0,3%	1																												
4,0%	16																												
8,5%	34																												
18,5%	74																												
18,3%	73																												
21,5%	86																												
16,8%	67																												
8,0%	32																												
3,3%	13																												
1,0%	4																												
100,0%	400	All																											

4. SONUÇLAR ve TARTIŞMA

Geregor Mendel'in genetik teorisi ile ilgili makalesi 1900 yılında bilim adamları tarafından incelenmiş ve uzun uğraşlar sonucunda, bir populasyon içindeki farklı fenotipik özelliklerin göreceli bolluklarındaki değişikliklerin, farkına varmışlar ve allel frekansı değişiklikleri ile ilgilenen evrim biyolojisindeki disiplin populasyon genetiği olarak isimlendirilmiştir. G. Udny Yule, William Castle, Godfrey Hardy ve Wilhelm Weinberg adlı araştırmacılar populasyon genetiği ana prensiplerini formüle etmek için, populasyonların genetik yapısını tanımlayacak matematiksel modeller geliştirmişlerdir. Sewall Wright, Ronald Fisher ve J.B.S Haldane gibi bilim adamları da bu modellerin gelişmesi için katkıda bulunmuşlardır. Allel frekansları ve bu frekansları değiştiren, seçim, mutasyon, göç ve rastgele genetik sürüklenmeler gibi güçler incelenmiştir. Son yıllarda çok önemli aşamalar kaydetmiş genetik alanındaki çalışmalar, suçun ortaya çıkarılması ve akrabalık ilişkilerinin belirlenmesinde başarı ile kullanılmaktadır [Klug ve Cummings, 2000].

Çalışmamızda, moleküler teknikler kullanılarak doğrudan doğruya DNA üzerinde yüksek polimorfizm gösteren ve genel olarak STR (kısa ardışık tekrar) olarak adlandırılan 15 lokus için allelik cetvel tablo haline getirildi ve değerlendirilmeleri yapıldı.

4.1 Populasyon İçi Varyasyonlar ve Heterozigotluk Değerleri Sonuçları

Bu çalışmada Elazığ populasyonuna ait 200 bireye ait 15 STR lokusu kullanılarak karakterizasyonu yapıldı. Tüm lokuslarda 136 allel frekansı hesaplanarak allelik cetvel oluşturuldu. Lokus başına ortalama allel sayısı 9,06 olduğu, en çok allelin D19S433 ve D18S51 lokuslarında (14 allel/lokus) ve en az allelin ise CSF1PO, THO1 ve D5S818 lokuslarında (6 allel/lokus) olduğu belirlenmiştir. Polimorfik Bilgi içeriği (PIC) değeri 0,86 ile 0,61 değerleri arasında hesaplanmış olup, en yüksek PIC değeri D2S1338 (0,86) lokusunda, en düşük PIC değeri ise TPOX (0,61) lokusunda gözlemlendi.

Populasyonda heterozigotluk değerleri incelendiğinde, gözlenen heterozigotluk (H_o) değerlerinin en yüksek vWA (0,89500) lokusunda, en düşük TPOX (0,65500) lokusunda hesaplanmış ve beklenen heterozigotluk (H_e) değerlerinin ise en yüksek D2S1338 (0,87363), en düşük değer ise TPOX (0,65784) lokusunda verilen değerler

arasında deęiřtięi gözlenmiřtir. Van-Aęrı yöresinde yapılan alıřmada 15 lokus iin gözlenen heterozigot deęerleri en yüksek FGA lokusunda (0,871), en düşük ise TPOX (0,569) lokusunda gözlendi. Beklenen heterozigotluk deęerleri ise en yüksek D18S51 (0,876) lokusunda, en düşük ise TPOX (0,659) lokusunda gözlemiřlerdir [akır vd., 2003]. Türkiye’de yapılmıř dięer alıřmalarda ise, gözlenen ve beklenen heterozigot deęerleri, yapılmıř olduęumuz alıřmayla karřılařtırıldı. Sonuçlarda anlamlı bir fark bulunamadı [Ülküer vd., 2004; Erkol vd., 2007; akır vd., 2001, 2004, 2002].

4.2. Populasyonun P deęeri Sonuçları

15 STR lokus incelendięinde, allel sıklıklarının Hardy-Weinberg (HW) eřitlięine göre uyumluluęu, Fisher’in Exact test P deęeri dikkate alınarak ($P < 0,05$) kontrol edildi ve tüm lokusların HW eřitlięine uyduęu tespit edildi. Sadece D2S1338 lokusu iin P deęeri 0,03226 olarak gözlendi. P deęeri $P < 0,05$ olduęu iin, Bonferroni düzeltmesi ($\alpha = 0,05/15 = 0,00333$) uygulanarak, P deęerinin ($P > 0,0033$) HW eřitlięine uyduęu gözlendi. Bu lokus haricinde dięer lokuslarda P deęerleri en yüksek D3S1358 (1,00000) ve vWA (1,00000) lokuslarında, en düşük ise D21S11 (0,17009) lokusunda gözlendi.

Bonferroni düzeltmesi; baęımlı veya baęımsız istatistiksel testlerde, aynı anda oklu karřılařtırma alıřmalarında kullanılan bir α deęeri ($\alpha = 0,05$), yalancı pozitif veya bizim alıřmamız iin olabilecek null (boř) allel düzeltmelerinde, bu α tipi hatayı 0,05’in altına ekmek iin kullanılır. 15 STR lokusu iin bu düzeltme $\alpha = 0,05/15 = 0,0033$ olarak hesaplandı. HW eřitlięine uygunluęu $\alpha = 0,0033$ deęeriyle karřılařtırılarak yapıldı. Bu yeni deęerin kullanılması “Bonferroni düzeltmesi” olarak bilinmektedir.

Ülküer (2004), Türk populasyonunda yaptıkları alıřmada D8S1179 (0,027) lokusunda, akır (2003), Van-Aęrı yöresinde yaptıkları alıřmada D5S818 (0,001) lokusunda, Akbařak (2001) Türk populasyonunda multiplex CODİS alıřmasında D16S539 (0,042) lokusunda P deęerinin HW eřitlięine uymadıęını belirtmiřlerdir.

4.3. Karřılařma (uyuřma) Olasılıęı (PM) ve Ayırım(lama) Gücü (PD) Deęeri Sonuçları

Karřılařma (uyuřma) olasılıęı (PM); Heterozigotluk oranı, dıřlama gücü, ayırlama gücü, babalık indeksi yüksek ve karřılařma olasılıęı düşük olan sistemler ebeveyn tayininde adli alıřmalarda tercih edilen sistemlerdir. Uyuřma olasılıęı, bireylerin birbirine

olan yakınlığının bir göstergesi olmaktadır. Bireylerin akrabalık derecesi ne kadar yüksek olursa aynı alleli taşıma olasılığı o kadar yüksek olacaktır [Tereba, 2010]. Bu araştırmada karşılaşma olasılığı en yüksek TPOX (0,165), D5S818 (0,136), CSF1PO (0,133) lokuslarında gözlenmiş ve en düşük ise D2S1338 (0,033), D18S51 (0,037) ve D21S11 (0,044) lokuslarında gözlenmiştir. Bu lokusların haricinde diğer lokuslar ise 0,097 ile 0,052 arasında bir değere sahiptir. 15 STR lokusunda bu değerlerin düşük bulunması allellerin ilgili popülasyonda bir araya gelmesinin düşük sıklıkta olacağını ifade etmektedir.

Ayrımlama gücü (PD); 15 STR lokusu incelendiğinde en yüksek ayırım gücü D2S1338 (0,967) lokusunda, en düşük ayırım gücü ise TPOX (0,835) lokusunda gözlemlendi. Bu lokuslar haricinde diğer lokusların ayırım gücü ise 0,867-0,963 değerleri arasında gözlemlendi. Allelik tablo incelendiğinde, allel sayısı fazla olan lokusların, az olan lokuslara oranla, ayrımlama gücünün yüksek çıktığı belirlendi. Kombine ayrımlama gücü 0,9999999999998 olarak hesaplandı. 15 STR lokus için karşılaşma olasılığı ise 1.364×10^{-17} de 1 olarak hesaplandı. Tüm lokuslar açısından ayırım gücü oldukça yüksek olduğu söylenebilir. Türkiye'de yapılmış diğer çalışmalarda karşılaşma olasılığı ve ayrımlama gücü değerlerinde anlamlı bir fark gözlenmedi [Akbaş vd., 2001; Asıcıoğlu vd., 2002; Ülküer vd., 2004; Erkol vd., 2007; Çakır vd., 2001, 2002, 2003, 2004; Özkorkmaz vd., 2009].

4.4. Dışlama Gücü (PE) ve Tipik Babalık İndeksi Değeri Sonuçları

Dışlama Gücü (PE); Popülasyon için hesaplanan istatistiksel parametreler incelendiğinde, heterozigot oranı yüksek lokuslarda, daha yüksek dışlama gücü belirlenmiş ve heterozigotluk oranı en yüksek vWA (%89,5) lokusunda dışlama gücü değeri (0,785) en yüksek olarak hesaplanmıştır. Heterozigotluk değeri en düşük TPOX (%65,5) lokusunda da, dışlama gücü değeri (0,362) en düşük olarak gözlenmiştir. Bu lokuslar haricinde diğer lokuslarda ise dışlama gücü değeri en yüksek 0,765 ile 0,452 değerleri arasında gözlenmiştir. Kombine dışlama gücü 0,9999995 olarak hesaplandı. Tüm lokuslar bazında baktığımızda dışlama gücü değerleri yüksek bulunmuştur.

Tipik babalık indeksi (TPI); biyolojik baba olması için test edilen bireyin, rastgele seçilmiş bireyden kaç kere daha güçlü baba olduğunu yansıtmaktadır [Tereba, 2010]. Allelik cetvel incelendiğinde dışlama gücü ile tipik babalık indeksi arasında doğru orantı olduğu gözlenebilir. Dışlama gücü yüksek lokuslarda babalık indeksi değerinde yüksek

olduğu gözlenmektedir. 15 STR lokusu incelendiğinde en yüksek TPI değerinin vWA (4,76), D8S1179 (4,35), D18S51 (4,17), D3S1338 (3,70) ve FGA (3,70) lokuslarında, en küçük TPI değerinin ise TPOX (1,45), CSF1PO (1,75) ve D5S818 (1,85) gözlemlendiği belirlendi.

Türkiyede yapılmış diğer çalışmalarda dışlama gücü ve tipik babalık indeksi değerlerinde anlamlı bir fark gözlenmedi [Akbaşak vd., 2001; Asıcıoğlu vd., 2002; Ülküer vd., 2004; Erkol vd., 2007; Çakır vd., 2001, 2002, 2003,2004; Özkorkmaz vd., 2009].

4.5. Özel (özgün) Alleller

Özel (özgün) alleller belirli bir ırka ait olup, ırklar arası spesifik kimlik belirleme ayıracıdır.

