

**T.C.
FIRAT ÜNİVERSİTESİ
TIP FAKÜLTESİ
ADLİ TIP ANABİLİM DALI**

**ELAZIĞ İL POPULASYONUNA AİT 16 Y-STR LOKUSLARI
İÇİN ALEL FREKANSLARI DAĞILIMININ İNCELENMESİ**

**UZMANLIK TEZİ
Dr. Selma DÜZER**

**TEZ DANIŞMANI
Prof. Dr. Mehmet TOKDEMİR**

**ELAZIĞ
2011**

DEKANLIK ONAYI

Prof. Dr. İrfan ORHAN

DEKAN

Bu tez Uzmanlık Tezi standartlarına uygun bulunmuştur.

Prof. Dr. Mehmet TOKDEMİR

Adli Tıp Anabilim Dalı Başkanı

Tez tarafınızdan okunmuş, kapsam ve kalite yönünden Uzmanlık Tezi olarak kabul edilmiştir.

Prof. Dr. Mehmet TOKDEMİR
Danışman

Uzmanlık Sınavı Jüri Üyeleri

..... _____

..... _____

..... _____

..... _____

..... _____

TEŞEKKÜR

Bu tez çalışmamızı, proje olarak destekleyen Sayın Rektörümüz Prof. Dr. A. Feyzi BİNGÖL, Fırat Üniversitesi Bilimsel Araştırma Projeleri Koordinasyon Birimi Rektör Danışmanı Sayın Doç. Dr. Mehmet ERDEM ve diğer yetkililere,

Uzmanlık eğitimim süresince iyi bir uzmanlık eğitimi almam için her türlü destek ve katkılarını esirgemeyen Sayın Hocam Adli Tıp Anabilim Dalı Başkanı Prof. Dr. Mehmet TOKDEMİR'e,

Çalışma arkadaşlarım Dr. Abdurrahim TÜRKOĞLU, Dr. Hüseyin KAFADAR, Dr. Tuncer SUIÇER ve Dr. N. Harun VİCDANLI'ya,

Tabii ki sevgili eşim ve aileme tesekkürlerimi sunmayı bir borç bilirim.

ÖZET

Çalışmamızda, Elazığ popülasyonundaki erkek bireylerin Y kromozomu üzerinde bulunan 16 lokusa ait kısa ardışık tekrar dizilerinin polimorfizm oranlarının saptanması amaçlanmaktadır. Saptanan bu polimorfizm ile Türkiye popülasyonuna ait Y-STR DNA bankalarının oluşturulması ve adli olaylarda Elazığ popülasyonuna ait 16 Y-STR lokusunun ayırt etme gücü incelenmiştir. Ayrıca bazı soy ağacı belirleme çalışmaları ve toplu göç olaylarının aydınlatılmasında da katkı sağlayacağı düşünülmektedir.

Bu çalışma, Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi Adli Tıp Anabilim Dalı DNA Laboratuvarında, en az üç nesil Elazığ'da yaşayan ve birbiriyle erkek atasal akrabalığı olmayan 250 erkek bireyden alınan kan örnekleri üzerinde yapıldı. Alınan kan örneklerinden Invisorb Spin Blood Mini Kit ile genomik DNA'lar elde edildi. Elde edilen izolat DNA'ların saflığı ve miktarı Nanodrop 2000c spektrofotometre cihazı ile ölçüldükten sonra AmpF/STR Y-Filer™ PCR Amplification Kiti kullanılarak istenilen lokuslara ait gen bölgeleri çoğaltıldı. PCR ürünlerinin ABI 310 Sekans cihazında elektroforezleri yapıldı ve GeneMapper Software Version 3.2 programında sonuçlar analiz edildi. Elde edilen sonuçlar Arlequin 3.0 programında değerlendirildikten sonra gözlenen haplotipler ve sıklıkları belirlendi.

Türkiye'de 16 Y-STR lokuslarına (DYS456, DYS389I, DYS390, DYS389II, DYS458, DYS19, DYS385a/b, DYS393, DYS391, DYS439, DYS635, DYS392, Y GATA H4, DYS437, DYS438, DYS448) ait az sayıda, Elazığ'da ise henüz hiçbir çalışma yapılmamıştır. Y-STR sıklıkları her ülkenin toplumları için farklı olduğu gibi aynı ülkedeki etnik gruplar için bile farklı olabilmektedir. Bu nedenle yurt dışındaki çalışmalarla belirlenen Y-STR sıklıklarının Türkiye için de geçerli olduğunu varsaymak ya da bu sıklıklara dayalı işlemleri uygulamak sakıncalı ve bilimsel temelden yoksun olmaktadır. Bu çalışmada Elazığ iline ait belirleyici özel bir alel tespit edilmemiş olup, genetik çeşitliliği en yüksek lokus DYS385a/b (0,962), en düşük lokus ise DYS391 (0,473) olarak bulunmuştur. Ayrıca DYS19 lokusunda 15-16 duplikasyonu tespit edilmiştir. Tüm lokuslar dikkate alındığında 250 bireyde 250 çeşit haplotip elde edilmiş ve ayırma gücü 1.0000 olarak bulunmuştur. Elazığ popülasyonu için ayırma gücünün yüksek olması sebebiyle 16 Y-STR lokusunun, babalık tayinleri ve adli olaylarda kullanımının güvenilir olacağı belirlenmiştir.

Sonuç olarak, bu çalışma ile 16 Y-STR lokusu haplotipleri ile alel frekansları ve genetik çeşitlilikleri elde edilerek, bu veriler ile önceki populasyon çalışmalarının karşılaştırılmasına ve filogenetik ilişkilerin aydınlatılmasına katkı sağlanacağı düşünülmektedir.

Anahtar kelimeler: Y kromozomu, kısa ardışık tekrar dizileri, haplotip, Elazığ

ABSTRACT

EXAMINING THE DISTRIBUTION OF ALLELE FREQUENCIES OF 16 Y SHORT TANDEM REPEAT (STR) LOCI IN THE ELAZIĞ POPULATION

The purpose of our study is to research the polymorphism rates in the short sequential iterative sequences of the 16 loci on the Y- chromosome of masculine individuals, who are members of the population in Elazığ. It has been aimed with the detected polymorphism to constitute Y-STR DNA banks which belong to the Turkish population, and to examine the sensibility of 16 Y-STR loci which belong to the population of Elazığ in forensic cases. It's also considered that it will also have a share in enlightening some familytree determinations and mass migrations.

This study was carried out at the DNA Laboratory of the Department of Forensic Medicines at the Firat University Faculty of Medicines, on blood species of local 250 masculine individuals in Elazığ who weren't relatives of eachother. GenoMik DNA isolations were derived from blood species. The AmpF/STR Y-FilerTM PCR Amplification Kit of the isolated DNA were used for ingreasing the gens areas of the desired loci. The electrophoresis of PCR items was carried out with the ABI 310 Sequence Device, and the results were analyzed with GeneMapper Software Version 3.2. The haplotypes and densities which emerged after the results were evaluated with Arlequin 3.0, and were determined respectively.

There are few studies related with Y-STR loci in Turkey (DYS456, DYS389I, DYS390, DYS389II, DYS458, DYS19, DYS385a/b, DYS393, DYS391, DYS439, DYS635, DYS392, Y GATA H4, DYS437, DYS438, DYS448), and none in Elazığ. Y-STR are unique for each community and are also unique for every ethnic society in the same country. Thus, considering that Y-STR densities which were determined abroad, were also valid for Turkey or applying processes based on these densities is wrong and displays a deprivation of any scientific basis. In our study, no special allele was found in Elazığ, and the highest genetic variety locus was DYS385a/b (0,962), the lowest was DYS391 (0,473). 15-16 dublication was detected in locus DYS19. 250 varieties of haplotypes were derived from 250 individuals and a sensibility of 1.0000 resulted when all the loci were taken into attention. It's

determined that the 16 Y-STR loci is reliable for paternity tests, and forensic cases because the sensibility for the population of Elazığ is high.

As a result, the haplotypes, allele and haplotype frequencies of locus 16 Y-STR were derived, and it's supposed that contribution will be caused to the comparison of these data and the previous population studies, and enlightenment to the phylogenetic relations.

Keywords: Y chromosome, short tandem repeat, haplotype, Elazığ

İÇİNDEKİLER

BAŞLIK SAYFASI	i
ONAY SAYFASI	ii
TEŞEKKÜR	iii
ÖZET	iv
ABSTRACT	vi
İÇİNDEKİLER	viii
TABLO LİSTESİ	x
ŞEKİL LİSTESİ	xii
KISALTMALAR LİSTESİ	xiii
1. GİRİŞ	1
1.1. DNA Molekülünün Yapısı	2
1.2. Genetik Polimorfizm	5
1.3. Mikrosatellitler	7
1.4. Y kromozomu ve mikrosatellit polimorfizmi	8
1.5. Y Kromozomunun Adli Olaylarda Kullanımı	13
1.6. Y kromozomu Lokus Mutasyonları	14
2. GEREÇ VE YÖNTEM	15
2.1. İncelenen Mikrosatellit Lokusları	15
2.1.1. DYS456 lokusu	15
2.1.2. DYS 389 I/II lokusu	16
2.1.3. DYS390 lokusu	17
2.1.4. DYS458 lokusu	18
2.1.5. DYS19 lokusu	18
2.1.6. DYS385a/b lokusu	19
2.1.7. DYS393 lokusu	20
2.1.8. DYS391 lokusu	20
2.1.9. DYS439 lokusu	21
2.1.10. DYS635 (Y GATA C4) lokusu	21
2.1.11. DYS392 lokusu	22
2.1.12. Y GATA H4 lokusu	22
2.1.13. DYS437 lokusu	23

2.1.14. DYS438 lokusu	24
2.1.15. DYS448 lokusu	24
2.2. Çalışma Grubu	25
2.3. DNA İzolasyonu	25
2.4. Polimeraz Zincir Reaksiyonu (PCR)	26
2.5. Elektroforez ve Tiplendirme	27
3. BULGULAR	28
3.1. DYS456 Lokusu	38
3.2. DYS389I Lokusu	38
3.3. DYS390 Lokusu	39
3.4. DYS389II Lokusu	39
3.5. DYS458 Lokusu	40
3.6. DYS19 Lokusu	40
3.7. DYS385a/b Lokusu	41
3.8. DYS393 Lokusu	43
3.9. DYS391 Lokusu	43
3.10. DYS439 Lokusu	44
3.11. Y GATA C4 (DYS635) Lokusu	44
3.12. DYS392 Lokusu	45
3.13. Y GATA H4 Lokusu	45
3.14. DYS437 Lokusu	46
3.15. DYS438 Lokusu	46
3.16. DYS448 Lokusu	47
4. TARTIŞMA	48
5. KAYNAKLAR	57
6. ÖZGEÇMİŞ	66