Bu çalışmada, **D8S1179** lokusunda 8 ile 17 arasında 10 allel gözlenmiş, en fazla gözlenen 13 (%27,3) ve 14 (%24,0) alleli, en az gözlenen allel ise 9 (%0,5), 17 (%1,0) ve 8 (%1,5) allelleridir. Akbaşak vd., (2001); Çakır vd., (2004), (2002); Ülküer vd., (2004) bu lokusta 18 allelini de göstermişlerdir. Türkiye’de yapılan çalışmalar incelendiğinde, bu lokus için 8-18 arası allellerin varlığı gösterilmiştir. Dünyada yapılmış benzer çalışmalarla karşılaştırmalar yapıp, benzerlik ve farklılıkları belirlenmiştir. Yapılan çalışmalarda; Lancia vd., (2006) İtalya’da 8-16, Cariolou vd., (2006) Kıbrıs adasının güney bölümünde 7-18, Rakha vd., (2008) Pakistan’da 8-18, Marjanovic vd., (2006) Bosna-Hersek’de 8-16, Perez-Miranda vd., (2005) İspanya’da 8-17, Kuzniar vd., (2004) Polonya’da 8-18, Soltyszewski vd., (2006) Polonya’da 8-17, Stanciu vd., (2009) Romanya’nın Moldavia bölgesinde 8-18, Barni vd., (2007) Irak’ta 8-17, Stenersen vd., (2006) Norveç’de 8-18, Rebala vd., (2007) Belarusian’da 8-17, Cherni vd., (2005) Tunus’da 10-16, Bozzo vd., (2007) Arjantin’de 8-17, Ossmani vd., (2009) güney Fas’da 8-17, Clark vd., Pakistan’da 8-18, Abdin vd., (2003) Suriye’de 8-17, Shepard vd., (2006) İran’da 8-17, Alenizi vd., (2008) Kuveyt’de 8-17, Gomes vd., (2007) Brezilya’da 8-17, Marino vd., (2006) Arjantin’de 8-17, Matamoros vd. (2008) Orta Amerika (Honduran)’da 8-17, Abu Halima vd., (2009) Filistin (Gazze)’de 8-17, Bouabdellah vd., (2008) Fas (Moroccan)’da 8-15, Omran vd., (2008) Mısır’da 8-18, Sanchez-Diz vd., (2008) Yunanistan’da 8-18, Wu vd., (2008) Çin (Shaanxi)’de 8-18, Zhang vd., (2007) Çin (Sichuan)’de 10-17, Ashma vd., (2008) Hindistan (Bihar)’da 8-18, Yan vd., (2007) Çin (Tibet)’de 8-18, Hara vd., (2004) Japonya’da 9-17, Zhu vd., (2007) Çin (Salar Populasyonu)’de 9-17, Ota vd., (2007) Nepal’de 10-17 arası alleller gözlenmiş olup, yapılan çalışmalar incelendiğinde, Pakistan,

Polonya, Romanya, Norveç, Mısır'da da, Türkiye'de bu lokusda gözlenen 8-18 arası alleller gösterilmiştir. Yapılan çalışmalarla, bu lokusda Türk popülasyonu için belirleyici bir özel allel tespit edilememiştir.

D21S11 lokusunda 25 ile 34,2 arasında 13 allel gözlenmiş, en fazla gözlenen 28 (%19,8), 29 (%19,3) ve 31,2 (%15,0) alleli, en az gözlenen allel ise 25 (%0,3), 26 (%0,3), ve 34,2 (%1,0) allelleridir. Çakır vd., (2003), (2004) yaptıkları çalışmada 33 ve 28,2 allelini, Ülküer vd., (2004) bu lokusda 33,34 ve 35 allelini, Asıcıoğlu vd., (2002) yaptıkları çalışmada 33 ve 36 allelini göstermişlerdir. Türkiye'de yapılan çalışmalarla bu lokus için 25-36 arasında allelin varlığı tespit edilmiştir. Dünyada yapılmış benzer çalışmalarla karşılaştırmalar yapıp, benzerlik ve farklılıkları belirlenmiştir. Yapılan çalışmalarda; Cariolou vd., (2006) Kıbrıs adasının güney bölümünde 25-36, Rakha vd., (2008) Pakistan'da 27-34,2, Marjanovic vd., (2006) Bosna-Hersek'de 26-33,2, Perez-Miranda vd., (2005) İspanya'da 27-34,2, Kuzniar vd., (2004) Polonya'da 26-35, Soltyszewski vd., (2006) Polonya'da 27-35,2, Stanciu vd., (2009) Romanya'nın Moldavia bölgesinde 24,2-35,2, Barni vd., (2007) Irak'ta 27-35, Stenersen vd., (2006) Norveç'de 24,2-35, Rebala vd., (2007) Belarusian'da 25-33,2, Cherni vd., (2005) Tunus'da 24,2-33,2, Bozzo vd., (2007) Arjantin'de 27-34,2, Ossmani vd., (2009) güney Fas'da 16,20,23,2,27-35, Clark vd., Pakistan'da 27-35,2, Abdin vd., (2003) Suriye'de 26-33,2, Shepard vd., (2006) İran'da 27-35, Alenizi vd., (2008) Kuveyt'de 27-36, Gomes vd., (2007) Brezilya'da 26-38, Marino vd., (2006) Arjantin'de 19, 24,2-35,2, Matamoros vd. (2008) Orta Amerika (Honduran)'da 24,2-35,2, Abu Halima vd., (2009) Filistin (Gazze)'de 27-35,2, Bouabdellah vd., (2008) Fas (Moroccan)'da 10-35, Omran vd., (2008) Mısır'da 26-38, Sanchez-Diz vd., (2008) Yunanistan'da 26-34,2, Wu vd., (2008) Çin (Shaanxi)'de 25-35,2, Zhang vd., (2007) Çin (Sichuan)'de 28-34,2, Ashma vd., (2008) Hindistan (Bihar)'da 24-34,2, Yan vd., (2007) Çin (Tibet)'de 27-35,2, Hara vd., (2004) Japonya'da 28-34,2, Zhu vd., (2007) Çin (Salar Popülasyonu)'de 27-34,2, Ota vd., (2007) Nepal'de 27-33,2 arası alleller gözlenmiş olup, yapılan çalışmalar incelendiğinde, güney Kıbrıs rum kesiminde yapılan çalışmada, Türkiye'de bu lokusda gözlenen 25-36 arası alleller gösterilmiştir. Yapılan çalışmalarla, bu lokus için 25 allelinden küçük 36 allelinden büyük alleller, Türk popülasyonu için özgün alleller olmadığı gözlenmiştir.

D7S820 lokusunda 7 ile 15 arasında 9 allel gözlenmiş, en fazla gözlenen 10 (%28,3), 11 (%23,3) ve 8 (%20,0) alleli, en az gözlenen allel ise 15 (%0,3), 14 (%0,5), ve 13 (%1,5) allelleridir. Aşıcıoğlu vd., (2002) yaptıkları çalışmada 6 allelini göstermişlerdir. Türkiye'de

yapılan çalışmalarla bu lokus için 6-15 arasında allelin varlığı tespit edilmiştir. Dünyada yapılmış benzer çalışmalarla karşılaştırmalar yapıp, benzerlik ve farklılıkları belirlenmiştir. Yapılan çalışmalarda; Lancia vd., (2006) İtalyada 6-14, Cariolou vd., (2006) Kıbrıs adasının güney bölümünde 6-13, Rakha vd., (2008) Pakistan'da 7-13, Marjanovic vd., (2006) Bosna-Hersek'de 8-14, Perez-Miranda vd., (2005) İspanya'da 7-14, Kuzniar vd., (2004) Polonya'da 7-14, Soltyszewski vd., (2006) Polonya'da 7-14, Stanciu vd., (2009) Romanya'nın Moldavia bölgesinde 7-12, Barni vd., (2007) Irak'ta 7-13, Stenersen vd., (2006) Norveç'de 6.3-14, Rebala vd., (2007) Belarusian'da 7-13, Cherni vd., (2005) Tunus'da 8-13, Bozzo vd., (2007) Arjantin'de 7-13, Ossmani vd., (2009) güney Fas'da 7-14, Abdin vd., (2003) Suriye'de 7-13, Shepard vd., (2006) İran'da 7-14, Alenizi vd., (2008) Kuveyt'de 7-14, Gomes vd., (2007) Brezilya'da 7-14, Marino vd., (2006) Arjantin'de 7-14, Matamoros vd. (2008) Orta Amerika (Honduran)'da 6-14, Abu Halima vd., (2009) Filistin (Gazze)'de 7-13, Bouabdellah vd., (2008) Fas (Moroccan)'da 7-12, Sanchez-Diz vd., (2008) Yunanistan'da 7-14, Wu vd., (2008) Çin (Shaanxi)'de 7-13.2, Zhang vd., (2007) Çin (Sichuan)'de 8-14, Ashma vd., (2008) Hindistan (Bihar)'da 7-14, Yan vd., (2007) Çin (Tibet)'de 7-14, Hara vd., (2004) Japonya'da 8-14, Zhu vd., (2007) Çin (Salar Populasyonu)'de 7-13, Ota vd., (2007) Nepal'de 8-13 arası alleller gözlenmiş olup, Yapılan çalışmalarla, bu lokus için 6 allelinden küçük alleller Türk populasyonu için özgün alleller olmadığı gözlenmiştir. Türk populasyonu için 15 alleli özgün allel olabilir.

CSF1PO lokusunda 9 ile 14 arasında 6 allel gözlenmiş, en fazla gözlenen 11 (%34,0), 12 (%32,3) ve 10 (%24,5) alleli, en az gözlenen allel ise 14 (%0,5) allelidir. Çakır vd., (2001), (2003) İç Anadolu bölgesinde yaptıkları çalışmada 8 ve 15 allelini, Van-Ağrı yöresinde yaptığı çalışmada 7 ve 15 allelini, Asıcıoğlu vd., (2002) Türk populasyonunda yaptıkları çalışmada 15 allelini, Akbaşak vd., (2001) 8 allelini göstermişlerdir. Türkiyede yapılan çalışmalarla bu lokus için 7-15 arasında allelin varlığı tespit edilmiştir. Dünyada yapılmış benzer çalışmalarla karşılaştırmalar yapıp, benzerlik ve farklılıkları belirlenmiştir. Yapılan çalışmalarda; Lancia vd., (2006) İtalyada 8-14, Cariolou vd., (2006) Kıbrıs adasının güney bölümünde 6-15, Rakha vd., (2008) Pakistan'da 8-14, Marjanovic vd., (2006) Bosna-Hersek'de 9-15, Perez-Miranda vd., (2005) İspanya'da 10-15, Kuzniar vd., (2004) Polonya'da 8-14, Soltyszewski vd., (2006) Polonya'da 8-15, Stanciu vd., (2009) Romanya'nın Moldavia bölgesinde 8-15, Barni vd., (2007) Irak'ta 8-14, Stenersen vd., (2006) Norveç'de 7-16, Rebala vd., (2007) Belarusian'da 6-15, Cherni vd., (2005) Tunus'da 8-14, Bozzo vd., (2007) Arjantin'de 8-14, Ossmani vd., (2009) güney

Fas'da 7-14, Abdin vd., (2003) Suriye'de 8-14, Shepard vd., (2006) İran'da 8-14, Alenizi vd., (2008) Kuveyt'de 7-14, Gomes vd., (2007) Brezilya'da 7-16, Marino vd., (2006) Arjantin'de 8-15, Matamoros vd. (2008) Orta Amerika (Honduran)'da 7-14, Abu Halima vd., (2009) Filistin (Gazze)'de 5-14, Bouabdellah vd., (2008) Fas (Moroccan)'da 7-12, Sanchez-Diz vd., (2008) Yunanistan'da 7-14, Wu vd., (2008) Çin (Shaanxi)'de 7-14, Zhang vd., (2007) Çin (Sichuan)'de 7-15, Ashma vd., (2008) Hindistan (Bihar)'da 9-13, Yan vd., (2007) Çin (Tibet)'de 7-15, Hara vd., (2004) Japonya'da 9-15, Zhu vd., (2007) Çin (Salar Populasyonu)'de 7-14, Ota vd., (2007) Nepal'de 9-15 arası alleller gözlenmiş olup, yapılan çalışmalar incelendiğinde, Çin/Sichuan ve Çin/Tibet şehirlerinde yapılan çalışmalarda, Türkiye'de bu lokusda gözlenen 7-15 arası alleller gösterilmiştir. Yapılan çalışmalarla, bu lokus için Türk populasyonu için belirleyici bir özel allel tespit edilememiştir.