TABLO LİSTESİ

Tablo 1.	DYS456 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	15
Tablo 2.	DYS389 I lokusu alellerinin genel sınıflandırması	16
Tablo 3.	DYS389 II lokusu alellerinin genel sınıflandırması	16
Tablo 4.	DYS390 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	17
Tablo 5.	DYS458 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	18
Tablo 6.	DYS19 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	18
Tablo 7.	DYS385 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	19
Tablo 8.	DYS393 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	20
Tablo 9.	DYS391 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	20
Tablo 10.	DYS439 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	21
Tablo 11.	DYS635 (Y GATA H4) lokusu alellerinin genel sınıflandırması	21
Tablo 12.	DYS392 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	22
Tablo 13.	Y GATA H4 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	23
Tablo 14.	DYS437 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	23
Tablo 15.	DYS438 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	24
Tablo 16.	DYS448 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	24
Tablo 17.	Elazığ yerlisi 250 erkek bireyin incelenen 16 Y-STR AmpF/STR Y filer paneli	28
Tablo 18.	Elazığ yerlisi 250 erkek bireyden elde edilen 16 Y-STR lokusu için alel frekansları ve genetik çeşitlilik oranları	37
Tablo 19.	Elazığ il populasyonu DYS456 lokusuna ait alel sıklıkları	38
Tablo 20.	Elazığ il populasyonu DYS389I lokusuna ait alel sıklıkları	39
Tablo 21.	Elazığ il populasyonu DYS390 lokusuna ait alel sıklıkları	39
Tablo 22.	Elazığ il populasyonu DYS389II lokusuna ait alel sıklıkları	40
Tablo 23.	Elazığ il populasyonu DYS458 lokusuna ait alel sıklıkları	40
Tablo 24.	Elazığ il populasyonu DYS19 lokusuna ait alel sıklıkları	41
Tablo 25.	Elazığ il populasyonu DYS385a/b lokusuna ait alel sıklıkları	42
Tablo 26.	Elazığ il populasyonu DYS393 lokusuna ait alel sıklıkları	43
Tablo 27.	Elazığ il populasyonu DYS391 lokusuna ait alel sıklıkları	43
Tablo 28.	Elazığ il populasyonu DYS439 lokusuna ait alel sıklıkları	44

Tablo 29. Elazığ il populasyonu DYS635 (Y GATA C4) lokusuna ait alel sıklıkları	44
Tablo 30. Elazığ il populasyonu DYS392 lokusuna ait alel sıklıkları	45
Tablo 31. Elazığ il populasyonu Y GATA H4 lokusuna ait alel sıklıkları	45
Tablo 32. Elazığ il populasyonu DYS437 lokusuna ait alel sıklıkları	46
Tablo 33. Elazığ il populasyonu DYS438 lokusuna ait alel sıklıkları	46
Tablo 34. Elazığ il populasyonu DYS448 lokusuna ait alel sıklıkları	47

ŞEKİL LİSTESİ

Şekil 1. Hücrede DNA'nın yapısı.	4
Şekil 2. İnsan genomundaki polimorfik alanlar	6
Şekil 3. X ve Y kromozomlarının genel karşılaştırılması	9
Şekil 4. Bilinen bazı Y-STR lokuslarının Y kromozomu üzerindeki yerleşimleri	10
Şekil 5. PCR çoğaltımının basamakları	12
Şekil 6. DNA'nın üssel olarak çoğaltılması	12
Şekil 7. Günümüzde yaygın olarak kullanılan AmpF/STR YFiler lokusları	14
Şekil 8. Elazığ il populasyonu DYS456 lokusuna ait alel sıklıkları	38
Şekil 9. Elazığ il populasyonu DYS389I lokusuna ait alel sıklıkları	38
Şekil 10. Elazığ il populasyonu DYS390 lokusuna ait alel sıklıkları	39
Şekil 11. Elazığ il populasyonu DYS389II lokusuna ait alel sıklıkları	39
Şekil 12. Elazığ il populasyonu DYS458 lokusuna ait alel sıklıkları	40
Şekil 13. Elazığ il populasyonu DYS19 lokusuna ait alel sıklıkları	40
Şekil 14. Elazığ il populasyonu DYS385a/b lokusuna ait alel sıklıkları	41
Şekil 15. Elazığ il populasyonu DYS393 lokusuna ait alel sıklıkları	43
Şekil 16. Elazığ il populasyonu DYS391 lokusuna ait alel sıklıkları	43
Şekil 17. Elazığ il populasyonu DYS439 lokusuna ait alel sıklıkları	44
Şekil 18. Elazığ il populasyonu DYS635 (YGATAC4) lokusuna ait alel sıklıkları	44
Şekil 19. Elazığ il populasyonu DYS392 lokusuna ait alel sıklıkları	45
Şekil 20. Elazığ il populasyonu Y GATA H4 lokusuna ait alel sıklıkları	45
Şekil 21. Elazığ il populasyonu DYS437 lokusuna ait alel sıklıkları	46
Şekil 22. Elazığ il populasyonu DYS438 lokusuna ait alel sıklıkları	46
Şekil 23. Elazığ il populasyonu DYS448 lokusuna ait alel sıklıkları	47
Şekil 24. DYS19 lokusundaki duplikasyonun elektroferogram gösterimi	47

KISALTMALAR LİSTESİ

A	: Adenin
Bç	: Baz çifti
C	: Sitozin
DNA	: Deoksiribonükleik asit
G	: Guanin
GD	: Genetik çeşitlilik (Gene diversity)
p	: Kromozomun kısa kolu
PCR	: Polimeraz zincir reaksiyonu (Polymerase Chain Reaction)
q	: Kromozomun uzun kolu
RFLP	: Parçacık uzunluk polimorfizmi (Restriction Fragment Length Polymorphism)
RNA	: Ribonükleik asit
SNP	: Tek nükleotid polimorfizmi (Single Nucleotide Polymorphism)
STR	: Kısa ardışık tekrar dizileri, mikrosatellitler (Short Tandem Repeats)
T	: Timin
VNTR	: Değişken sayıda tekrar eden dizinler, minisatellitler (Variable Number of Tandem Repeats)
YCC	: Y kromozomu konsorsiyumu (Y Chromosome consortium)
Y-STR	: Y kromozomuna özgü STR

1. GİRİŞ

Yaşam, hücrelerin bir canlı organizmayı meydana getirmek ve sürdürmek için gerekli olan genetik bilgileri depolama, geri alma ve çevirme yeteneğine bağlıdır. Bu kalıtsal bilgi hücre bölünmesiyle bir hücreden onun yavru hücresine ve bir organizma neslinden bir sonrakine, organizmanın üreme hücreleriyle geçer. Bu bilgiler her canlı hücrede bütün olarak bir türün ve onun bireylerinin özelliklerini belirleyen bilgi içeren elemanlar olan genler şeklinde depolanır(1-3). Günümüzde insan deoksiribonükleik asit (DNA)'leri arasında farklılıklar oluşması, başlangıçtan bu yana mutasyonların birikmesinin sonucudur. Bu farklılıklar, o insanların genetik geçmişinin tarihine ve akrabalıklarına ışık tutacak düzeydedir. Moleküler teknikler bu kayıtları değerlendirmeye olanak sağlamakta ve yol göstermektedir. Bu da insanların genetik farklılıklarının, evriminin öğrenilmesine yönelik ilgide ve bu amaçla yapılan çalışmalarda hızlı artışa neden olmuştur (2).

Y kromozomu, yaklaşık 60 milyon baz çifti uzunluğunda olan en küçük ikinci insan kromozomudur. İnsan genomunun sadece %2' sini oluşturmaktadır(2, 4). Mayoz bölünme sırasında psödootozomal bölgeleri (kısa kolun distal ucunda PAR1, uzun kolun tepe kısmında PAR2) dışında rekombinasyona uğramaması nedeniyle, babadan oğula değişmeden aktarılmaktadır. Ayrıca diğer kromozomlara nazaran daha düşük oranda mutasyon hızına sahip olması nedeniyle filogenetik ve adli tıp çalışmalarında Y kromozomu, otozomal ve mitokondrial DNA'ya nazaran daha avantajlıdır(2, 5, 6).

Deoksiribonükleik asit polimorfizmleri, DNA molekülünün yapısında yer alan ve bireyler arasında farklılık gösteren nükleotid değişimleridir. Bu değişimler ekson veya intron bölgelerinde olabilmektedir. DNA polimorfizmi, delesyon, insersiyon, nokta mutasyonlar vb. mutasyonlar sebebiyle oluşmaktadır. Ancak DNA dizisindeki bu farklılıklara intron bölgelerde ekson bölgelere göre daha sıklıkla rastlanılmaktadır(4, 7, 8).

Short tandem repeat (STR)'ler yüksek polimorfizme sahip olduğundan popülasyon genetiği çalışmalarında adli bilimlerde tercih edilen markerlar olmuşlardır. İnsan kimlik testi ile adli vakalarda kanıt ile şüphelinin eşleşmesi, nesep tayinleri, tarihsel araştırmalar, kayıp kişilerin araştırılması, büyük felaketlerde cesetlere ait parçaların birleştirilmesi, suçluların DNA bankalarının oluşturulmasında

özellikle kullanılırken(9), Y kromozomu STR incelemeleri, erkek profili ve erkeğe ait özellikleri belirlemek için değerli olup kadın karaktere ait profili belirlemek açısından kullanımı söz konusu değildir. Ayrıca babadan oğula bütün olarak aktarıldığından, aynı ailenin erkek bireylerinde mutasyonlar dışında aynı olmaktadır. Y kromozomu STR incelemeleri popülasyon genetiği, göçlerin belirlenmesi, erkek tarafından akrabalıkların değerlendirilmesi ve bağlantı analizi ile adli genetik kimliklendirme (identifikasyon) amaçlı da kullanılmaktadır. Özellikle cinsel saldırı olaylarında olay yerinde bulunan kadın-erkek karışım kaynaklı biyolojik materyallerden erkek bireyin identifikasyonunda önemlidir(2, 10). Cinsel suçların tamamına yakını erkekler tarafından işlenmektedir. Bu da sadece paternal (babadan oğula) kalıtım gösteren Y kromozomunu adli genetik yönden daha ilgi çekici ve önemli hale getirmiştir(10).

Adli olguların genetik kimliklendirilmesinde, insanların ‘‘parmak izi yerine geçen’’ DNA farklılıklarından yararlanılmaktadır(8, 11, 12). Moleküler tekniklerin ve teknolojinin hızlı ilerleyişi ile olay ortamında bırakılan tek bir hücreden yola çıkılarak suçlunun tespit edilmesi mümkün hale gelmiştir. DNA tiplendirmesi, 1985 yılında PCR’ın gelişmesi ile birlikte başlamış, 1990 yılında ilk STR geliştirilmiş, 1992 yılında ilk açıklanan STR’nin kapiller elektroforezi yapılmıştır. 1996 yılında ilk ticari STR multiplex kiti oluşturulmuş, 1998 yılında US National Database (NDIS) ile CODIS lokusları tanımlanmış ve 2000 yılında ticari STR kitlerinin rutin kullanımı oldukça artmıştır(9).

Bu çalışmada, en az üç jenerasyon Elazığ’da yaşayan ve birbirleriyle erkek atasal akrabalığı olmayan 250 erkek bireyin 16 Y-STR lokusuna ait genotipler bulunarak, bu lokusların alel frekansları ve genetik çeşitliliği hesaplanmıştır. Böylece yerel popülasyonlarla yapılmış veya yapılacak çalışmalarla karşılaştırılması, ayrıca tüm popülasyonların DNA verisi oluşturulduğu zaman, popülasyonların orjini ve yapısı hakkında katkı sağlayacağı söylenebilir.