D3S1358 lokusunda 13 ile 19 arasında 7 allel gözlenmiş, en fazla gözlenen 17 (%25,8), 16 (%25,5) ve 15 (%24,5) alleli, en az gözlenen allel ise 13 (%0,8) ve 19 (%0,1) allelidir. Erkol vd., (2007) Düzce populasyonunda yaptıkları çalışmada 12 allelini, Ülküer vd., (2004) Türk populasyonunda yaptıkları çalışmada 12 allelini, Asıcıoğlu vd., (2002) Türk populasyonunda yaptıkları çalışmada 12 allelini, Çakır vd., (2003) Van-Ağrı yöresinde yaptığı çalışmada 20 allelini göstermişlerdir. Türkiyede yapılan çalışmalarla bu lokus için 12-20 arasında allelin varlığı tespit edilmiştir. Dünyada yapılmış benzer çalışmalarla karşılaştırmalar yapıp, benzerlik ve farklılıkları belirlenmiştir. Yapılan çalışmalarda; Lancia vd., (2006) İtalyada 13-19, Cariolou vd., (2006) Kıbrıs adasının güney bölümünde 12-20, Rakha vd., (2008) Pakistan'da 14-20, Marjanovic vd., (2006) Bosna-Hersek'de 14-19, Perez-Miranda vd., (2005) İspanya'da 12-19, Kuzniar vd., (2004) Polonya'da 11-21, Soltyszewski vd., (2006) Polonya'da 11-20, Stanciu vd., (2009) Romanya'nın Moldavia bölgesinde 12-19, Barni vd., (2007) Irak'ta 13-19, Stenersen vd., (2006) Norveç'de 11-21, Rebala vd., (2007) Belarusian'da 11-19, Cherni vd., (2005) Tunus'da 12-20, Bozzo vd., (2007) Arjantin'de 13-19, Ossmani vd., (2009) güney Fas'da 10-20, Abdin vd., (2003) Suriye'de 13-19, Shepard vd., (2006) İran'da 14-19, Alenizi vd., (2008) Kuveyt'de 14-19, Marino vd., (2006) Arjantin'de 12-20, Matamoros vd. (2008) Orta Amerika (Honduran)'da 14-19, Abu Halima vd., (2009) Filistin (Gazze)'de 13-19, Bouabdellah vd., (2008) Fas (Moroccan)'da 10-18, Sanchez-Diz vd., (2008) Yunanistan'da 13-20, Wu vd., (2008) Çin (Shaanxi)'de 13-19, Zhang vd., (2007) Çin (Sichuan)'de 14-19, Ashma vd., (2008) Hindistan (Bihar)'da 14-18, Yan vd., (2007) Çin (Tibet)'de 13-19, Hara vd., (2004)

Japonya’da 12-19, Zhu vd., (2007) Çin (Salar Populasyonu)’de 15-20, Ota vd., (2007) Nepal’de 14-19 arası alleller gözlenmiş olup, yapılan çalışmalar incelendiğinde, güney Kıbrıs rum kesimi ve Arjantin’de yapılan çalışmalarda, Türkiye’de bu lokusda gözlenen 12-20 arası alleller gösterilmiştir. Yapılan çalışmalarla, bu lokus için 12 allelinden küçük ve 20 allelinden büyük alleller Türk populasyonu için belirleyici özgün alleller olmadığı gözlenmiştir.

THO1 lokusunda 6 ile 11 arasında 6 allel gözlenmiş, en fazla gözlenen 6 (%25,5), 9 (%24,0) ve 7 (%19,5) alleli, en az gözlenen allel ise 11 (%0,5) allelidir. Iwasa ve Atasoy, (1997) Sinop ve Samsun yöresinde laz populasyonunda yaptıkları çalışmada 11 allelini, Akbaşak vd., (2001); Asıcıoğlu vd., (2002); Özkorkmaz vd., (2009) Türk populasyonunda yaptıkları çalışmada 10 allelini, Çakır vd., (2001), (2003) İç Anadolu bölgesinde yaptıkları çalışmada 5,10,11 allelini, Van-Ağrı yöresinde yaptığı çalışmada 5 ve 10, allelini göstermişlerdir. Türkiyede yapılan çalışmalarla bu lokus için 5-11 arasında allelin varlığı tespit edilmiştir. Dünyada yapılmış benzer çalışmalarla karşılaştırmalar yapıp, benzerlik ve farklılıkları belirlenmiştir. Yapılan çalışmalarda; Lancia vd., (2006) İtalyada 6-10, Cariolou vd., (2006) Kıbrıs adasının güney bölümünde 5-10.3, Rakha vd., (2008) Pakistan’da 6-10, Marjanovic vd., (2006) Bosna-Hersek’de 5-10, Perez-Miranda vd., (2005) İspanya’da 5-10, Kuzniar vd., (2004) Polonya’da 5-11, Soltyszewski vd., (2006) Polonya’da 6-10, Barni vd., (2007) Irak’ta 6-10, Stenersen vd., (2006) Norveç’de 5-10, Rebala vd., (2007) Belarusian’da 6-10, Cherni vd., (2005) Tunus’da 6-10, Bozzo vd., (2007) Arjantin’de 6-10, Ossmani vd., (2009) güney Fas’da 5.3-24, Clark vd., (2009) Pakistan’da 6-10, Abdin vd., (2003) Suriye’de 6-10, Shepard vd., (2006) İran’da 6-10, Alenizi vd., (2008) Kuveyt’de 6-10, Gomes vd., (2007) Brezilya’da 5-10, Marino vd., (2006) Arjantin’de 6-10, Matamoros vd. (2008) Orta Amerika (Honduran)’da 6-10, Abu Halima vd., (2009) Filistin (Gazze)’de 6-10, Bouabdellah vd., (2008) Fas (Moroccan)’da 5.3-9.3, Sanchez-Diz vd., (2008) Yunanistan’da 5-10.3, Wu vd., (2008) Çin (Shaanxi)’de 6-11, Zhang vd., (2007) Çin (Sichuan)’de 6-10, Ashma vd., (2008) Hindistan (Bihar)’da 6-10, Yan vd., (2007) Çin (Tibet)’de 6-10, Hara vd., (2004) Japonya’da 6-10, Zhu vd., (2007) Çin (Salar Populasyonu)’de 6-10, Ota vd., (2007) Nepal’de 6-10 arası alleller gözlenmiş olup, yapılan çalışmalar incelendiğinde, Polonya’da yapılan çalışmada, Türkiye’de bu lokusda gözlenen 5-11 arası alleller gösterilmiştir. Yapılan çalışmalarla, bu lokus için 5.3 ve 10.3 Türk populasyonu için özgün allel olmadığı tespit edilmiştir.

D13S317 lokusunda 8 ile 14 arasında 7 allel gözlenmiş, en fazla gözlenen 12 (%34,3) ve 11 (%30,5) alleli, en az gözlenen allel ise 14 (%2,0) allelidir. Ülküer vd., (2004) Türk popülasyonunda yaptıkları çalışmada 15 allelini göstermişlerdir. Türkiyede yapılan çalışmalarla bu lokus için 8-15 arasında allelin varlığı tespit edilmiştir. Dünyada yapılmış benzer çalışmalarla karşılaştırmalar yapıp, benzerlik ve farklılıkları belirlenmiştir. Yapılan çalışmalarda; Lancia vd., (2006) İtalyada 8-14, Cariolou vd., (2006) Kıbrıs adasının güney bölümünde 8-15, Rakha vd., (2008) Pakistan'da 7-14, Marjanovic vd., (2006) Bosna-Hersek'de 8-15, Perez-Miranda vd., (2005) İspanya'da 8-15, Kuzniar vd., (2004) Polonya'da 8-15, Soltyszewski vd., (2006) Polonya'da 8-15, Barni vd., (2007) Irak'ta 8-14, Stenersen vd., (2006) Norveç'de 8-15, Rebala vd., (2007) Belarusian'da 8-15, Cherni vd., (2005) Tunus'da 8-14, Bozzo vd., (2007) Arjantin'de 7-15, Ossmani vd., (2009) güney Fas'da 5.3-14, Abdin vd., (2003) Suriye'de 7-14, Shepard vd., (2006) İran'da 8-15, Alenizi vd., (2008) Kuveyt'de 8-15, Gomes vd., (2007) Brezilya'da 8-14, Marino vd., (2006) Arjantin'de 8-15, Matamoros vd. (2008) Orta Amerika (Honduran)'da 8-15, Abu Halima vd., (2009) Filistin (Gazze)'de 8-14, Bouabdellah vd., (2008) Fas (Moroccan)'da 5-13, Sanchez-Diz vd., (2008) Yunanistan'da 7-14, Wu vd., (2008) Çin (Shaanxi)'de 6-14, Zhang vd., (2007) Çin (Sichuan)'de 7-15, Ashma vd., (2008) Hindistan (Bihar)'da 7-14, Yan vd., (2007) Çin (Tibet)'de 8-15, Hara vd., (2004) Japonya'da 7-14, Zhu vd., (2007) Çin (Salar Popülasyonu)'de 8-15, Ota vd., (2007) Nepal'de 8-16 arası alleller gözlenmiş olup, yapılan çalışmalar incelendiğinde, güney Kıbrıs rum kesimi, Bosna-Hersek, Polonya, Norveç, Belarusian, İran, Çin/Tibet ve Çin/Salar gibi ülke ve şehirlerde yapılan çalışmalarda, Türkiye'de bu lokusda gözlenen 8-15 arası alleller gösterilmiştir. Yapılan çalışmalarla, bu lokus için 7'den küçük alleller ve 16 alleli Türk popülasyonu için özgün alleller olmadığı tespit edilmiştir.

D16S539 lokusunda 8 ile 15 arasında 8 allel gözlenmiş, en fazla gözlenen 12 (%28,0) ve 11 (%31,3) alleli, en az gözlenen allel ise 15 (%0,3) allelidir. Çakır vd., (2003) Van-Ağrı yöresinde yaptığı çalışmada 5 allelini göstermişlerdir. Türkiyede yapılan çalışmalarla bu lokus için 5, 8-15 arasında allelin varlığı tespit edilmiştir. Dünyada yapılmış benzer çalışmalarla karşılaştırmalar yapıp, benzerlik ve farklılıkları belirlenmiştir. Yapılan çalışmalarda; Lancia vd., (2006) İtalyada 8-15, Cariolou vd., (2006) Kıbrıs adasının güney bölümünde 8-15, Rakha vd., (2008) Pakistan'da 7-14, Marjanovic vd., (2006) Bosna-Hersek'de 8-14, Perez-Miranda vd., (2005) İspanya'da 8-15, Kuzniar vd., (2004) Polonya'da 4,8-14, Soltyszewski vd., (2006) Polonya'da 7-15, Barni vd., (2007) Irak'ta 8-

14, Stenersen vd., (2006) Norveç’de 8-15, Rebala vd., (2007) Belarusian’da 8-14, Cherni vd., (2005) Tunus’da 8-14, Bozzo vd., (2007) Arjantin’de 8-14, Ossmani vd., (2009) güney Fas’da 8-15,21, Abdin vd., (2003) Suriye’de 8-15, Shepard vd., (2006) İran’da 8-14, Alenizi vd., (2008) Kuveyt’de 8-15, Gomes vd., (2007) Brezilya’da 8-15, Marino vd., (2006) Arjantin’de 8-15, Matamoros vd. (2008) Orta Amerika (Honduran)’da 8-15, Abu Halima vd., (2009) Filistin (Gazze)’de 8-14, Bouabdellah vd., (2008) Fas (Moroccan)’da 8-13, Orman vd., (2008) Mısır’da 8-14, Sanchez-Diz vd., (2008) Yunanistan’da 7-15, Wu vd., (2008) Çin (Shaanxi)’de 7-15, Zhang vd., (2007) Çin (Sichuan)’de 7-15, Ashma vd., (2008) Hindistan (Bihar)’da 8-14, Yan vd., (2007) Çin (Tibet)’de 8-15, Hara vd., (2004) Japonya’da 9-15, Zhu vd., (2007) Çin (Salar Populasyonu)’de 8-14, Ota vd., (2007) Nepal’de 8-14 arası alleller gözlenmiş olup, yapılan çalışmalar incelendiğinde, güney Kıbrıs rum kesimi, Norveç, Çin/Tibet, İtalya, İspanya, Brezilya, Kuveyt, Arjantin, Suriye ve Orta Amerika (Honduran) ülke ve şekirlerinde yapılan çalışmalarda, Türkiye’de bu lokusda gözlenen 8-15 arası alleller gösterilmiş ancak, 5 alleli gözlenmemiştir. Türk populasyonu için 5 alleli özgün allel olabilir.

D2S1338 lokusunda 16 ile 26 arasında 11 allel gözlenmiş, en fazla gözlenen 23 (%19,3) ve 17 (%17,3) alleli, en az gözlenen allel ise 26 (%1,3) allelidir. Çakır vd., (2002), (2004) Ege bölgesinde yaptığı çalışmada 27 ve 28 allelini, Akdeniz bölgesinde yaptığı çalışmada doğu Akdeniz yöresinde 27 ve 28, batı Akdeniz yöresinde 27 allelini, Özkorkmaz vd., (2009) Türk populasyonunda yaptıkları çalışmada 28 allelini göstermişlerdir. Türkiyede yapılan çalışmalarla bu lokus için 16-28 arasında allelin varlığı tespit edilmiştir. Dünyada yapılmış benzer çalışmalarla karşılaştırmalar yapıp, benzerlik ve farklılıkları belirlenmiştir. Yapılan çalışmalarda; Lancia vd., (2006) İtalyada 16-26, Barni vd., (2007) Irak’ta 15-26, Rebala vd., (2007) Belarusian’da 16-26, Ossmani vd., (2009) güney Fas’da 11-27, Shepard vd., (2006) İran’da 16-26, Alenizi vd., (2008) Kuveyt’de 14-26, Matamoros vd. (2008) Orta Amerika (Honduran)’da 16-27, Bouabdellah vd., (2008) Fas (Moroccan)’da 11-26, Sanchez-Diz vd., (2008) Yunanistan’da 15-26, Wu vd., (2008) Çin (Shaanxi)’de 13-27, Yan vd., (2007) Çin (Tibet)’de 16-27, Zhu vd., (2007) Çin (Salar Populasyonu)’de 16-27, Ota vd., (2007) Nepal’de 17-26 arası alleller gözlenmiş olup, yapılan çalışmalar incelendiğinde, birçok ülkede 16-26 allellinin gözlemlendiği ancak 28 allelinin gözlenmediği belirlenmiştir. Yapılan çalışmalarla, Türk toplumu için 16 allelinden küçük alleller özgün alleller değildir. 28 alleli ise Türk populasyonu için özgün allel olduğu söylenebilir.

D19S433 lokusunda 10 ile 17.2 arasında 14 allel gözlenmiş, en fazla gözlenen 14 (%33,3) ve 13 (%22,5) alleli, en az gözlenen allel ise 12.2 (%0,3) ve 17.2 (%0,3) allelidir. Çakır vd., (2004) Akdeniz bölgesinde yaptığı çalışmada 10.2 allelini, Özkorkmaz vd., (2009) Türk popülasyonunda yaptıkları çalışmada 9 allelini göstermişlerdir. Türkiye'de yapılan çalışmalarla bu lokus için 9-17.2 arasında allelin varlığı tespit edilmiştir. Dünyada yapılmış benzer çalışmalarla karşılaştırmalar yapıp, benzerlik ve farklılıkları belirlenmiştir. Yapılan çalışmalarda; Lancia vd., (2006) İtalyada 10-17.2, Barni vd., (2007) Irak'ta 11-17, Rebala vd., (2007) Belarusian'da 11-18.2, Ossmani vd., (2009) güney Fas'da 11-17.2,20, Shepard vd., (2006) İran'da 6.2,11-17.2, Alenizi vd., (2008) Kuveyt'de 10-18.2, Matamoros vd. (2008) Orta Amerika (Honduran)'da 10-17.2, Bouabdellah vd., (2008) Fas (Moroccan)'da 10-18,20, Sanchez-Diz vd., (2008) Yunanistan'da 10-18.2, Wu vd., (2008) Çin (Shaanxi)'de 9,11-18.2, Yan vd., (2007) Çin (Tibet)'de 11-17.2, Zhu vd., (2007) Çin (Salar Popülasyonu)'de 11-17.2, Ota vd., (2007) Nepal'de 12-16.2 arası alleller gözlenmiş olup, Yapılan çalışmalarla, bu lokusta Türk popülasyonu için özgün allel gözlenmemiştir.

vWA lokusunda 13 ile 21 arasında 9 allel gözlenmiş, en fazla gözlenen 17 (%27,8) ve 16 (%24,0) alleli, en az gözlenen allel ise 13 (%0,8) ve 20 (%1,3) allelidir. Çakır vd., (2003), (2004) Van-Ağrı yöresinde yaptıkları çalışmada 12 allelini, Akdeniz bölgesinde yaptığı çalışmada 22 allelini, Özkorkmaz vd., (2009) Türk popülasyonunda yaptıkları çalışmada 22 allelini göstermişlerdir. Türkiye'de yapılan çalışmalarla bu lokus için 12-22 arasında allelin varlığı tespit edilmiştir. Dünyada yapılmış benzer çalışmalarla karşılaştırmalar yapıp, benzerlik ve farklılıkları belirlenmiştir. Yapılan çalışmalarda; Lancia vd., (2006) İtalyada 14-20, Rakha vd., (2008) Pakistan'da 13-20, Marjanovic vd., (2006) Bosna-Hersek'de 11-20, Perez-Miranda vd., (2005) İspanya'da 14-21, Kuzniar vd., (2004) Polonya'da 12-20, Soltyszewski vd., (2006) Polonya'da 11-21, Barni vd., (2007) Irak'ta 14-20, Stenersen vd., (2006) Norveç'de 12-24, Rebala vd., (2007) Belarusian'da 13-20, Cherni vd., (2005) Tunus'da 14-19, Bozzo vd., (2007) Arjantin'de 11-20, Ossmani vd., (2009) güney Fas'da 7-20, Abdin vd., (2003) Suriye'de 13-20, Shepard vd., (2006) İran'da 13-20, Alenizi vd., (2008) Kuveyt'de 6,14-20, Gomes vd., (2007) Brezilya'da 11-21, Marino vd., (2006) Arjantin'de 13-21, Matamoros vd. (2008) Orta Amerika (Honduran)'da 11-21, Abu Halima vd., (2009) Filistin (Gazze)'de 14-20, Bouabdellah vd., (2008) Fas (Moroccan)'da 6-19, Orman vd., (2008) Mısır'da 13-20, Sanchez-Diz vd., (2008) Yunanistan'da 13-20, Wu vd., (2008) Çin (Shaanxi)'de 13-21, Zhang vd., (2007)

Çin (Sichuan)'de 10-18, Ashma vd., (2008) Hindistan (Bihar)'da 14-20, Yan vd., (2007) Çin (Tibet)'de 14-20, Hara vd., (2004) Japonya'da 14-21, Zhu vd., (2007) Çin (Salar Populasyonu)'de 14-20, Ota vd., (2007) Nepal'de 14-20 arası alleller gözlenmiş olup, 22 alleli Türk populasyonu için özgün allel olabilir.

TPOX lokusunda 7 ile 12 arasında 6 allel gözlenmiş, en fazla gözlenen 8 (%50,8) ve 11 (%26,3) alleli, en az gözlenen allel ise 7 (%1,0) allelidir. Vural vd., (1998) Türk populasyonunda sadece TPOX lokusu için yaptıkları çalışmada yaptıkları çalışmada 13 allelini, Çakır vd., (2001) Türk populasyonunda yaptıkları çalışmada 6 allelini göstermişlerdir. Türkiyede yapılan çalışmalarla bu lokus için 6-13 arasında allelin varlığı tespit edilmiştir. Dünyada yapılmış benzer çalışmalarla karşılaştırmalar yapıp, benzerlik ve farklılıkları belirlenmiştir. Yapılan çalışmalarda; Lancia vd., (2006) İtalyada 8-12, Rakha vd., (2008) Pakistan'da 8-12, Marjanovic vd., (2006) Bosna-Hersek'de 6-12, Perez-Miranda vd., (2005) İspanya'da 7-13, Kuzniar vd., (2004) Polonya'da 7-12, Soltyszewski vd., (2006) Polonya'da 8-13, Barni vd., (2007) Irak'ta 6-12, Stenersen vd., (2006) Norveç'de 6-12, Rebala vd., (2007) Belarusian'da 7-12, Cherni vd., (2005) Tunus'da 7-12, Bozzo vd., (2007) Arjantin'de 7-12, Ossmani vd., (2009) güney Fas'da 6-12, Abdin vd., (2003) Suriye'de 6-12, Shepard vd., (2006) İran'da 7-12, Alenizi vd., (2008) Kuveyt'de 8-12, Gomes vd., (2007) Brezilya'da 4-12, Marino vd., (2006) Arjantin'de 13-21, Matamoros vd. (2008) Orta Amerika (Honduran)'da 6-12, Abu Halima vd., (2009) Filistin (Gazze)'de 6-13, Bouabdellah vd., (2008) Fas (Moroccan)'da 6-10, Sanchez-Diz vd., (2008) Yunanistan'da 7-12, Wu vd., (2008) Çin (Shaanxi)'de 8-14, Zhang vd., (2007) Çin (Sichuan)'de 7-12, Ashma vd., (2008) Hindistan (Bihar)'da 7-13, Yan vd., (2007) Çin (Tibet)'de 7-13, Hara vd., (2004) Japonya'da 6-14, Zhu vd., (2007) Çin (Salar Populasyonu)'de 8-13, Ota vd., (2007) Nepal'de 8-12 arası alleller gözlenmiş olup, Filistin/Gazze'de yapılan çalışmada da, Türkiye populasyonunda gözlenen 6-13 arası allel varlığı gösterilmiştir. Yapılan çalışmalarla, bu lokusda 6 allelinden küçük alleller Türk populasyonu için özgün allel değildir.