1.1. DNA Molekülünün Yapısı

Deoksiribonükleik asit üç ünitelerden oluşan polimerik bir nükleik asit makromolekölüdür. Bunlar, beş karbonlu şeker (deoksiriboz), azot taşıyan bir baz ve bir fosfat grubudur. Bazlar, pürin (adenin ve guanin) ve pirimidin (timin ve sitozin) bazları olmak üzere iki gruba ayrılır. Bir baz, fosfat ve şeker grubundan oluşan

n kleotidler, kom  u deoksiriboz birimleri ile 5'-3' fosfodiester ba ları ile uzun polin kleotid zincirleri  eklinde polimerize olurlar ( ekil 1). Bu zincirlerden her biri bir DNA zinciri veya bir DNA ipli i olarak bilinir(4, 5, 13).

 nsan genomu, yaklaşık 50 milyon (en k   k kromozom olan 21. kromozom) ile 250 milyon (en b   k kromozom olan 1. kromozom) arasında de i en sayıda baz  ifti i eren polin kleotid zincirleri bulundurmaktadır(4, 13).

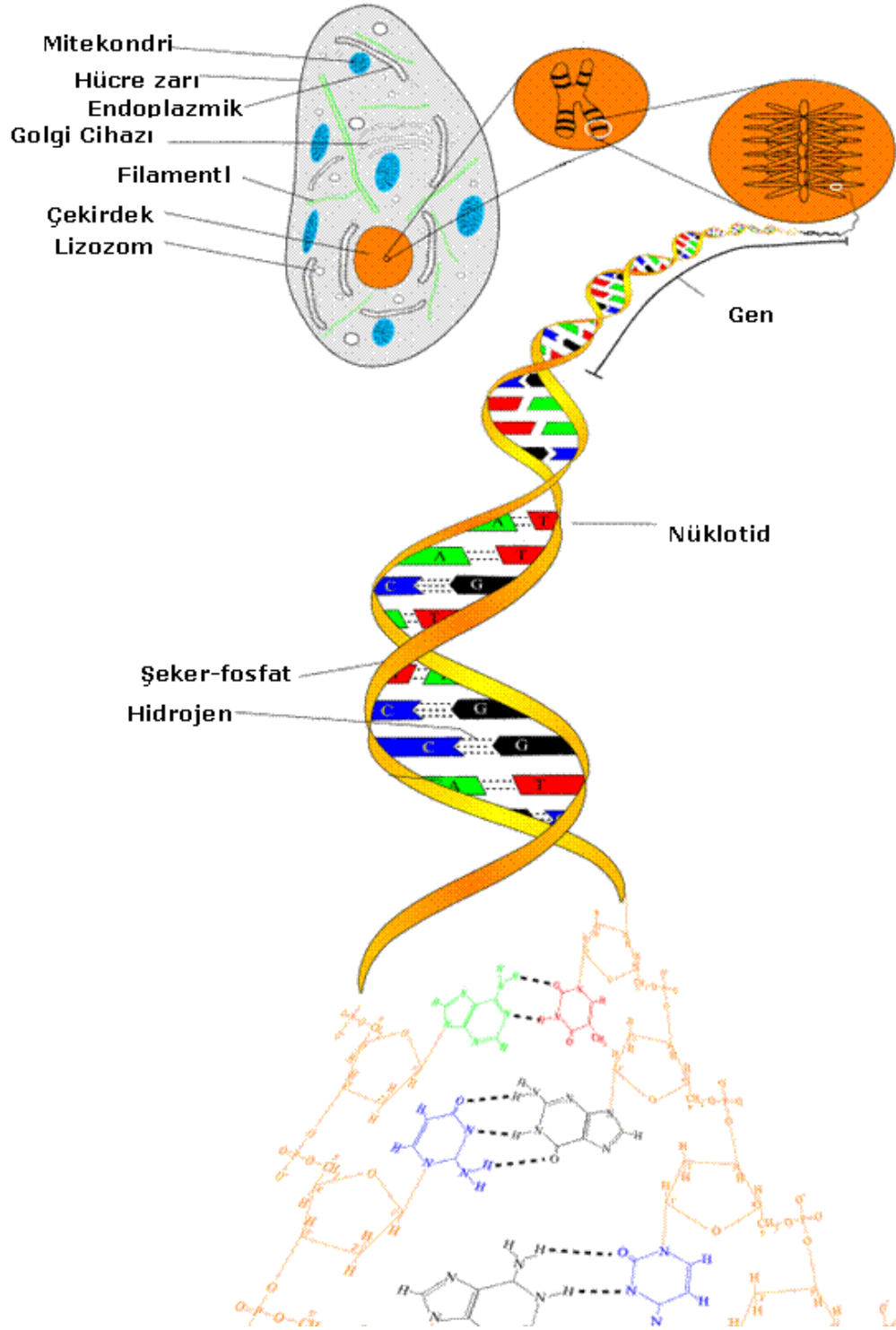
1953'de James Watson ve Francis Crick, DNA'nın bilinen  ift sarmal (double helix) modelini kurdular. Bu helikal yapı, bazlar arasındaki hidrojen ba ıyla bir arada tutulan ve ters y nde ilerleyen iki polin kleotid zincirden olu mu , sa a d n   l  spiral bir merdivene benzemektedir ( ekil 1). İki iplik birbiri eksenini etrafında antiparalel olarak sarılması ile meydana gelen  ift sarmal yapıdadır(4, 14). Bir zincirdeki adenin (A), di erindeki timin (T) ile guanin (G) ise di erindeki sitozin (C) ile e le ir. Sonu  olarak, bir zincirdeki n kleotid baz dizisine ait bilgi, di er zincirin baz dizisini otomatik olarak belirlemektedir. İki polin kleotid zincir, farklı iplikler  zerindeki bazların arasındaki hidrojen ba larıyla bir arada tutuldu undan b t n bazlar  ift sarmalın i  tarafında,  eker-fosfat omurgası ise dı  taraftadır(4, 5, 15). DNA'nın, h cre  ekirde inde paketlenmesinin ilk basama ı n kleozom olu umudur. DNA molek l n n lizin ve arjininden zengin bazık histon proteinleri ile ba lanması ile kromatin yapısı olu ur(4, 14).

 karyotlarda  ekirdekteki DNA, farklı kromozomlar arasında b l nm   t r.  nsan genomu (yaklaşık $3,2 \times 10^9$ n kleotid) 24 farklı kromozoma da ıtılmıştır(4). Her kromozom  ok uzun bir do rusal DNA molek l nden meydana gelmi tir. Kromozomlar, DNA paketlenmesiyle ilgili proteinlere ek olarak, gen ifadesi, aynı DNA yapımı ve onarımı i in gerekli olan bir ok ba ka proteini de i erir(4, 14, 15).

Deoksiribon kleik asit molek l n n baz dizisinin t m  protein  retiminden sorumlu de ildir. Protein kodlayan kısım t m genomun %3'  kadardır. Geri kalan kısım ise protein kodlaması ger ekle tirmez. Kodlama yapmayan b lgelerin fonksiyonlarının ne oldu u hen z tam olarak bilinmemektedir. A ır  de i kenlik g steren bu b lgelerin polimorfizmlerinin sebebi delesyon, insersiyon, nokta mutasyonları ve ardı ık tekrar eden dizinlerdir(13, 16).

Deoksiribon kleik asit, RNA ve protein arasındaki ili ki birbiri i ine ge mi tir. DNA RNA'nın, RNA ise polipeptidin sentezini ve dizisini belirler. DNA

ve RNA'nın sentez ve metabolizmasında özgül proteinler yer almaktadır. Bu bilgi akışı moleküler biyolojinin santral dogması olarak adlandırılır. Genetik bilgi, DNA'da kod (genetik kod) aracılığı ile saklanır. Bu kodlar polipeptidlerin aminoasit dizilerini belirleyen ve birbirlerine komşu olan baz dizileridir(14).



Şekil 1 (17). Hücrede DNA'nın yapısı.

1.2. Genetik Polimorfizm

Polimorfizm bir populyasyonda veya populyasyonlar arasında, bir genin alelleri ya da bir kromozomun homologlarıyla birleşen çeşitli fenotipik formların varlığı yani bir lokusta bir alelden fazlasının bulunması durumudur. Ayrıca bir toplumun genetik yapısındaki varyasyonların (farklılıkların) varlığı ve birden fazlasının birlikteliği “genetik polimorfizm” olarak adlandırılır(8, 11).

Genomdaki değişiklikler yapısal gen bölgesinde olabileceği gibi yapısal olmayan bölgelerde de yer alabilmektedir. Yapısal gen bölgesinde olabilecek değişiklikler gen ürününün işlevsel bozukluğuna neden olursa, bu değişiklikleri taşıyan bireylerin toplumsal ayıklanması ile sonuçlanabilmektedir. Dolayısıyla yapısal gen bölgelerinde gözlenen polimorfizm genellikle populyasyonda bir süreç içinde meydana gelen değişiklikleri tam olarak yansıtmayacağından filogenetik çalışmalarda yeterince informatif (bilgilendirici) değildir. Buna karşılık yapısal olmayan bölgelerdeki polimorfik değişiklikler çoğunlukla ayıklanmaya neden olmayacağından (nötral etkili) populyasyon içinde korunarak varlıklarını sürdürebilmektedirler. Bu nedenle yapısal olmayan bölgelerdeki polimorfizm populyasyonlardaki bireylere yansıyacağından izlem ve değerlendirilmesi daha kolay ve bilgilendirici olacaktır (18, 19).

Bir lokusun polimorfik olarak adlandırılması için toplum içinde o lokusla ilgili iki veya daha fazla allelin bulunması gerekmektedir(10). İnsan genomundaki polimorfik alanlar Şekil 2’de gösterilmiştir.

A. Protein kodlayan bölgedeki polimorfizm

B. Protein kodlamayan bölgelerdeki polimorfizm

1. Çeşitli sayıda tekrar eden diziler (VNTR)

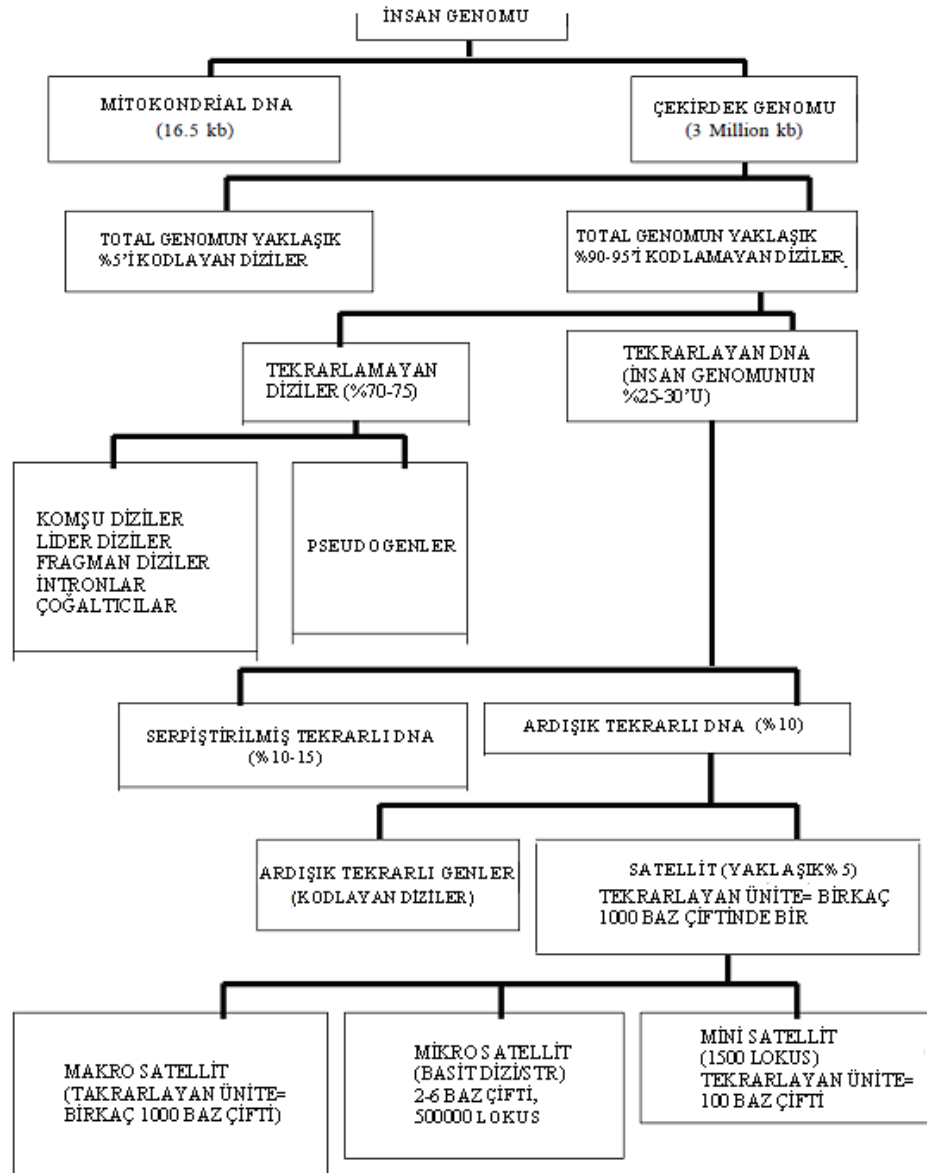
1.1. Makrosatellitler

1.2. Minisatellitler

1.3. Mikrosatellitler

2. Tek nükleotid polimorfizmi (SNP)

Protein kodlayan bölgelerdeki polimorfizmler arasında; kan grupları, α 1-antitripsin, haptoglobin, transferin, seruloplazmin, apolipoproteinler ve immunoglobulinler bulunmaktadır. Bu tür polimorfizmlerin çözülmesinin genetik, antropolojik ve klinik olarak önem taşıdığı gösterilmiştir(20, 21). Polimorfik baz pozisyonlarının oranı, genomdaki rastgele olarak seçilen DNA parçacıkları için aşağı yukarı 1/1000 baz çiftidir. Protein kodlayan bölgeler ise çok katı seçici baskı altında olmaları nedeniyle, genomda protein kodlayan bölgeler için gösterilen heterozigot nükleotidlerin oranından 2,5 kat daha fazladır (yaklaşık olarak 1/2500)(15).



Şekil 2 (8). İnsan genomundaki polimorfik alanlar

Belirli restriksiyon endonükleaz kesilme bölgelerindeki değişimlerden oluşan RFLP'ler tek nükleotit polimorfizmi (SNP, single nucleotide polymorphism) olarak bilinir ve genel polimorfizim sınıflandırılmasının küçük bir alt grubunu oluşturur(4, 12).

Çeşitli kısa ardışık tekrarlardan meydana gelen bazı dizileri VNTR polimorfizimleri olarak adlandırılır. Meydana gelen bu tekrar dizilerine satellit DNA denilmektedir. Bu satellit DNA dizileri, genomdaki yerleşimlerine, tekrar dizilerinin toplam uzunluğuna ve tekrar birimlerinin uzunluğuna göre farklılıklar göstermektedir(22). Satellitler, tekrar dizilerinin uzunluğuna bağlı olarak uzun tekrarlar (makrosatellitler), kısa tekrarlar (minisatellitler) ve çok kısa tekrarlar (mikrosatellitler) olmak üzere 3'e ayrılırlar.

Değişken sayıdaki tekrarlayan 6-100 baz çifti uzunluğundaki tekrar dizilerine minisatellit DNA dizileri denilmektedir. Polimorfik özelliklerinden dolayı DNA analizlerinde tanı amaçlı (babalık testi, adli tıp, kalıtsal hastalıklarda mutant allellerin tespiti) olarak kullanılabilir(10, 11).

1.3. Mikrosatellitler

Yapısal olmayan DNA bölgelerinde 2-7 baz çifti tekrar dizilerinden oluşan kısa ardışık tekrarlı DNA dizileri mikrosatellit olarak adlandırılır(23, 24). Tekrar biriminin daha kısa olması nedeniyle daha fazla polimorfizm içermeleri bakımından özel bir önem taşımaktadır. Zira tekrar birimi daha kısa olan bölgelerde, satellit lokusları için temelde etken mutasyon mekanizması olan replikasyon kayması (replication slippage) diğer lokuslara göre daha fazla meydana gelmektedir(19, 25).

Mikrosatellitlerin genom içinde, kodlayıcı ve düzenleyici fonksiyonları olduğu düşünülmektedir. Yapısal olmayan polimorfik bölgelere ait alellerin mutasyonları biriktirebilme özellikleri evrimle hızının hesaplanması ve gen göçünün izlemi için daha tutarlı bilgi oluşturacağından STR gibi bölgeler filogenetik çalışmalarda ve insan yayılım modellerinin oluşturulmasında bilgi kaynağı olarak tercih edilir (26).

Bu tekrar dizilerinin yüksek çeşitliliği, popülasyon genetiği, paternite ve akrabalık tayininde genetik işaretleyici olmalarını sağlamaktadır(10, 18, 25-29). Genetik haritalamada marker (belirteç) olarak da kullanılan bu bölgelerin

araştırılması, farklı bölgelerde yaşayan insanlar arasındaki farklılıkların ve oluşturdıkları haplotiplerin belirlenmesine yönelik yapılmıştır(30-33).

1.4. Y kromozomu ve mikrosatellit polimorfizmi

İnsan diploid bir canlıdır. Y kromozomunun non-homolog (eşlik göstermeyen) bölgesi ve mitokondri DNA'sı tek kopya halinde bulunmaktadır(34). X kromozomu ve otozomal kromozomlar nesilden nesile aktarılırken rekombinasyona uğrayabilirken, Y kromozomu sadece babasal ataya, mitokondri DNA'sı ise genellikle sadece anasal ataya sahiptir. Bu iki tip kromozom genellikle mayoz sırasında rekombinasyona uğramaz ve bilgi olduğu gibi aktarılır(2, 5, 11). Bu sebeple alel çiftleri halinde bulunan lokuslara göre tek kopya halinde bulunan lokusların incelenmesi belirtilen amaca daha uygun olacaktır.

Ökaryotlarda nükleus DNA'sından bağımsız kalıtım gösteren organel DNA'larının varlığı 1900'lü yılların başlarında gösterilmiştir. Mitokondri DNA'sı çift zincirli halkasal bir moleküldür. Yaklaşık 16,5 kb büyüklüğünde halkasal DNA'ya sahiptir. Mitokondri DNA'sı kendi işlevleri için gerekli bütün RNA türlerini ve bazı proteinleri şifreleyen genetik bilgiyi taşımaktadır. Mitokondrial DNA dizisinin büyük bir kısmı yapısal genleri içerir. Aralarda az miktarda kodlanmayan DNA dizileri de bulunmaktadır. Genomu, nükleer genoma nazaran çok daha küçük ve deneysel çalışma yapılabilmesi daha kolaydır (4, 10).

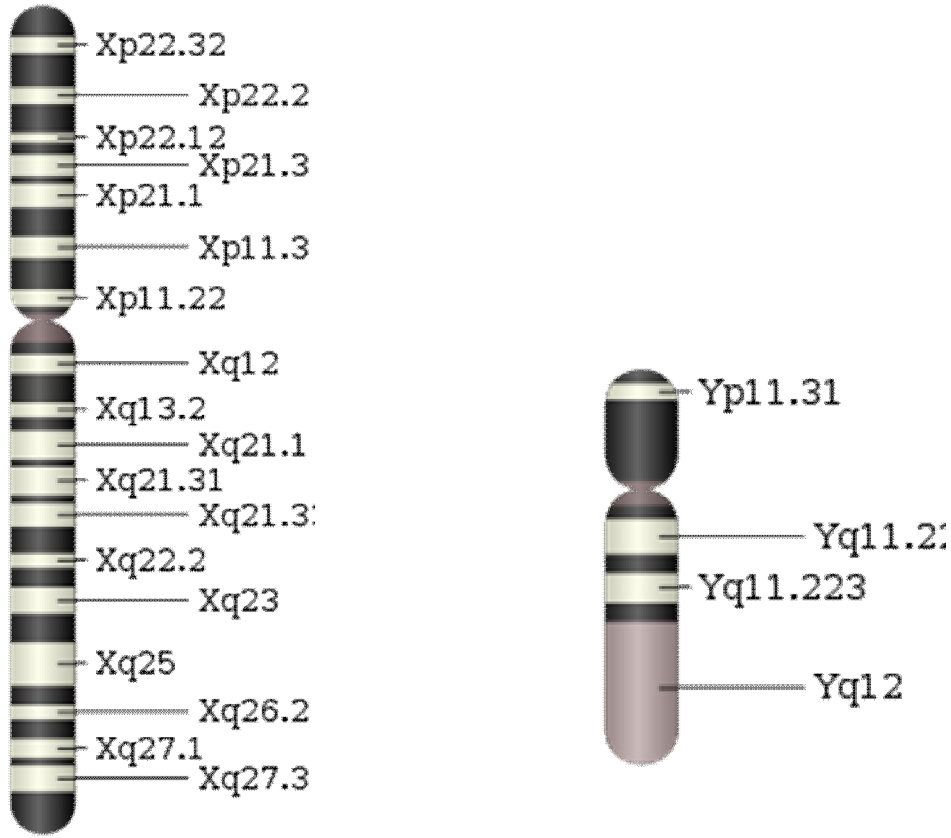
Y kromozomu 21. kromozomdan sonraki en küçük insan kromozomu olup, yaklaşık 60 milyon baz çifti uzunluğundadır. İnsan genomunun sadece %2'sini oluşturmaktadır(35). Kromozomun kısa ve uzun kollarının distal uçlarında iki psödootozomal heterokromatik alan (PAR1 ve PAR2) bulundurmaktadır. Bu alanlar, iki sex kromozomunun (X-Y) mayoz esnasında doğru çiftleşmesinden sorumlu olup, X kromozomu dizilimi ile homoloji göstermektedir(35)(Şekil 2) (33).

Y kromozomunun %60'dan fazlası kromozomun q kolunda bulunan tekrar motiflerinden oluşur(36).

Y kromozomu konsorsiyumu (YCC)'nin elde ettiği veriler, Y-STR Haplotip Referans Veritabanı (YHRD-Y-STR Haplotype Reference Database) içinde toplanmıştır. Bu konsorsiyumun önerdiği ve en iyi sonuç alınan DYS19, DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393, DYS385a,b, DYS438 ve DYS439 lokusları genişletilmiş (expanded) haplotip lokusları, DYS19, DYS389I,

DYS389II, DYS390, DYS391, DYS392 ve DYS393 lokusları ise minimal haplotip lokusları olarak adlandırılmıştır.

Y kromozomu ile ilgili özellikle 90'ların ikinci yarısından sonra birçok çalışma yapılmıştır. Değişik ülke, halk, topluluk veya coğrafik bölgelerle ilgili çok sayıda çalışma literatürde(29-32, 37-39) yayınlanmıştır. Yapılan çalışmalarla alelik polimorfizmler, buna bağlı olarak haplotipik polimorfik dağılımlar ve bu lokusların mutasyon sıklıkları belirlenmeye çalışılmış, toplumlararası bağlantı ve akrabalık dereceleri, insan evrimi ve göç yolları araştırılmıştır(40, 41).