D18S51 lokusunda 10 ile 24 arasında 14 allel gözlenmiş, en fazla gözlenen 14 (%21,3) ve 15 (%15,3) alleli, en az gözlenen allel ise 21 (%0,3), 24 (%0,3), 23 (%0,5) ve 10 (%0,5) allelidir. Çakır vd., (2001),(2002), (2003), (2004); Akbaşak vd., (2001) Türk populasyonunda yaptıkları çalışmada 9 allelini, Ege bölgesinde 9-10.2-13.2 ve 14.2 allelini, Van-Ağrı yöresinde 22 ve 24 allelini, Akdeniz bölgesinde Doğu Akdeniz yöresinde 9 ve 24 allelini, batı Akdeniz yöresinde 22 allelini, göstermişlerdir. Türkiyede

yapılan çalışmalarla bu lokus için 9-24 arasında allelin varlığı tespit edilmiştir. Dünyada yapılmış benzer çalışmalarla karşılaştırmalar yapıp, benzerlik ve farklılıkları belirlenmiştir. Yapılan çalışmalarda; Lancia vd., (2006) İtalyada 10-20, Cariolou vd., (2006) Kıbrıs adasının güney bölümünde 9-22, Rakha vd., (2008) Pakistan'da 11-23, Marjanovic vd., (2006) Bosna-Hersek'de 9-22, Perez-Miranda vd., (2005) İspanya'da 10-22, Kuzniar vd., (2004) Polonya'da 10-24, Soltyszewski vd., (2006) Polonya'da 10-23, Barni vd., (2007) Irak'ta 10-20, Stenersen vd., (2006) Norveç'de 9-27, Rebala vd., (2007) Belarusian'da 11-21, Cherni vd., (2005) Tunus'da 12-21, Bozzo vd., (2007) Arjantin'de 10-23, Ossmani vd., (2009) güney Fas'da 8-23, Abdin vd., (2003) Suriye'de 10-22, Shepard vd., (2006) İran'da 9-20, Alenizi vd., (2008) Kuveyt'de 11-23, Gomes vd., (2007) Brezilya'da 7-26, Marino vd., (2006) Arjantin'de 10-24, Matamoros vd. (2008) Orta Amerika (Honduran)'da 10-24, Abu Halima vd., (2009) Filistin (Gazze)'de 10-21, Bouabdellah vd., (2008) Fas (Moroccan)'da 8-20, Sanchez-Diz vd., (2008) Yunanistan'da 10-24, Wu vd., (2008) Çin (Shaanxi)'de 10-26, Zhang vd., (2007) Çin (Sichuan)'de 9-24, Ashma vd., (2008) Hindistan (Bihar)'da 11-20, Yan vd., (2007) Çin (Tibet)'de 10-24, Hara vd., (2004) Japonya'da 11-24, Zhu vd., (2007) Çin (Salar Populasyonu)'de 11-25, Ota vd., (2007) Nepal'de 11-22 arası alleller gözlenmiş olup, Çin/Sichuan'da yapılan çalışmada da, Türkiye'de yapılmış çalışmalarda gösterilen 9-24 arası allel aralığı gösterilmiştir. Yapılan çalışmalarla, bu lokus için 24'den büyük alleller, Türkiye populasyonu için özgün allel değillerdir.

D5S818 lokusunda 9 ile 14 arasında 6 allel gözlenmiş, en fazla gözlenen 11 (%35,8) ve 12 (%35,5) alleli, en az gözlenen allel ise 14 (%0,5) allelidir. Çakır vd., (2003) Van-Ağrı yöresinde yaptıkları çalışmada 8 ve 15 allelini, Ülküer vd., (2004); Ascıoğlu vd., (2002) Türk populasyonunda yaptıkları çalışmada 7 ve 8 allelini, Erkol vd., (2007) Düzce yöresinde yaptıkları çalışmada 7 allelini, Akbaşak vd., (2001) Türk populasyonunda yaptıkları çalışmada 8 allelini göstermişlerdir. Türkiyede yapılan çalışmalarla bu lokus için 7-15 arasında allelin varlığı tespit edilmiştir. Dünyada yapılmış benzer çalışmalarla karşılaştırmalar yapıp, benzerlik ve farklılıkları belirlenmiştir. Yapılan çalışmalarda; Lancia vd., (2006) İtalyada 8-14, Cariolou vd., (2006) Kıbrıs adasının güney bölümünde 7-15, Rakha vd., (2008) Pakistan'da 9-15, Marjanovic vd., (2006) Bosna-Hersek'de 9-14, Perez-Miranda vd., (2005) İspanya'da 8-15, Kuzniar vd., (2004) Polonya'da 7-14, Soltyszewski vd., (2006) Polonya'da 8-15, Barni vd., (2007) Irak'ta 8-14, Stenersen vd., (2006) Norveç'de 7-15, Rebala vd., (2007) Belarusian'da 7-15, Cherni vd., (2005)

Tunus'da 8-14, Bozzo vd., (2007) Arjantin'de 7-19, Ossmani vd., (2009) güney Fas'da 8-16, Abdin vd., (2003) Suriye'de 8-14, Shepard vd., (2006) İran'da 8-14, Alenizi vd., (2008) Kuveyt'de 8-14, Marino vd., (2006) Arjantin'de 7-15, Matamoros vd. (2008) Orta Amerika (Honduran)'da 7-16, Abu Halima vd., (2009) Filistin (Gazze)'de 8-14, Bouabdellah vd., (2008) Fas (Moroccan)'da 8-13, Sanchez-Diz vd., (2008) Yunanistan'da 7-15, Wu vd., (2008) Çin (Shaanxi)'de 7-15, Zhang vd., (2007) Çin (Sichuan)'de 6-14, Ashma vd., (2008) Hindistan (Bihar)'da 9-13, Yan vd., (2007) Çin (Tibet)'de 7-15, Hara vd., (2004) Japonya'da 7-14, Zhu vd., (2007) Çin (Salar Populasyonu)'de 8-14, Ota vd., (2007) Nepal'de 7-14 arası alleller gözlenmiş olup, güney Kıbrıs rum kesimi, Norveç, Belarusian, Çin/Tibet, Çin/Shaanxi, Yunanistan ve Arjantin gibi ülke ve şehirlerde yapılan çalışmalarda, Türkiye'de bu lokusda gözlenen 7-15 arası alleller gösterilmiştir. Yapılan çalışmalarla, bu lokus için, Türkiye populasyonunda belirleyici bir özel allel tespit edilememiştir.

FGA lokusunda 18 ile 27 arasında 10 allel gözlenmiş, en fazla gözlenen 23 (%21,5), 22 (%18,3) ve 21 (%18,5) alleli, en az gözlenen allel ise 18 (%0,3) ve 27 (%1,0) allelidir. Çakır vd., (2003), (2004) Van-Ağrı yöresinde yaptıkları çalışmada 21.2-23.2 ve 25.2 allelini, Akdeniz bölgesinde yaptığı çalışmada doğu Akdeniz yöresinde 20.2-21.2 ve 23.2 allelini, batı Akdeniz yöresinde ise bunlara ek olarak 23.2 ve 28 allelini, Akbaşak vd., (2001) Türk populasyonunda yaptıkları 21.2-23.2-24.2 ve 28 allelini göstermişlerdir. Türkiyede yapılan çalışmalarla bu lokus için 18-28 arasında allelin varlığı tespit edilmiştir. Dünyada yapılmış benzer çalışmalarla karşılaştırmalar yapıp, benzerlik ve farklılıkları belirlenmiştir. Yapılan çalışmalarda; Lancia vd., (2006) İtalyada 18-26, Cariolou vd., (2006) Kıbrıs adasının güney bölümünde 22-28, Rakha vd., (2008) Pakistan'da 19-26, Marjanovic vd., (2006) Bosna-Hersek'de 16-28, Perez-Miranda vd., (2005) İspanya'da 18-28, Kuzniar vd., (2004) Polonya'da 17-27, Soltyszewski vd., (2006) Polonya'da 16-28, Barni vd., (2007) Irak'ta 18-27, Stenersen vd., (2006) Norveç'de 17-28, Rebala vd., (2007) Belarusian'da 16-27, Cherni vd., (2005) Tunus'da 19-29, Bozzo vd., (2007) Arjantin'de 15-28, Ossmani vd., (2009) güney Fas'da 19-27,30.4,31.2, Abdin vd., (2003) Suriye'de 18-27, Shepard vd., (2006) İran'da 18-28, Alenizi vd., (2008) Kuveyt'de 18-27, Matamoros vd. (2008) Orta Amerika (Honduran)'da 18-28, Abu Halima vd., (2009) Filistin (Gazze)'de 18-28, Bouabdellah vd., (2008) Fas (Moroccan)'da 17-25, Sanchez-Diz vd., (2008) Yunanistan'da 17-27, Wu vd., (2008) Çin (Shaanxi)'de 16-27, Zhang vd., (2007) Çin (Sichuan)'de 17-28, Ashma vd., (2008) Hindistan (Bihar)'da 18-27, Yan vd.,

(2007) Çin (Tibet)’de 17-29, Hara vd., (2004) Japonya’da 17-27, Zhu vd., (2007) Çin (Salar Populasyonu)’de 18-27, Ota vd., (2007) Nepal’de 18-27 arası alleller gözlenmiş olup, İran, Filistin/Gazze ve Orta Amerika/Honduran gibi ülke ve şehirlerde yapılan çalışmalarda, Türkiye’de bu lokusda gözlenen 18-28 arası alleller gösterilmiştir. 18 allelinden küçük, 28 allelinden büyük alleller Türk populasyonu için belirleyici bir özel alleller değillerdir.

Sonuç olarak bu Çalışma; Elazığ il populasyonu dahil edilerek yapılmış ve populusyona ait STR lokuslarının istatistiki parametreleri hesaplanmıştır. Sonuçlar değerlendirirken kullanılan matematiksel bağlantılarda, ilgili populusyonun gen sıklıklarına yer verilmiştir. Bu veriler, birey tanımlanmasında ve akrabalık ilişkilerin saptanmasında kullanılabilmesi için ilgili populusyonun allel dağılımları tablolar halinde gösterilmiştir (Tablo 3.1). Ayrımlama gücü ve kombine ayrımlama gücü değerlerinin çok yüksek, uyuşma olasılığı değerlerinin çok düşük olması bu lokusların PCR’a dayalı kriminal araştırmalar ve babalık tayinlerinde çok kullanışlı olabilecek değerli sistemler olduğunu göstermektedir. Bu verilerin, STR lokuslarına giderek yenilerin eklendiği ve giderek arttığı günümüzde, yerel populusyonlarla yapılmış veya yapılacak çalışmalarla karşılaştırılmasına olanak sağlayacaktır. Ayrıca populusyonların DNA verisi oluşturulduğu zaman DNA profilinin değişim derecesinin saptanmasında ve populusyonların orijini ve yapısı hakkında da bize fikir vereceği söylenebilir.

5. ÖNERİLER

DNA ve STR lokuslarının incelenmesi, PCR teknolojisinin katkısıyla eser miktardaki izden kimlik belirtimini sağlar. Bu yüksek ayırtılama gücü ve duyarlılık, aynı zamanda ve aynı oranda hata yapma olasılığında beraberinde getirir. Gerek STR, gerekse tüm DNA incelemelerinde ilk basamak olan DNA izolasyonları, uygun laboratuvarlarda yapılmalıdır. İzolasyon için ayrı oda ve izolasyon kabini kullanılmalı, kullanılan malzemeler mümkün derecede sık sık steril edilmelidir. Bu kontaminasyonların önlenmesi açısından son derece önemlidir.

STR lokuslarında mutasyon oranı değerlendirme dışı bırakılmayacak kadar önemlidir. Hiçbir zaman tek dışlama durumunda kesin karar vermemek gerekir. Özellikle nesep tayinlerinde hatalı bir dışlama, bir çocuğun ve çoğu zaman bir kadının yaşamını tamamen değiştirebilir. Mümkün olduğu durumlarda soyağacı taramasına gidilmeli, özellikle babalık tayinlerinde anne-baba-çocuk üçüde çalışılmalı, gerekirse erkek evlat için Y-STR çalışılmalıdır.

Günümüzde halen daha devam eden insan genom projesi çalışmaları devam etmekte ve tamamlandığında, çoğu kaynakta ‘anlamsız bölgeler’ olarak da ifade edilen söz konusu lokusların, genetik biliminde ve adli bilimlerde ne kadar anlamlı bölgeler olduğu ortaya konabilir. İnsanlarda fiziksel, ruhsal olarak bilgi verici oldukları da saptanabilir.

Türkiye genelinde, sayıları da artırılarak çeşitli STR/mikrosatellit lokuslarının gen sıklığının saptanarak istatistiki parametrelerin belirlenmesi, ebeveyn tayinindeki isabetliliğin derecesini artıracak düşünülebilir. Böylece elde edilen verilerin yerel popülasyonlarla yapılmış veya yapılacak çalışmalarla karşılaştırılmasına olanak sağlayacaktır. Ayrıca popülasyonların DNA verileri oluşturulduğu zaman DNA profilinin değişim derecesinin saptanmasında ve popülasyonların orijini ve yapısı hakkında da fikir vereceği söylenebilir.