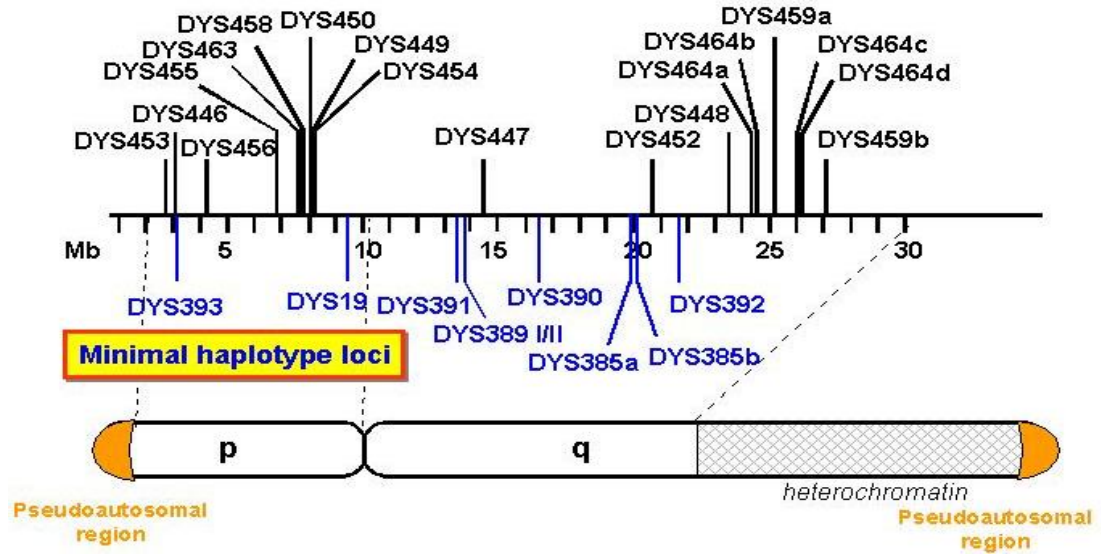


Şekil 3 (42). X ve Y kromozomlarının genel karşılaştırılması

Özetleyecek olursak; Y kromozomu polimorfizminin incelenmesi özellikle aşağıdaki dört konu bakımından önem kazanmaktadır:

1. İnsan evrimi ve insan evriminin genel çıkış noktası
2. Adli tıp
3. Babalık tayinleri
4. Göç yolları

Çalışmamızda kullanılan 16 Y-STR lokusları; DYS456, DYS389I/II, DYS390, DYS458, DYS19, DYS385a/b, DYS393, DYS391, DYS439, DYS635 (Y GATA C4), DYS392, Y GATA H4, DYS437, DYS438, DYS448) yüksek derecede polimorfizm gösteren genişletilmiş haplotip lokuslarını içermesi, sadece Elazığ yerli erkek bireylerinin haplotip profilini göstermesi açısından daha spesifik ve birey sayısı açısından diğer çalışmalarla karşılaştırıldığında oldukça yeterli olması nedeniyle önemlidir.



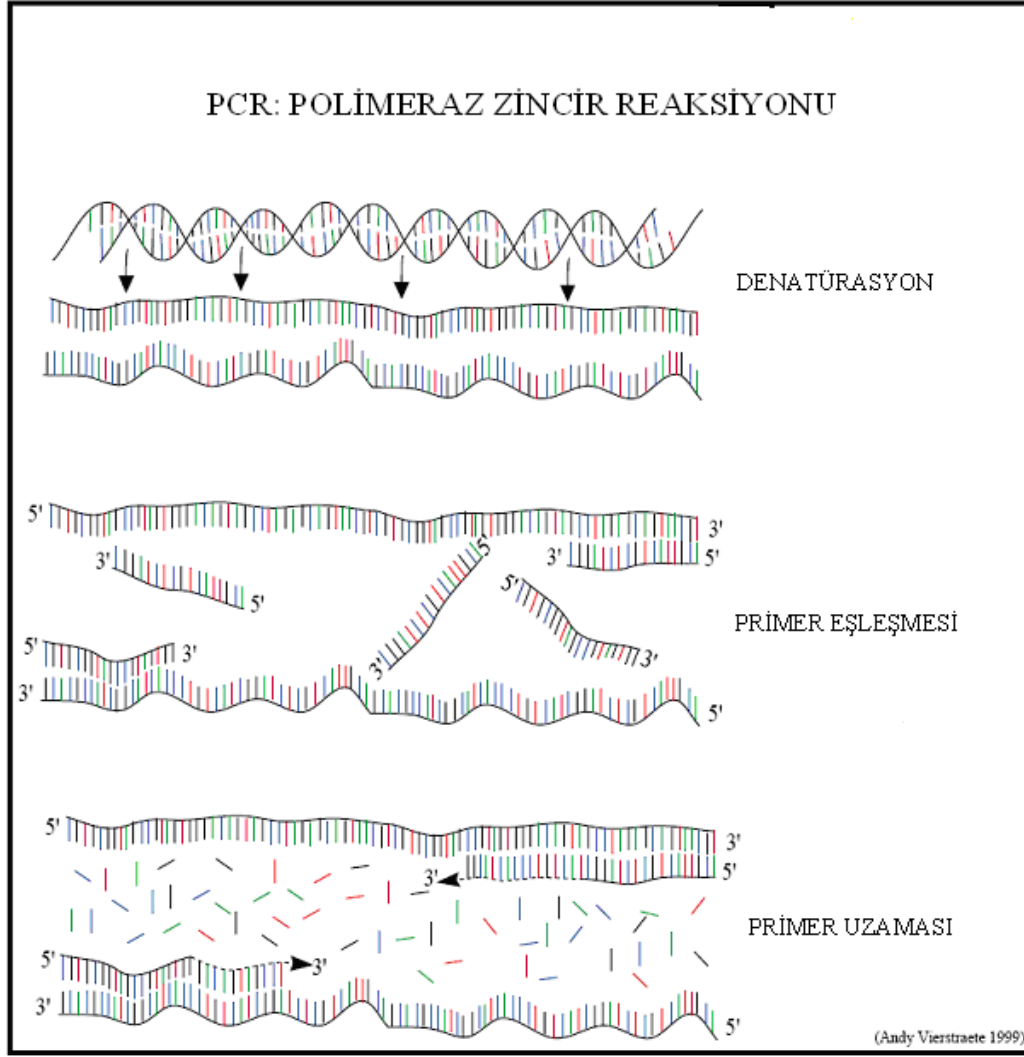
Şekil 4 (43). Bilinen bazı Y-STR lokuslarının Y kromozomu üzerindeki yerleşimleri

Dünyadaki Y kromozomu ile ilgili çalışmaların bir merkezde toplanması ve uygun sınıflandırma yapılabilmesi amacıyla 1995 yılında “Y Kromozomu Konsorsiyum”’u YCC kurulmuştur(2). YCC’nin elde ettiği veriler Y-STR Haplotip Referans Veritabanı (YHRD-Y-STR Haplotype Reference Database) içinde toplanmıştır. Bu konsorsiyumun önerdiği ve en iyi sonuç alınan 9 lokusun oluşturduğu haplotip (DYS19, DYS385a/b, DYS389I/II, DYS390, DYS391, DYS392 ve DYS393) “minimal haplotip” olarak tanımlanmıştır. “Genişletilmiş (expanded) haplotip” ise minimal haplotip lokuslarına ilaveten YCAIIa/b duplike lokuslarının eklenmesi ile oluşan 11 lokusun oluşturduğu haplotiptir(44). Biz çalışmamızda minimal haplotip lokuslara ilave olarak SWGDAM (Scientific Working Group on DNA Analysis Methods)’ ın tavsiye ettiği DYS438 ve DYS439 lokusları ile yüksek polimorfizm gösteren DYS437, DYS448, DYS456, DYS458, Y GATA H4 ve DYS635 (Y GATA C4) lokuslarını inceledik.

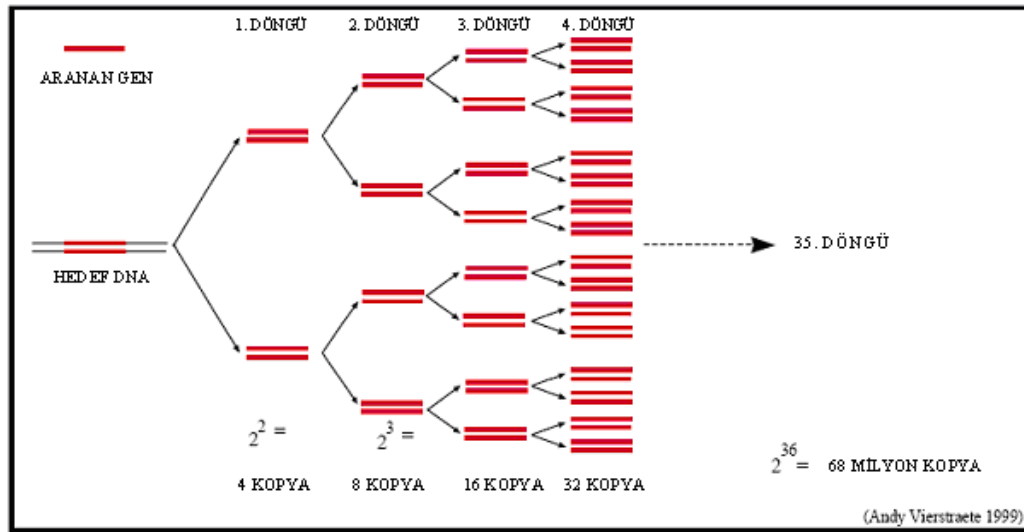
Mikrosatellitlerin allelik durumu polimeraz zincir reaksiyonu (PCR) tarafından ortaya konmaktadır. DNA laboratuvarlarında PCR'ın önemi çok büyüktür. İlk defa 1985 yılında tarafından yalnızca birkaç saatte DNA'nın spesifik zincirlerinin milyonlarca kopyasının yapılabilmesinin bulunması ile moleküler biyoloji tamamen değiştirmiştir (41).

Polimeraz zincir reaksiyonunun temel bileşenleri, kalıp olarak kullanılan DNA molekülü, DNA polimeraz enzimi, primerler, dNTP karışımı, tampon ve $MgCl_2$ 'dür. Polimeraz zincir reaksiyonu çift iplikli bir DNA molekülünde hedef dizilere iki oligonükleotid primerin bağlanması ve uzaması esasına dayanır. Amplimer olarak da adlandırılan oligonükleotid primerler, kalıp DNA molekülü yaklaşık 94° gibi yüksek sıcaklık derecelerinde denatüre edildikten sonra, tek iplikli DNA molekülleri üzerinde kendilerine tamamlayıcı olan bölgelerle melezlenirler. Primerlerin spesifik olarak hedef dizilere bağlanması düşük sıcaklık derecelerinde gerçekleşir. DNA polimeraz enzimi, uygun tampon ve dört çeşit deoksiribonükleotid trifosfat (dNTP) varlığında primerin 3' hidroksil ucundan uzamasını sağlar. Böylece kalıp DNA ipliğine tamamlayıcı olan yeni DNA molekülü sentezlenmiş olur. Bir PCR döngüsü denatürasyon, primerin eşlenmesi ve uzama olarak adlandırılan üç aşamadan oluşur. Ardarda tekrarlanan denatürasyon, primerlerin bağlanması ve primerlerin uzaması evreleriyle DNA parçaları üssel olarak artar(45) (Şekil 5).

Polimeraz zincir reaksiyonunda her döngünün sonunda yeni sentezlenen DNA zincirleri, bir sonraki döngü için hedef (ata) zincir olabilir. Şekil 6' da görüldüğü gibi bu reaksiyonun ana ürünü, sonu oligonükleotid primerlerin 5' ucu olan ve uzunluğu primerler arası uzaklıkla tanımlanan bir dsDNA parçasıdır. Başarılı bir amplifikasyonun ilk döngüsünün ürünleri, iki primerin bağlanma bölgeleri arasındaki uzaklıktan daha fazla uzunluğa sahip, farklı boyutlarda DNA moleküllerdur. İkinci döngüde, istenen uzunluktaki DNA zincirleri oluşur. Bu ürünün miktarı diğer amplifikasyon döngülerinde lineer olarak çoğalır ve reaksiyonun temel çıktısını oluşturur. Amplifikasyon, başlangıçtaki ana zincirin reaksiyon sonundaki kopya sayısı biçiminde $(2^n - 2n)x$ formülüyle açıklanır. Burada n döngü sayısı, 2n ilk ve ikinci döngüden sonra elde edilen uzunluğu bilinmeyen ürünler, x ana zincirin kopya sayısıdır(46) (Şekil 6).



Şekil 5 (47). PCR çoğaltımının basamakları

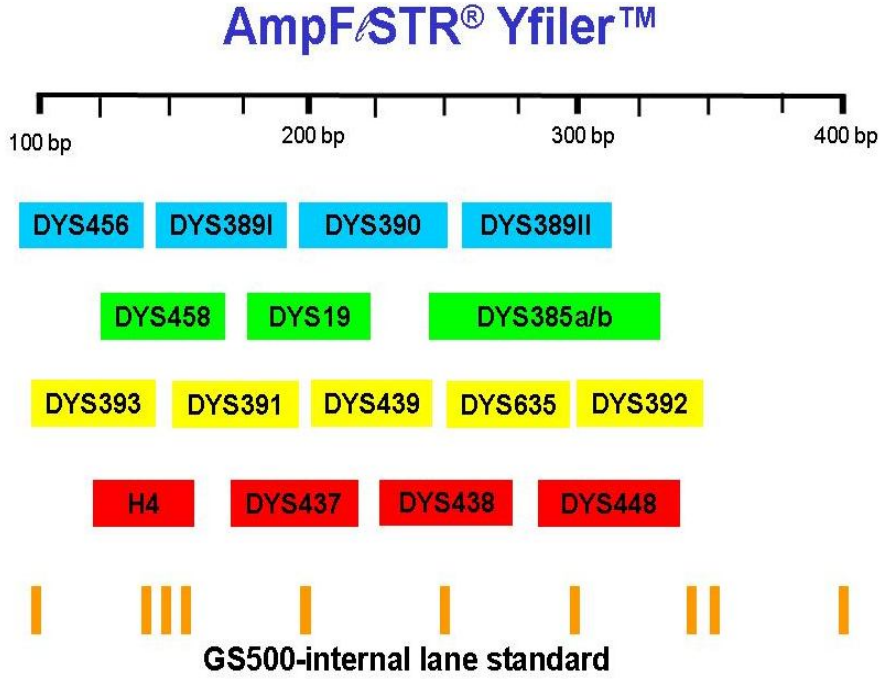


Şekil 6 (47). DNA'nın üssel olarak çoğaltılması

1.5. Y Kromozomunun Adli Olaylarda Kullanımı

Adli, antropolojik, evrimsel ve nesep tayini çalışmalarında Y-STR lokuslarına ilgi giderek artmaktadır. Y kromozomu polimorfizmi çalışıldığında, polimorfizmin popülasyon bilgileri hakkında çok önemli ayrıntılı veri tabanlarına sahip olunmaktadır.

Y kromozomu STR incelemeleri, popülasyon genetiği, göçlerin belirlenmesi, erkek tarafından akrabalıkların değerlendirilmesi ve bağlantı analizi ile adli genetik kimliklendirme (identifikasyon) amaçlı kullanılmaktadır. Özellikle cinsel saldırı suçlarında, hem saldırgan erkeğe hem de mağdureye ait deliller karışık haldedir. Erkek kadın oranının kadın lehinde olduğu karışık örneklerde otozomal DNA çalışıldığında fazla miktarda olan ve baskın durumda bulunan kadına ait DNA, ortamdaki gerekli maddeler için yarışmakta ve erkeğe ait DNA'nın amplifikasyon şansı oldukça düşmektedir(24). Bir çalışmada 500 pg erkek DNA'sının kadın DNA'sı ile 1/4000 oranında karıştırıldığı çalışmada tam bir Y-STR profili okunabilmiştir. Ancak erkek/kadın oranının 1/5000 ve üzerinde olduğu karışımlarda Y-STR amplifikasyonunun inhibe olduğu bildirilmektedir(1, 2). Bu gibi durumlarda failin saptanması ve olayın aydınlatılması için bu karışımdan saldırgan erkeğe ait materyalin ayrılabilmesi ve erkek profilin belirlenebilmesi son derece önemlidir. Y kromozomu testleri; saldırgan erkek ile mağdure kadının biyolojik örneklerinin karışım halinde olduğu bu türde biyolojik delillerde; şüphelilerle karşılaştırılabilecek nitelikte, yeterli ve güvenilir bilgi vermektedir. Ancak Y-STR'nin ayırım gücü otozomal STR'lerden belirgin olarak düşüktür(48) ve atasal soylar aynı Y-STR haplotiplerine sahip olması nedeniyle (mutasyon olmadığı taktirde) babalar, oğullar, erkek kardeşler, amcalar ve atasal kuzenler birbirinden ayırt edilemezler ve otozomal STR' ler ile desteklenmesi gerekmektedir. Y kromozomu babadan oğula komple (bütün olarak) aktarıldığından, aynı ailenin erkek bireylerinde mutasyon ve genetik anomaliler dışında, aynı olmaktadır (48, 49). Günümüzde yaygın olarak kullanılan Y-STR lousları ve uzunlukları Şekil 7'de gösterilmektedir.



Şekil 7 (50). Günümüzde yaygın olarak kullanılan AmpF/STR YFiler lokusları

1.6. Y kromozomu Lokus Mutasyonları

Genetik profilin değerlendirilebilmesi için çalışılan her lokusun mutasyon oranlarının bilinmesini gerektirir. Otozomal STR'lerin tersine Y-STR mutasyon oranlarına ait bilgiler son zamanlara kadar sınırlıydı. Heyer ve ark. (51), Binchi ve ark. (37), Kayser ve ark'ının (52, 53) yaptığı çalışmalar bu eksikliği nispeten gidermiştir. Bu çalışmalarda bazı lokuslarda (DYS392, DYS393) hiç mutasyona rastlanmazken, DYS390 lokusunda bu oran $8,58 \times 10^{-3}$ olarak saptanmıştır. Tüm lokuslar dikkate alındığında ise ortalama mutasyon oranı $2,8 \times 10^{-3}$ olarak bulunmuştur. Bu sonuç her bin baba/oğul çiftinden yaklaşık üçünde mutasyon bulunacağı anlamına gelmektedir. Literatürde bazı lokuslar için duplikasyon bildirilmiştir (DYS19 ve DYS385). DYS19 lokusunda duplikasyon oranı %0,12 olarak saptanmıştır(38, 52, 54, 55).

Babalık testlerinde 6-15 STR lokusu için bir veya iki lokusta mutasyona uygun dışlama saptandığında bu durum babalığın dışlanmasıyla ziyade mutasyona atfedilir. Oysa ikiden fazla dışlama baba adayının biyolojik baba olmadığı yönünde yorumlanır. Babalığın dışlanması ancak yeterli sayıda, örneğin 9 Y-STR lokusu çalışıldığında en az 3 dışlamanın saptanması ile mümkün olur(53).

2. GEREÇ VE YÖNTEM

2.1. İncelenen Mikrosatellit Lokusları

Bu çalışmada, en az üç nesil Elazığ'da yaşamış ve birbiriyle erkek atasal akrabalığı bulunmayan 250 erkek bireyde, Y kromozomu spesifik 16 lokusun incelenmesi amaçlanmıştır. Bu lokuslar DYS456, DYS389I, DYS390, DYS389II, DYS458, DYS19, DYS385a/b, DYS393, DYS391, DYS439, DYS635 (Y GATA C4), DYS392, Y GATA H4, DYS437, DYS438 ve DYS448'dir. İncelenen lokuslardan DYS392 lokusu trinükleotid tekrar, DYS19, DYS385a/b, DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS391, DYS393, DYS456, DYS458, DYS439, DYS635, Y GATA H4, DYS437 lokusları tetranükleotit tekrar, DYS438 lokusu pentanükleotit tekrar ve DYS448 lokusu heksanükleotit tekrar içermektedir.

Bu çalışmada 16 Y-STR lokusu incelemek için (46) Y-filer (Applied Biosystems, Foster City, CA) kitini kullandık.

2.1.1. DYS456 lokusu

Bu lokus (AGAT)_n dörtlü tekrarı ile tanımlanmaktadır. Tekrar sayısı 12 ile 18 arasında, uzunluk ise 100 ile 124 Bç arasında değişmektedir. AGAT tekrar sayısı ile allel sayısı paralel olarak değişmektedir. En sık görülen alel 15 (alel sıklığı 0,42069), uzunluk 112 Bç, mutasyon hızı % 0,53, genetik çeşitliliği ise 0,70864 olarak bildirilmiştir(56). Tablo 1'de lokusun tüm alellerinin genel sınıflandırması verilmektedir.

Tablo 1. DYS456 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS456 Alelleri	12	13	14	15	16	17	18
Uzunluk (Bç)	100	104	108	112	116	120	124

Bç: Baz çifti

Aşağıda, 15 tekrarlı 112 Bç uzunluğundaki (AGAT)₁₅ DYS456 aleline ait zincir dizilimi örnek olarak verilmiştir.

5'...GGACCTTGTGATAATGTA/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/
AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/ATTCCATT
AGTTCTGTCCCTCTAGAGAACCCTAATACATCAGTTTAAGAAGTTTTGGG
CTGAGTTGATGGG...3'

2.1.2. DYS 389 I/II lokusu

Bu lokus (DYS389I); (TCTG)_q (TCTA)_r dörtlü tekrarları ile tanımlanmaktadır. Tekrar sayısı 9 ile 16 arasında, uzunluk ise 143 ile 171 Bç arasında değişmektedir. Birinci ve üçüncü parça TCTG, ikinci ve dördüncü parça TCTA tekrarlarından oluşmaktadır. İkinci ve üçüncü tekrar parçası arasında, 5' ucu primer dizisinin benzeri dizi bulunmaktadır. DYS389 lokusu, STR bölgesinin PCR ile çoğaltılması sonucu biri büyük (dört tekrar parçasını da içerir), diğeri küçük (üçüncü ve dördüncü tekrar parçasını içerir) iki ürün elde edilir. DYS389 I lokusunda en sık gözlenen alel 13, en az rastlanan alel 16, mutasyon oranı ise % 0.24 olarak bildirilmiştir(57). Tablo 2'de lokusun tüm alellerinin genel sınıflandırması verilmektedir.

Tablo 2. DYS389 I lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS389 I Alelleri	9	10	11	12	13	14	15	16
Uzunluk (Bç)	143	147	151	155	159	163	167	171

Bç: Baz çifti

Aşağıda örnek olarak 12 tekrarlı 154 Bç uzunluğundaki DYS389 I alelinin dizilimi verilmiştir. Lokusun primerinden sonra 3 TCTG ardından 9 TCTA tekrarı mevcuttur.