KAYNAKLAR

Abdi, H., 2007. Bonferroni and Šidák corrections for multiple comparisons, in N.J. Salkind (ed.), Encyclopedia of Measurement and Statistics. Thousand Oaks, CA: Sage. <http://www.utdallas.edu/~herve/Abdi-Bonferroni2007-pretty.pdf>. 4 Ocak 2010.

Abdin, L., Shimada, I., Brinkmann, B. and Hohoff, C., 2003. Analysis of 15 short tandem repeats reveals significant differences between the Arabian populations from Morocco and Syria, Legal Medicine 5, s150–s155.

Akbaşak, B.S., Budowle, B., Reeder, D.J., Redman, J., Kline, M.C., 2001. Turkish population data with the CODIS multiplex short tandem repeat loci. Forensic Sci Int 123, 227–229.

Aksoy, A., Özdarendeli, A., 2006. Genotyping of hepatitis B virus by restriction enzyme analysis, Mikrobiyol Bul. Jul;40(3):215-23.

Alenizi, M., Goodwin, W., Ismael, S., Hadi, S., 2008. STR data for the AmpFISTR Identifiler loci in Kuwaiti population, Legal Medicine 10, 321–325.

AmpFISTR Identifiler™ PCR Amplification Kit User's Manual. Applied Biosystems, Foster City, CA, USA, 2001.

Anastos, N., Barnett-Neil, W., Lewis-Simon, W., 2005. Capillary electrophoresis for forensic drug analysis: A review, Talanta 67, 269–279.

Ashma, R., Kashyap, V.K., 2002. Genetic polymorphism at 15 STR loci among three important subpopulation of Bihar, India, Forensic Science International 130, 58–62.

Asıcıoğlu, F., Akyüz, F., Çetinkaya, Ü., Özbek, Ü., 2002. Allele distribution data of nine short tandem repeat loci for Turkish population: D3S1358, vWa, FGA, D8S1179, D21S11, D18S51, D13S317, D7S820. Forensic Sci Int 129(1), 75-77.

Asıcıoğlu, F., Tarak-Koluaçık, S., Çetinkaya, Ü., Akyüz, F., 2002. Kapiller Elektroforez Teknolojisinin Klinik ve Adli Amaçlı DNA Analizlerinde Kullanımı, Adli Tıp Dergisi Vol.16 No.2-4.

Bansal, M., 2003. DNA structure: Revisiting the Watson–Crick double helix, Current Science, Vol. 85, No. 11, 1556-1563.

Barni, F., Berti, A., Pianese, A., Boccellino, A., Miller, P., Mark-Caperna, A., Lago, G., 2007. Allele frequencies of 15 autosomal STR loci in the Iraq population with comparisons to other populations from the middle-eastern region, Forensic Science International 167, 87–92.

Barton, C.K., 2000. Population genetics and evolution: A simulation exercise. Tested studies for laboratory teaching, Volume 21, Pages 113-134.

Başaran, N., 1986. Tıbbi Genetik, 4. Baskı. İstanbul., 287.

Bouabdellah, M., Ouenzar, F., Aboukhalid, R., Elmezibri, M., Squalli, D., Amzazi, S., 2008. STR data for the 15 AmpFISTR Identifiler loci in the Moroccan population, Forensic Science International: Genetics Supplement Series 1, 306–308.

Bozzo, W., Pena, M., Ortiz, M. and Lojo M., 2007. Genetic data from Powerplex® 16 system and Identifiler™ kits from Buenos Aires province (Argentina), Legal Medicine, Volume 9, Issue 3, Pages 151-153.

Butler, J. M., 2001. Forensic DNA Typing: Biology and Technology behind STR Markers, Academic Press, San Diego, CA.

Butler, J.M., 2006. Genetics and genomics of core short tandem repeat loci used in human identity testing. J Forensic Sci. 51, 253-276.

Butler, J.M., 2007. Short tandem repeat typing technologies used in human identity testing, BioTechniques-Supplement to Vol. 43, No. 4.

Butler, J.M., Buel, E., Crivellente, F. and McCord, B.R., 2004. Forensic DNA typing by capillary electrophoresis: using the ABI Prism 310 and 3100 Genetic Analyzers for STR analysis. Electrophoresis 25:1397-1412.

Cariolou-Marios, A., Manoli, P., Demetriou, N., Bashiardes, E., Karagrigoriou, A. and Budowle, B., 2006. Allele distribution of 15 STR loci used for human identity purposes in the Greek Cypriot population of the island of Cyprus, Forensic Science International 164, 75–78.

Cherni, L., Yaâcoubi, B.L., Pereira, L., Alves, C., Khodjet, H., Kill, E., Gaaied, A.B.E. and Amorim, A., 2005. Data for 15 autosomal STR markers (Powerplex 16 System) from two Tunisian populations: Kesra (Berber) and Zriba (Arab), Forensic Science International, Volume 147, Issue 1, Pages 101-106.

Clark, D., Hadi, S., Iyengar, A., Smith, J., Garg, V. and Goodwin, W., 2009. STR data for the AmpFISTR_SGM Plus_ loci from two South Asian populations, Legal Medicine 11, 97–100.

Collins, P.J., Hennessy, L.K., Leibel, C.S., Roby, R.K., Reeder, D.J., Foxall, P.A., 2004. Developmental validation of a single-tube amplification of the 13 CODIS STR loci, D2S1338, D19S433, and amelogenin: the AmpFISTR Identifiler PCR Amplification Kit. J. Forensic Sci. 49, 1265-1277.

Çakır, A.H., Şimşek, F., Çelebioğlu, A., Taşdelen, B., 2002. Analysis of the three STR loci (D16S539, D7S820, D13S317) in a population sample of Marmara region of Turkey, Journal of Cell and Molecular Biology 1: 25-30.

Çakır, A.H., Çelebioğlu, A., Altunbaş, S., Yardımcı, E., 2003. Allele frequencies for 15 STR loci in Van-Ağrı districts of the Eastern Anatolia region of Turkey. Forensic Sci Int 135 (1), 60-63.

Çakir, A.H., Çelebioğlu, A., Şimşek, F., 2002. STR data for the AmpFISTR SGM Plus from Aegean region of Turkey. *Forensic Sci Int* 129(2), 137-139.

Çakir, A.H., Şimşek, F., Altunbaş, S., Taşdelen, B., 2001. Distributions of TH01, TPOX, CSF1PO, vWA, D13S317, D7S820, and D16S539 alleles in a Turkish population sample. *Forensic Sci Int* 124, 224-225.

Çakir, A.H., Şimşek, F., Katırcı, N., Taşdelen, B., 2004. STR data for the AmpFISTR SGM Plus from the eastern and western sections of Mediterranean region of Turkey. *Forensic Sci Int* 142(1), 55-57.

Çıtak, B., Kesici, T., 1999. Hardy-Weinberg Dengesine Uygunluğun Exact Test ile Kontrolü, *Tr. J. of Veterinary and Animal Sciences* 23, Ek Sayı 2, 435-439.

Demers, D.B., Kelly, C.M., Sozer, A.C., 1998. Multiplex STR Analysis by Capillary Electrophoresis, *Profiles in DNA*, 3-5.

Devrim, A.K., Kaya, N., 2003. Genetik Polimorfizm ve Mikrosatellitler, *Kafkas Üniv. Vet. Fak. Derg.*, 10: 215-220.

Dilsiz, N., 2009. Moleküler Biyoloji, Palme Yayınevi, 2.Basım, ISBN: 9758624865, Ankara.

Dönbak, L., 2002. Kısa Aralıkların Tekrar Eden DNA Dizilerinin Adli Amaçlı DNA Çalışmalarındaki Yeri, *T Klin Tıp Bilimleri* 22:233-238.

Emir, F., Özden, A., 2006. Genetik Polimorfizm ve Polimorfizm Çalışmaları, *Güncel Gastroenteroloji* 10.

Erkol, Z., Tuğ, A., Alakoç, D.Y., Elma, C., Buken, B., Çetinyürek, A., Erkol, H., 2007. STR data for the AmpFISTR identifier loci from an old settlement in northwestern Turkey. *Forensic Sci Int* 173, 238-240.

Fanali, S., Aturki, Z., Desiderio, C., 1998. New strategies for chiral analysis of drugs by capillary electrophoresis, *Forensic Science International* 92, 137-155.

Filoğlu, G., 1999. 7 Tetramerik STR lokusunun kriminal identifikasyonundaki önemi (Doktora Tezi), *Üstanbul Üniversitesi Adli Tıp Enstitüsü, Fen Bilimleri Anabilim Dalı*.

Giasuddin, A.S.M., 1995. Polymerase chain reaction technique: Fundamental aspects and applications in clinical diagnostics, *Journal of Islamic Academy of Sciences* 8:1, 29-32.

Goldstein, D.B., Schlötter, C., 2000, *Microsatellites*, 2nd ed. Oxford, p:1-22.

Gomes, AV., Silva, L.M., Raposo, G., Vieira, J.R.C., Silva, R.S., 2007. 13 STR loci frequencies in the population from Paraíba, Northeast Brazil, *Forensic Science International* 173,231-234.

Halima, M.S.H., Bernal L.P. and Sharif, F.A., 2009. Genetic variation of 15 autosomal short tandem repeat (STR) loci in the Palestinian population of Gaza Strip, *Legal Medicine* 11, 203-204.

Hara, M., Yamamoto, Y., Takada, A., Saito, K., Kido, A., Oya, M., and Kameyama, H., 2004. Population data for 15 STR loci D3S1358, TH01, D21S11, D18S51, Penta E, D5S818, D13S317, D7S820, D16S539, CSF1PO, Penat D, vWA, D8S1179, TPOX and FGA in Japanese, *International Congress Series* 1261, 204–206.

Invisorb Forensic Kit I, Technical Bulletin. Invitex, 2001. www.invitex.de/ . 4 Ocak 2010.

Jeffreys, A.J., Wilson, V., Thein, S.L., 1985. Hypervariable Minisatellite Regions In Human DNA. *Nature*, 314:67-73.

Kaiser, M.G., Yonash, N., Cahaner, A., Lamont S.J., 2000. Microsatellite Polymorphism Between and Within Broiler Populations, *Poultry Science* 79:626–628.

Kashyap, V.K., Sitalaximi, T., Chattopadhyay, P., Trivedi. R., 2004. DNA Profiling Technologies in Forensic Analysis, *Int J Hum Genet*, 4(1): 11-30.

Kaya, A., 2002. Elektroforez Yöntemleri, *Dicle Tıp Dergisi-Journal of medical school*, C:29 S:3.

Kimberley, A.H., 1998. Statistical Analysis STR Data. *Profiles in DNA*, Vol.1(3):14-15.

Klug, W.S., Cummings, M.R., 2003. Çeviri editörü: Öner, C., *GENETİK, Palme Yayıncılık- Ankara*, 2. Baskı, 683-710.

Kuzniar, P. and Ploski R., 2004. STR data for the power plex-16 loci in a population from central Poland, *Forensic Science International* 139, 261-263.

Lancia, M., Coletti, A., Margiotta, G., Lottanti, L. Carnevali, E. Bacci, M., 2006. Allele frequencies of 15 STR loci in an Italian population, *International Congress Series* 1288, 340–342.

Marino, M., Sala, A. and Corach, D., 2006. Population genetic analysis of 15 autosomal STRs loci in the central region of Argentina, *Forensic Science International* 161, 72–77.

Marjanovic, D., Bakal, N., Pojskic, N., Kapur, L., Drobnic, K., Primorac, D., Bajrovic, K. and Hadziselmovic, R., 2006. Allele frequencies for 15 short tandem repeat loci in a representative sample of Bosnians and Herzegovinians, *Forensic Science International* 156, 79–81.