5'...CCAACTCTCATCTGTATTATCTATA/TCTG/TCTG/TCTG/TCTA/
TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCCCTCCCTCTATC
AATCTATCTATTTATCTAGCAGTCCATCATCTCATTCTTCTACTACTCAG
GGATAAC...3'

Bu lokus (DYS389II); (TCTG)_n (TCTA)_p (TCTG)_q (TCTA)_r dörtlü tekrarlar ile tanımlanmaktadır. Tekrar sayısı 24 ile 34 arasında, uzunluk ise 255 ile 295 Bç arasında değişmektedir. Yapılan son çalışmalarda en sık gözlenen alel frekansı 26, mutasyon oranı ise % 0,35 olarak bildirilmiştir(57). Tablo 3'de lokusun tüm alellerinin genel sınıflandırması verilmektedir.

Tablo 3. DYS389 II lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS389 II Alelleri	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34
Uzunluk (Bç)	255	259	263	267	271	275	279	283	287	291	295

Bç: Baz çifti

Aşağıda örnek olarak 29 tekrarlı 273 Bç uzunluğundaki DYS389 II alelinin dizilimi verilmiştir. Lokusun tekrar birimleri 5 TCTG, 12 TCTA, 3 TCTG ve son olarak 9 TCTA'dan meydana gelmiştir.

2.1.3. DYS390 lokusu

Tablo 4. DYS390 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

Bç: Baz çifti

5'...TATATTTTACACATTTTGGGCCCTGCATTTTGGTACCCCATAA
ATATTCTATCTA/TCTG/TCTG/TCTG/TCTG/TCTG/TCTG/TCTG/T
CTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/T
CTA/TCTG/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCATCTATCTATCTTTCCTTGTT
TCTGAGTATACACATTGCAATGTTTTCACTTTACTGTCAC...3'

2.1.4. DYS458 lokusu

Bu lokus (DYS458), (GAAA)_n drtl tekrarları ile tanımlanmaktadır. Tekrar sayısı 13 ile 20 arasında, uzunluk ise 127 ile 155 B arasında deęiřmektedir. En sık grlen alelin tekrar sayısı 17 (0,32199), uzunluk 143 B, mutasyon hızı % 1,06 ve genetik eřitlilik (GD) 0,78058 olarak bildirilmiřtir(59). Tablo 5’de lokusun tm alellerinin genel sınıflandırması verilmektedir.

Tablo 5. DYS458 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS458 Alelleri	13	14	15	16	16,2	17	17,2	18	18,2	19	19,2	20
Uzunluk (B)	127	131	135	139	141	143	145	147	149	151	153	155

B: Baz ifti

Ařaęıda 17 GAAA tetrankleotid tekrarlı DYS458 lokusunun, 143 B uzunluęundaki rnek dizilimi verilmiřtir.

**5’...AGCAACAGGAATGAACTCCAATGAAAGAAAAGAAAGGAAG/GAA
A/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/G
AAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GGAGGGTGGGCGTGGTGG...3’**

2.1.5. DYS19 lokusu

DYS19 lokusu, (TAGA)₃tagg(TAGA)_n drtl tekrarları ile tanımlanmaktadır.  TAGA tekrarından sonra, ikinci parada bir TAGG tekrarı ve nc parada ise deęiřen sayıda TAGA tekrarlarından oluřur. Tekrar sayısı 10 ile 19, uzunluk ise 233 ile 269 arasında deęiřmektedir. En sık gzlenen alel 14 (0,52893), uzunluk 249 B, mutasyon hızı %0,25, genetik eřitlilik ise 0,64388 olarak bildirilmiřtir(60). DYS19 lokusuna ait alellerin genel sınıflandırması Tablo 6’da verilmektedir.

Tablo 6. DYS19 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS19 Alelleri	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19
Uzunluk (B)	233	237	241	245	249	253	257	261	265	269

B: Baz ifti

Ařaęıda 14 tekrarlı 248 B uzunluęunda (TAGA)₃tagg(TAGA)₁₁ tekrar dizilimli DYS19 aleline ait dizilim verilmektedir.

5'...ACTACTGAGTTTCTGTTATAGTGTTTTTAATATATATATAGTATTA
TATATATAGTGTTATATATATATAGTGTTT/TAGA/TAGA/TAGA/TAGG/TA
GA/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/T
ATAGTGACACTCTCCTTAACCCAGATGGACTCCTTGTCTCACTACATGG
CCATGGCCCCGAAGTATTACTCCTG:GTGCCCCAGCCACTATTTCAGGTG
CAGAGATTGAC...3'

2.1.6. DYS385a/b lokusu

Bu lokus (DYS385a/b), y kromozomu üzerinde duplike şekilde iki kopya halinde bulunmaktadır. Kopyalar aynı genomik dizi içerdiklerinden kullanılan primerler her iki kopyaya da bağlanır ve iki farklı lokus gibi (DYS385a ve DYS385b) değerlendirilebilir. Bu lokus (GAAA)_n dörtlü tekrarları ile tanımlanmaktadır. Tekrar sayısı 7 ile 24 arasında, uzunluk ise 241 ile 308 Bç arasında değişmektedir. En sık gözlenen aleller 11-14 (0,28972) ile 11-15 (0,06986), mutasyon hızı %0,21, genetik çeşitlilik ise 0,83510 olarak bildirilmiştir(61). Bu lokusun alellerinin genel sınıflandırması Tablo 7’de gösterilmiştir.

Tablo 7. DYS385 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS385 Alelleri	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16
Uzunluk (Bç)	241	245	249	253	257	261	265	269	273	277

DYS385 Alelleri (devamı)	16,3	17	17,2	17,3	18	19	20	21	22	23	24
Uzunluk (devamı)	280	281	282	283	284	288	292	296	300	304	308

Bç: Baz çifti

Aşağıda 11 tekrarlı 257 Bç uzunluğundaki DYS385a/b lokusuna ait alelin dizilimi örnek olarak gösterilmektedir.

5'...AGCATGGGTGACAGAGCTAGACACCATGCCAAACAACAACAAG
AAAAGAAATGAAATTCAGAAAGGAAGGAAGGAAGGAGAAAGAAAGT
AAAAAAGAAAGAAAGAGAAAAAGAGAAAAAGAAAGAAAGAGAAGAA
AGAGAAAGAGGAAAGAGAAAGAAAGGAAGGAAGGAAGGAAGGAAG
G/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/G
AAA/GAGAAAAAGAAAGGAGGACTATGTAATTGGC...3'

2.1.7. DYS393 lokusu

DYS393 lokusu (AGAT)_n dörütlü tekrarlarını içermektedir. Tekrar biriminin, tekrar sayısının değışmeyecek şekilde 5' ucuna doğru 1 Bç kayması ile TAGA, 2 Bç kayması ile AGAT şeklini almaktadır. Tekrar sayısı 9 ile 17 arasında, uzunluk ise 108 ile 140 Bç arasında değışmektedir. En sık gözlenen alel 13 (0,71153), uzunluk 124, mutasyon hızı %0,08 ve genetik çeşitlilik ise 0,46218 olarak bildirilmiştir(62). DYS393 lokusu alelleri ve uzunluklarının genel sınıflandırılması tablo 8'de gösterilmiştir.

Tablo 8. DYS393 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS393 Alelleri	9	10	11	12	13	14	15	16	17
Uzunluk (Bç)	108	112	116	120	124	128	132	136	140

Bç: Baz çifti

Aşağıda örnek olarak verilen dizilim, 15 tekrarlı 132 Bç uzunluğundaki DYS393 lokusuna aittir.

5'...GTGGTCTTCTACTTGTGTCAATAC/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AT
GTATGTCTTTTCTATGAGACATACCTCATTTCCTGGACTTGAGTTC...3'

2.1.8. DYS391 lokusu

Bu lokus (DYS391) (TCTA)_n dörütlü tekrarlarını içermektedir. Tekrar sayısı 6 ile 14 arasında, uzunluk ise 89 ile 121 Bç arasında değışmektedir. Son yapılan çalışmalarda en sık gözlenen alel 10 (0,56033), uzunluk 105 Bç, mutasyon hızı %0,28, genetik çeşitlilik ise 0,53511 olarak bildirilmiştir(63). Bu lokusun alellerinin genel sınıflandırması Tablo 9'da gösterilmiştir.

Tablo 9. DYS391 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS391 Alelleri	6	7	8	9	10	11	12	13	14
Uzunluk (Bç)	89	93	97	101	105	109	113	117	121

Bç: Baz çifti

Aşağıda, 11 TCTA tekrarlı 107 Bç uzunluğundaki DYS391 aleline ait dizilim gösterilmektedir.

5'...TTCATCATACACCCATATCTGTCTGTCTG/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA
/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTGCCTATCTGCCTGCC
TACCTATCCCTCTATC...3'

2.1.9. DYS439 lokusu

Bu lokus (DYS439) (GATA)_n dörütlü tekrarlarını içermektedir. Tekrar sayısı 9 ile 16, uzunluk ise 205 ile 233 Bç arasında deęiřmektedir. En sık gözlenen alel 12 (0,44770), uzunluk 217 Bç, mutasyon hızı %0,61 ve genetik çeřitlilik 0,67060 olarak bildirilmiřtir(64). Tablo 10'da lokusun tüm alellerinin genel sınıflandırması gösterilmektedir.

Tablo 10. DYS439 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS439 Alelleri	9	10	11	12	13	14	15	16
Uzunluk (Bç)	205	209	213	217	221	225	229	233

Bç: Baz çifti

Ařaęıda, 12 tekrarlı 217 Bç uzunluęundaki DYS439 lokusuna ait alel dizilimi örnek olarak verilmiřtir.

5'...TCGAGTTGTTATGGTTTTAGGTCTAACATTTAAGTCTTTAATCTATC
TTGAATTAATAGATTCAAGGTGATAGATATACAGATAGATAGATACATA
GGTGGAGACAGATAGATGATAAATAGAA/GATA/GATA/GATA/GATA/GA
TA/GATA/GATA/GATA/GATA/GATA/GATA/GATA/GATA/GAAAGTATAAGTAA
AGAGATGATGGGTAAAAGAATTCCAAGCCAC...3'

2.1.10. DYS635 (Y GATA C4) lokusu

Bu lokus (TCTA)₄ (TGTA)₂ (TCTA)₂ (TGTA)₂ (TCTA)₂ (TGTA)₂ (TCTA)_n tekrarları ile tanımlanmaktadır. Tekrar sayısı 17 ile 26 arasında, uzunluk ise 234 ile 270 Bç arasında deęiřmektedir. En sık gözlenen alel 23 (0,45658), uzunluk 258 Bç, mutasyon hızı %0,46, genetik çeřitlilik 0,71341 olarak bildirilmiřtir(65). Tablo 11'de lokusun tüm alellerinin genel sınıflandırması gösterilmektedir.

Tablo 11. DYS635 (Y GATA H4) lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS635 Alelleri	17	18	19	20	21	21,3	22	23	24	25	26
Uzunluk (Bç)	234	238	242	246	250	253	254	258	262	266	270

Bç: Baz çifti

Aşağıda 23 tekrarlı 258 Bç uzunluğundaki DYS635 (Y GATA C4) lokusuna ait alel dizilimi örnek olarak verilmiştir.