Matamoros, M., Pinto, Y., Javier Inda, F. and Garcia, O., 2008. Population genetic data for 15 STR loci (Identifiler™ kit) in Honduras, *Legal Medicine* 10, 281–283.

Nelson, D.L. and Cok, M.M., Çeviri Editörü: Kılıç, N., 2005. *Lehninger Biyokimyanın İlkeleri*, Palme yayıncılık-Ankara.

Ossmani, H., Talbi, J., Bouchrif, B. and Chafik A., 2009. Allele frequencies of 15 autosomal STR loci in the southern Morocco population with phylogenetic structure among worldwide populations, *Legal Medicine* 11, 155–158.

Ota, M., Droma, Y., Basnyat, B., Katsuyama, Y., Asamura, H., Sakai, H. and Fukusima, H., 2007. Allele frequencies for 15 STR loci in Tibetan populations from Nepal, *Forensic Science International* 169, 234–238.

Özdarendeli, A., 2004. Tam büyüklükteki hepatitis B virüs genomunun polimeraz zincir reaksiyonuyla gösterilmesi, *Genel Tıp Derg* ;14(1).

Özkorkmaz, A., Baransel-Isir, A., Pehlivan, S. ve Gökalp-Özkorkmaz E., 2009. Forensic value of ten short tandem repeat loci in Turkey compared to other ethnic groups. *BJMG* 12/1, 69-72.

Panneerchelvam, S. and Norazmi, M.N., 2003. Forensic DNA profiling and database, *Malaysian, Journal of Medical Sciences*, Vol. 10, No. 2, (20-26).

Pepiński, W., Janica, J., Aleksandrowicz-Bukin, M., Skawrońska, M., Koc-Żórawska, E., Niemcunowicz-Janica, A., 2004. Population genetics of 10 short tandem repeat (STR) loci in a population sample of the ethnic group of Polish Tatars living in the Podlasie area (Northeastern Poland), *Folia Morphol.* Vol. 63, No. 2 pp. 249–252.

Perez-Mirandaa, A.M., Alfonso-Sanchezb, M.A., Pen, J.A., Pancorboc, M.M. and Herrera, R.J., 2005. Genetic polymorphisms at 13 STR loci in autochthonous Basques from the province of Alava (Spain), *Legal Medicine* 7, 58–61.

Rakha, A., Yu, B., Hadi, S. and Li, S., 2008. Genetic analysis of Kashmiri Muslim population living in Pakistan, *Legal Medicine* 10, 216–219.

Rebala, K., Wysocka, J., Kapinska, E., Cybulska, L., Mikulich, A.I., Tsybovsky, L.S. and Szczerkowska, Z., 2007. Belarusian population genetic database for 15 autosomal STR loci, *Forensic Science International* 173, 235–237.

Saferstein, R., 2004. *Criminalistics: An Intraduction to Forensic DNA Analysis*. 2. Edition Pearson Prentice Hall, New Jersey. 34-50.

Sanchez-Diz, P., Menounos, P.G., Carracedo, A. and Skitsa, I., 2008. 16 STR data of a Greek population, *Forensic Science International: Genetics* 2, e71–e72.

Schneider, P.M., 1997. Basic issues in DNA typing. *Forensic Sci Int.* 88: 17-32.

Schneider, S., Roessli, S.D. and Exoffier, L.A. 2000. Software for population genetics data analysis. Arlequin version 3.11, Genetics and Biometry Laboratory, University of Geneva, Geneva, Switzerland, <http://cmpg.unibe.ch/software/arlequin3/>. 4 Ocak 2009.

Shepard, EM. and Herrera RJ., 2006. Iranian STR variation at the fringes of biogeographical demarcation, *Forensic Science International* 158, 140–148.

Soltyszewski, I., Spolnicka, M., Kartasinska, E., Konarzewska, M., Pepinski, W. and Janica, J., 2006. Genetic variation of STR loci D3S1358, TH01, D21S11, D18S51, Penta E, D5S818, D13S317, D7S820, D16S539, CSF1PO, Penta D, vWA, D8S1179, TPOX and FGA by GenePrint PowerPlex 16 in a Polish population, *Forensic Science International*, Volume 159, Issue 2, Pages 241-243.

Stanciu, F., Popescu, OR. and Stoian, IM., 2009. Allele frequencies of 15 STR loci in Moldavia region (NE Romania), *Forensic Science International: Genetics* 4 e39–e40.

Stenersen, M. Perchla, D. and Dupuy, B.M., 2006, Norwegian population data for 15 autosomal STR loci, *International Congress Series* 1288, 372–373.

Tamaki, K. and Jeffreys, A.J., 2005. Human tandem repeat sequences in forensic DNA typing, *Legal Medicine* 7, 244-250.

Tereba, A, 2001, Tools for Analysis of Population Statistics, Profiles in DNA, vol. 2, no. 3. Available on the Internet at: <http://www.promega.com/geneticidtools>, 4 Ocak 2010.

Tokdemir, M., H.E. Dülger ve M.Z. Doymaz, 1998. “DNA Parmak İzi ile Kişi Farklılıklarının Gösterilmesi”, *Fırat Üniversitesi Sağlık Bilimleri Dergisi*, 12, 59-65 .

Toraman, Z.A., Bulut, Y., Aksoy, A., Özdarendereli, A., Seyrek, A. 2004. Hemodiyaliz hastalarında SENV D ve SENV H virüs prevalansı. III. Ulusal Moleküler ve Tanısal Mikrobiyoloji Kongresi. 28 Haziran-1 Temmuz 2004; Ankara. Bildiri kitapçığı poster, No: P63 Sayfa: 216.

URL-1 : Methods of Analysis of STRs, <http://www.biology.arizona.edu/humanbio/activities/blackett2/stranalysis.html>. 4 Ocak 2010.

URL-2 : Özdilek, A.O., DNA’nın Kanıt Olarak Kullanılması <http://www.turkhukuk sitesi.com/makale-72.htm>. 4 Ocak 2010.

URL-3 : <http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/kits/Identifiler.htm>. 4 Ocak 2010.

URL-4 : http://www3.appliedbiosystems.com/cms/groups/applied_markets_support/documents/generaldocuments/cms_041201.pdf. 4 Ocak 2010.

URL-5 : <http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/fbicore.htm>. 4 Ocak 2010.

URL-6 : http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_D8S1179.htm. 4 Ocak 2010.

URL-7 : http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_D21S11.htm. 4 Ocak 2010.

URL-8 : http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_D7S820.htm. 4 Ocak 2010.

URL-9 : http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_CSF1PO.htm. 4 Ocak 2010.

URL-10 : http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_D3S1358.htm. 4 Ocak 2010.

- URL-11:** http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_TH01.htm. 4 Ocak 2010.
- URL-12 :** http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_D13S317.htm. 4 Ocak 2010.
- URL-13 :** http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_D16S539.htm. 4 Ocak 2010.
- URL-14 :** http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_D2S1338.htm. 4 Ocak 2010.
- URL-15 :** http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_D19S433.htm. 4 Ocak 2010.
- URL-16 :** http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_VWA.htm. 4 Ocak 2010.
- URL-17 :** http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_TPOX.htm. 4 Ocak 2010.
- URL-18 :** http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_D18S51.htm. 4 Ocak 2010.
- URL-19 :** http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_D5S818.htm. 4 Ocak 2010.
- URL-20 :** http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_FGA.htm. 4 Ocak 2010.
- URL-21 :** www.promega.com/geneticidtools/powerstats. 4 Ocak 2010.
- URL-22 :** <https://sharepoint.cisat.jmu.edu/isat/klevicca/Web/Bio430/Human%20Genetics/New%20Stuff/rflp.gif>. 4 Ocak 2010.
- URL-23 :** <http://users.ugent.be/~avierstr/principles/pcr.html>. 4 Ocak 2010.
- URL-24 :** http://dnaprofile.com.mx/articulo_imagenes/image010.jpg. 4 Ocak 2010.
- Ülküer, Ü., Kurtuluş-Ülküer, M., Elma, C., Kesici, T. ve Menevşe, S.,** 2004. Short tandem repeat polymorphism in Turkish population. *Journal of Genetics*, Vol. 83, (2), 197–199.
- Ün, C., Wimmers, K., Ponsuksili, S., Schmoll, F. and Schellander, K.,** 2000. Mikrosatellitler ve Kullanım Alanları, *Hayvansal Üretim* 41: 9-14.
- Watson, J.D., Crick, F.H.,** 1953. Molecular structure of nucleic acids; a structure for deoxyribose nucleic acid, *Nature* 171 (4356): 737–738.
- Wigginton, J.E., Cutler, D.J. and Abecasis, G.R.,** 2005. A Note on Exact Tests of Hardy-Weinberg Equilibrium, *Am. J. Hum. Genet.* 76, 887–883.
- Wu, Y.M., Nan Zhang, X., Zhou, Y., Yang-Chen, Z. and Bin-Wang, X.,** 2008. Genetic polymorphisms of 15 STR loci in Chinese Han population living in Xi'an city of Shaanxi Province, *Forensic Science International: Genetics* 2 , e15–e18.
- Yan, J., Shen, C., Li, Y., Yu, X., Xiong, X., Mu, H., Huang, Y., Deng, Y., and Yu, J.,** 2007. Genetic analysis of 15 STR loci on Chinese Tibetan in Qinghai Province, *Forensic Science International* 169, e3–e6.

Yılmaz, E., 2008. Nükleik asitlerin yapısı, fonksiyonu ve genom organizasyonu, Türk Hematoloji Derneği-Moleküler Hematoloji Kursu, Ankara, Page 2-8. http://www.thd.org.tr/doc/kurs_pdf/molhem_01.pdf. 4 Ocak 2010.

Zeyfeolu, N. ve Hancı, İ.H., 2001. İnsanlarda Kimlik Tespiti, STED, 10 (10): 375.

Zhang, H., Li, Y., Jiang, J., Zhang, J., Wu, J., Du, H., Yan, J., Shen, Y. and Hou, Y., 2007. Analysis of 15 STR loci in Chinese population from Sichuan in West China, Forensic Science International 171,222–225.

Zhu, J., Shen, C., Ma, Y., He, Y., Zhao, J., Li, L. and Liu, Y., 2007. Genetic polymorphisms of 15 STR in chinese salar ethnic minority group, Forensic Science International 173, 210–213.

EKLER

Hesaplamalarda Kullanılan İstatistiksel Bağıntılar

[Kimberly, 1998; Tereba, 2010]

- ❖ *Gen Frekanslarının saptanması için aşağıdaki eşitlik kullanılmıştır.*

$$P = 2x + y / 2n$$

x = Homozigot allel sayısı

y = Heterozigot allel sayısı

n = Denek sayısı

- ❖ *Standart hata için kullanılan formül;*

$$sh = \sqrt{P(1-P)/2n}$$

- ❖ *Lokuslara ait sonuçların Hardy-Weinberg dengesine uygunluğu belirlenmiştir.*

Beklenen değerlerin hesaplanması:

Homozigot fenotipler için p^2N , q^2N , r^2N , s^2N ;

Heterozigot fenotipler için $2pqN$ denklemi kullanılmıştır.

p ve q: allel frekansı, N: allel sayısı

- ❖ *Gözlenen ve beklenen frekanslar arasındaki bağlantıyı bulmak için standart X^2 analizi uygulanmıştır. $X^2 = (Gözlenen - Beklenen)^2 / Beklenen$*

Formülü kullanılarak $\sum X^2$ değeri hesaplanmıştır.

- ❖ *Serbestlik derecesi (SD) için genotip sayısı ile allel sayısı arasındaki fark alınmıştır.*

$$S.D = \text{Genotip sayısı} - \text{allel sayısı}$$

- ❖ *Her bir lokus için beklenen heterozigotluğun hesaplanmasındaki formül:*

$$h = (1 - \sum p_i^2) \quad p_i = \text{allel sıklığı}$$

- ❖ *Gözlenen heterozigotluk için, gözlenen heterozigot sayısının toplam denek sayısına oranı alınarak hesaplanmıştır.*

- ❖ *Dışlama olasılığı (exclusion probability=PE) Tipik bir babalık testi için rastgele seçilmiş bir bireyin DNA profilinden farklı bir bireyin kesimini vermektedir.*

$$PE = h^2 (1-2hH^2) \quad h = \text{Heterozigotların sayısı}; H = \text{Homozigotların sayısı}$$

- ❖ *Birden fazla lokusun dışlama olasılığı için aşağıdaki eşitlik kullanılmıştır.*

$$PE = 1 - \prod_{i=1}^n (1 - PE_i)$$

- ❖ *Karşılaşma (uyuşma) olasılığı: Aynı DNA profilini bulunduran birey sayısının saptanmasını sağlayan karşılaşma olasılığı (Probability of Matching = pM) için aşağıdaki eşitlik kullanılmıştır.*

$$pM = \sum_{i=1}^n \sum_{j=1}^n P_{ij}^2 \quad i \text{ ve } j = \text{allel sıklığı} \quad P_{ij}^2 = \text{beklenen genotip sıklığı},$$

- ❖ *Ayrımlama gücü (power of discrimination = Pd) karşılaşma olasılığının 1'den farkı alınarak hesaplanmıştır.*

- ❖ *Birden fazla lokusun ayrımlama gücü için aşağıdaki eşitlik kullanılmıştır.*

$$Pd \text{ kombine} = 1 - \prod_{i=1}^n (1 - Pd_i)$$

$$\text{Kombine ayrımlama için formülün açılımı} = 1 - (P_1 \times P_2 \times P_3 \times \dots \times P_n)$$

$$n = \text{Lokus sayısı}$$

- ❖ *Babalık indeksi (PI=Paternity index; babalık oranı): Biyolojik baba olması için test edilen bireyin rastgele seçilmiş bireyden kaç kere daha güçlü baba olduğunu yansıtmaktadır. Tipik bir babalık indeksi bireyin durumundan çok kullanılan lokus ile ilgilidir. Genel olarak 1'den daha küçük bir değer akraba olmamanın bir göstergesidir. Babalık indeksinin belirlenmesi için aşağıdaki eşitlik kullanılmıştır.*

$$PI = 1 / 2H \quad H: \text{Homozigotluk derecesi}$$

ETİK KURULU KARARI

TOPLANTI TARİHİ	TOPLANTI SAYISI	KARAR NO	ÖZÜ
21.04.2009	06	07	Doç. Dr. Mehmet TOKDEMİR

KARAR

"Doğu Anadolu Bölgesi Elazığ İl Populasyonuna ait 15 STR Lokusları İçin Allel Frekansları Dağılımının İncelenmesi" konulu çalışmada etik kurulunuzda görüşölmüş olup; çalışmanın etik kurallara uygun olduğuna oybirliğiyle karar verilmiştir

GÖREVİ	ADI SOYADI	BÖLÜMÜ	İMZA
Başkan	Doç. Dr. Mehmet TOKDEMİR	Adli Tıp A.B.D	imza
Başkan Yrd.	Doç. Dr. Nusret AKPOLAT	Patoloji A.B.D	Bulunmadı
Raportör	Yrd.Doç. Dr. Refik AYTEN	Genel Cerrahi A.B.D.	imza
Üye	Prof. Dr. Hakkı Engin AKSULU	Farmakoloji A.B.D	Bulunmadı
Üye	Doç. Dr. Yaşar ŞEN	Çocuk Sağlığı ve Hast. A.B.D	imza
Üye	Yrd.Doç. Dr. Dilara KAMAN	Biyokimya A.B.D	Bulunmadı
Üye	Eczacı Suna TATAR	Eczacı	imza

AYDINLATILMIŞ (BİLGİLENDİRİLMİŞ) ONAM FORMU

Elazığ yerli halkın gen profillerini belirlemek ve incelemek üzere yeni bir araştırma yapmaktayız. Araştırmanın ismi " **Doğu Anadolu Bölgesi Elazığ İl Populasyonuna ait 15 STR Lokusları İçin Allel Frekansları Dağılımının İncelenmesi** " konulu bir Doktora tezidir.

Sizi de bu araştırmaya "katılımcı" olarak davet ediyoruz. Bu araştırmaya katılıp katılmamakta serbestsiniz. Çalışmaya katılım, gönüllülük esasına dayalıdır. Kararınızdan önce araştırma hakkında sizi bilgilendirmek istiyoruz.

Araştırmaya davet edilmenizin nedeni Elazığ yerlisi olmanız ve bulunduğunuz ilin gen havuzu frekansında doğrudan etkili olmanızdır. Eğer araştırmaya katılmayı kabul ederseniz, bu çalışmayı yapabilmek için, kan alma merkezindeki görevli personel tarafından isteğinize bağlı olarak sizin kolunuzdan 200 µl kadar kan, tükürük veya Swap (ağız içerisinden sürüntü) örneği almanız gerekmektedir. Örneklerden yukarıda belirtilen konu hakkında çalışmalar yapılacak ve başka hiçbir çalışmada kullanılmayacaktır. Çalışma sonunda alınan tüm örnekler kurallar çerçevesinde imha edilecek olup, katılımcı ismi hiçbir yerde yazılmayacaktır.

Yapılacak araştırmanın getireceği olası yararlar: Böyle bir çalışma ilimize ait yerli halkın gen havuzunun frekanslarının belirlenmesini sağlayacaktır. Buda komşu iller veya bölgelerdeki gen havuzları ve komşu ülkelerdeki veya diğer tüm ülkelerdeki gen havuzları frekanslarıyla, genetik değerlendirme kriterleri doğrultusunda, benzerlik ve farklılıkların belirlenmesine olanak sağlayacaktır. Bu sayede genotip verilerin allel dağılım frekansları belirlenip, kişileri ayırt etme gücü hesaplanacak ve adli bilimlerde tiplendirme çalışmalarında da önemli bir veri kaynağı olacaktır.

Bu çalışmaya katılmanız için sizden herhangi bir ücret istenmeyecektir. Çalışmaya katıldığınız için size ek bir ödeme de yapılmayacaktır. Bu araştırmaya katılmak tamamen isteğe bağlıdır. Yine çalışmanın herhangi bir aşamasında onayınızı çekmek hakkına da sahipsiniz. Yukarıdaki bilgileri okuyup anladıktan sonra araştırmaya katılmak isterseniz formu imzalayınız.

Hastanın Beyanı: Sayın Adli Tıp Anabilim Dalı Başkanı ve Öğretim Üyesi Doç. Dr. Mehmet TOKDEMİR ve Biyoloji Anabilim Dalı Öğretim Üyesi Doç. Dr. Vahit KONAR başkanlığında Biyolog Aziz AKSOY tarafından yürütülen Doktora Tezi "**Doğu Anadolu Bölgesi Elazığ İl Populasyonuna ait 15 STR Lokusları İçin Allel Frekansları Dağılımının İncelenmesi**" konulu araştırmanın yapılacağı belirtilerek bu araştırma ile ilgili yukarıdaki bilgiler bana aktarıldı. Bu bilgilerden sonra böyle bir araştırmaya "katılımcı" olarak davet edildim.

Eğer bu araştırmaya katılırsam araştırmacı ile aramda kalması gereken bana ait bilgilerin gizliliğine inanıyorum. Araştırma sonuçlarının eğitim ve bilimsel amaçlarla kullanımı dışında hiçbir amaçla kullanılmayacağı ve araştırma sonunda bana ait örneklerin imha edileceği ve ismimin açık bir şekilde araştırmada yer almayacağı tarafıma söylendi. Kişisel bilgilerimin ihtimamla korunacağı konusunda bana yeterli güven verildi.

Bana yapılan tüm açıklamaları ayrıntılarıyla anlamış bulunmaktayım. Kendi başıma belli bir düşünme süresi sonunda adı geçen bu araştırma projesinde "katılımcı" olarak yer alma kararını aldım. Bu konuda yapılan daveti büyük bir memnuniyet ve gönüllülük içerisinde kabul ediyorum. İmzalı bu form kağıdının bir kopyası bana verilecektir.

Katılımcı ile görüşen araştırmacı :

Adı, soyadı: **Aziz AKSOY (Biyolog)**

Adres: **F.Ünv.Tıp Fak. Adli Tıp AD**

Tel. **2370000-1347**

İmza:

Tanık Kişi :

Adı, soyadı:

Adres:

Tel.

İmza:

Katılımcı :

Adı Soyadı:

Adresi:

Tlf.

İmza:

BEYAN

Bu tez çalışmasının kendi çalışmam olduğunu, bu tezdeki bütün bilgilerin akademik ve etik kurallar içinde elde ettiğimi, bu tez çalışmasıyla elde edilmeyen bütün bilgi ve yorumlara kaynak gösterdiğimi ve bu kaynakları da kaynaklar listesine aldığımı, yine bu tezin çalışılması ve yazımı sırasında patent ve telif haklarını ihlal edici bir davranışımın olmadığını beyan ederim.

Aziz AKSOY

ÖZGEÇMİŞ VE ESERLER LİSTESİ

Adı Soyadı: Aziz AKSOY

E-mail : aksoy_aziz@hotmail.com

Gmail : azizaksoyy@gmail.com

Doğum Tarihi ve Yeri : 11.09.1971 - Elazığ/Sivrice/Kavallı (Helezür) köyü

Öğrenim Durumu:

Derece	Bölüm/Program	Okul/Üniversite	Yıl
İlkokul		Kavallı köyü İlkokulu	1984
Orta öğretim		Atatürk Ortaokulu Elazığ Lisesi	1987 1991
Lisans	Fen Edb. Biyoloji	Fırat Üniversitesi	2001
Y. Lisans	Tıp Fak. Mikrobiyoloji Anabilim Dalı	Fırat Üniversitesi	2005
Doktora	Biyoloji- Adli Tıp Anabilim Dalı	Fırat Üniversitesi	2010

Yüksek Lisans : Hepatit B Virüsünün Kesim Enzimleri Kullanılarak Tiplendirilmesi.

Danışman: Doç. Dr. Aykut ÖZDARENDELİ

Doktora : Elazığ İl Populasyonuna Ait 15 STR lokus Verilerinin Değerlendirilmesi

Danışmanlar : Doç. Dr. Mehmet TOKDEMİR, Doç. Dr. Vahit KONAR

Seminerler :

Genetik Kopyalama ve Nükleer DNA Teknolojisi – Yüksek Lisans Semineri

Rekombinant DNA Teknolojisi ve Rekombinant Protein Üretimi- Doktora Semineri

Yayınları ve Projeleri

1- FÜBAP- 984, 2004-2005, Hepatit B virüsünün Kesim Enzimleri Kullanılarak Tiplendirilmesi

2- FÜBAP- 1828, 2009, Doğu Anadolu Bölgesi Elazığ İl Populasyonuna ait 15 STR Lokusları İçin Allel Frekansları Dağılımının İncelenmesi

3- FÜBAP- 1951, 2010- Fırat Üniv. Tıp Fak. Adli Tıp AD. DNA laboratuvarı Altyapısının kurulması.

3- Aksoy, A., Ozdarendeli, A., 2006. Genotyping of hepatitis B virus by restriction enzyme analysis, Mikrobiyol Bul. Jul;40(3):215-23.

4- Toraman, Z.A., Bulut, Y., Aksoy, A., Özdamendereli, A., Seyrek, A. 2004. Hemodiyaliz hastalarında SENV D ve SENV H virüs prevalansı. III. Ulusal Moleküler ve Tanısal Mikrobiyoloji Kongresi. 28 Haziran-1 Temmuz 2004; Ankara. Bildiri kitapçığı poster, No: P63 Sayfa: 216.