5'..AGTGTCTCACTTCAAGCACCAAGCACTGCTGCTGAATGGGAGCAGA
AATGCCCAATGGAATGCTCTCTTGGCTTCTCACTTTGCATAGAATC/TCTA/
TCTA/TCTA/TCTA/TGTA/TGTA/TCTA/TCTA/TGTA/TGTA/TCTA/TCTA/
TGTA/TGTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/
ATTTTCTTTATCCATTCATTGATTGATGGATATTTGGGCTGGTTCCACATT
TTTCCAACGTGTGAATTTTGCTGC..3'

2.1.11. DYS392 lokusu

Bu lokus (DYS392) (TAT)_n üçlü tekrarları ile tanımlanmaktadır. Tekrar sayısı 6 ile 17 arasında, uzunluk ise 290 ile 323 Bç arasında değişmektedir. En sık gözlenen alel 11 (0,41899), uzunluk 308 Bç, mutasyon hızı %0,07, genetik çeşitlilik 0,64804 olarak bildirilmiştir(66). Tablo 12'de lokusun tüm alellerinin genel sınıflandırması gösterilmektedir.

Tablo 12. DYS392 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS392 Alelleri	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17
Uzunluk (Bç)	290	293	296	302	305	308	311	314	317	320	323	326

Bç: Baz çifti

Aşağıda 12 tekrarlı 311 Bç uzunluğundaki (TAT)₁₂ DYS392 lokusuna ait alel dizilimi örnek olarak verilmiştir.

5'...TAGAGGCAGTCATCGCAGTGGCCCAAGTGATCTTGCAACATCTCCA
TCCATGTTGCTCCAAAGGACCCAATTTTACTGTAAATGGTTGTATAGTATT
TTATGGTCTACATAGACCATATTTACCATATGTTTCATCCATATTTTCTTCA
TTAATCTAGCTTTTAAAAACAACAACTAATTTGATTTCAAGTGTTTGTTATTTA
AAAGCCAAGAAGGAAAACAAATTTTTTCTTGTATCACCATTTATT/TAT/
TAT/TAT/TAT/TAT/TAT/TAT/TAT/TAT/TAT/TAT/TAT/TAT/TTACTAAGGAAT
GGGATTGGTAGGTC...3'

2.1.12. Y GATA H4 lokusu

Bu lokus (TAGA)_nATGGATAGATTA (GATG)_pAA (TAGA)_q tekrarları ile tanımlanmaktadır. Tekrar sayısı 8 ile 13 arasında, uzunluk ise 122 ile 142 Bç

arasında değişmektedir. En sık gözlenen alel 15 (0,43754), uzunluk 189 Bç, mutasyon hızı % 0,43, genetik çeşitlilik 0,62142 olarak bildirilmiştir(67). Tablo 13’de lokusun tüm alellerinin genel sınıflandırması gösterilmektedir.

Tablo 13. Y GATA H4 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

Y GATA H4 Alelleri	8	9	10	11	12	13
Uzunluk (Bç)	122	126	130	134	138	142

Bç: Baz çifti

Aşağıda 12 tekrarlı 138 Bç uzunluğundaki (TAGA)₁₂ N₁₂ (gac)₂ aa (taga)₄ Y GATA H4 lokusuna ait alel dizilimi örnek olarak verilmiştir.

5’...ATGCTGAGGAGAATTTCCAAATTTAAGATAGATAGATAGATCTATA
GATAGATAGGTAGGTAGG/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/TAG
A/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/ATGGATAGATTAGATGGATGAATA
GC...3’

2.1.13. DYS437 lokusu

Bu lokus (TCTA)_n (TCTG)₂ (TCTA)₄ tekrarları ile gösterilmiştir. Tekrar sayısı 13 ile 17, uzunluklar ise 181 ile 197 Bç arasında değişmektedir. En sık gözlenen alel 15 (0,43754), uzunluk 189 Bç, mutasyon hızı % 0,13, genetik çeşitlilik 0,62142 olarak bildirilmiştir(68). Tablo 14’de lokusun tüm alellerinin genel sınıflandırması gösterilmektedir.

Tablo 14. DYS437 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS437 Alelleri	13	14	15	16	17
Uzunluk (Bç)	181	185	189	193	197

Bç: Baz çifti

Aşağıda 15 tekrarlı 189 bp uzunluğunda DYS437 lokusuna ait (TCTA)₉ (TCTG)₂ (TCTA)₄ dizilimli alel zinciri örnek olarak verilmiştir.

5’...GACTATGGGCGTGAGTGCATGCCCATCCGG/TCTA/TCTA/TCTA/TC
TA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTG/TCTG/TCTA/TCTA/TCTA/TC
TA/TCATCTATCATCTGGGAATGATGTCTATCTACTTATCTATGAATGATA
TTTATCTGTGGTTATCTATCTATCTATATCATCTGTGAATGACAGGGTCT
C...3’

2.1.14. DYS438 lokusu

Bu lokus (DYS438) (TTTTC)_n beşli tekrarları ile tanımlanmaktadır. Tekrar sayısı 6 ile 14, uzunluklar ise 300 ile 340 Bç arasında değişmektedir. En sık gözlenen alel 12 (0,41945), uzunluk 330 Bç, mutasyon hızı %0.07, genetik çeşitlilik 0,68963 olarak bildirilmiştir(69). Tablo 15’de lokusun tüm alellerinin genel sınıflandırması gösterilmektedir.

Tablo 15. DYS438 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS438 Alelleri	6	7	8	9	10	11	12	13	14
Uzunluk (Bç)	300	305	310	315	320	325	330	335	340

Bç: Baz çifti

Aşağıda (TTTTC)₁₂ 12 tekrarlı 330 Bç uzunluğundaki DYS438 lokusuna ait alelinin dizilimi örnek olarak gösterilmiştir.

5’...CCAAAATTAGTGGGGAATAGTTGAACGGTAAACAGTATA/TTTTC/T
TTTC/TTTTC/TTTTC/TTTTC/TTTTC/TTTTC/TTTTC/TTTTC/TT
TTC/TTTTC/TATTTGAAATGGAGTTTCACTCTTGTTGCCAGGCTGAAAT
GCAATGGTGTGATCTCGACTCACCACAACCTCCACTTCCCAGGTTCAAGC
GATTCTCCTGCATCAGCCTCCCAGGTAGCTGGGATTATAGGCGTCTGCCA
CCACGCCAGCTAATTTTTTGTGTTTTTAGTAGAGACAGGGTTTCACCATG
TTGGTGAGGCTGGTCTCGAACTCCAGACCCTGGGTGATC...3’

2.1.15. DYS448 lokusu

Bu lokus aralarında 42 bazçifti bulunan AGAGAT altılı tekrarları ile tanımlanmaktadır. Tekrar sayısı 17 ile 24, uzunluk 299 ile 341 arasında değişmektedir. En sık gözlenen alel 19 (0,43250), uzunluk 311 Bç, mutasyon hızı %0,11, genetik çeşitlilik 0,69218 olarak bildirilmiştir(70). Tablo 16’da lokusun tüm alellerinin genel sınıflandırması gösterilmektedir.

Tablo 16. DYS448 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS448 Alelleri	17	18	19	20	21	22	23	24
Uzunluk (Bç)	299	305	311	317	323	329	335	341

Bç: Baz çifti

Aşağıda en sık gözlenen 310 Bç uzunluğundaki (AGAGAT)₁₁(N)₄₂ (AGAGAT)₈ tekrarlı DYS448 lokusuna ait 19 alelinin dizilimi örnek olarak gösterilmiştir.

5'...TGGGAGAGGGCAAGGATCCAAATAAAGAACAGAGAAGTGTCAAAGA
GCTTCAATGGAGATTAGAAATAGAGATCGCGAGACAGAAAGGGAGATAG
AGACATGGATAA/AGAGAT/AGAGAT/AGAGAT/AGAGAT/AGAGAT/AGA
GAT/AGAGAT/AGAGAT/AGAGAT/AGAGAT/ATAGAGATAGAG
AGATAGAGATAGAGATAGATAGATAGAGAA/AGAGAT/AGAGAT/AGAG
AT/AGAGAT/AGAGAT/AGAGAT/AGAGAT/AGAGAT/AGAGAGGTAAAG
ATAGAGATAAATTTCCAGACCGGCCAGAAATATGAC...3'

2.2. Çalışma Grubu

Bu çalışma kapsamında, geneli temsil etmesi amacıyla en az üç nesil Elazığ'da yaşamış ve birbiriyle erkek atasal akrabalığı bulunmayan sağlıklı 250 erkek birey incelemeye alınmıştır.

Yukarıda belirtilen özelliklere uyan kişiler; çalışmanın amacı ve yöntemi hakkında bilgilendirilmiş, ayrıca yeterince bilgilendirildikleri ve kendi iradeleriyle bu çalışmaya katıldıklarını gösteren bilgilendirilmiş gönüllü onam formu kişiler tarafından imzalandıktan sonra her bireyden EDTA'lı tüpe 2 cc kan örneği alındı.

2.3. DNA İzolasyonu

- 1,5 ml lik receiver (toplama) tüpü içerisine 200 mikrolitre kan örneği, 200 mikrolitre Lysis Buffer HL ile 20 mikrolitre Proteinaz K konulur ve 5 dakika 56 C°'de termal şeykır cihazında bekletildi.
- Örnek üzerine 200 mikrolitre Binding Buffer HL eklenip 2,0 ml lik RTA spin filtreli tüpe aktararak 13.000xg devirde 2 dakika santifüj edilir ve toplama tüpü değiştirildi.
- Toplama tüpü değiştirilmiş olan spin filtreli tüp içerisine 500 mikrolitre Wash Buffer I eklenip 13.000 xg devirde 1 dakika santifüj edilir ve toplama tüpü değiştirildi.
- Filtre üzerine 700 mikrolitre Wash Buffer II eklenerek 13.000xg devirde 1 dakika santifüj edilir ve toplama tüpü değiştirildi.

- Wash Buffer içerisinde bulunan alkolden filtreyi ve DNA'yı arındırmak için 4 dakika 13.000xg devirde santrifüj edilir ve kapak açık bir şekilde 3 dakika bekletildi.
- Spin filtre 1,5 ml lik receiver tüpe alınır ve üzerine 56 C ° ye ısıtılmış 200 mikrolitre Elution Buffer D eklenip 1 dakika oda sıcaklığında bekletildi. 8000 xg de 1 dakika santrifüj ettikten sonra filtre atılır ve elde edilen DNA örneği çalışılmak üzere +4 C ° de bekletildi.

Elde edilen tüm DNA izolatlarının kantitatif ve kalitatif ölçümleri Nanodrop 2000c spektrofotometre cihazında yapıldı.

2.4. Polimeraz Zincir Reaksiyonu (PCR)

İzole edilen DNA örneklerinde Y kromozomu üzerinde bulunan lokuslar (DYS456, DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS458, DYS19, DYS385a/b, DYS393, DYS391, DYS439, DYS635 (Y GATA C4), DYS392, Y GATA H4, DYS437, DYS438 ve DYS448) her biri için spesifik olan primerler ile uygun PCR protokollerinde çoğaltılmıştır.

Deoksiribonükleik asit ürünlerinin, AmpF/YFiler PCR Amplification Kit (Applied Biosystem, Foster City, CA, USA) ile uygun protokol kullanılarak amplifikasyonları sağlandı. Her bir örnek için PCR tüpüne 9.2 µl PCR Reaction Mix, 5.0 µl Primer Set, 0.8 µl Taq Gold® DNA Polymerase ve 10.0 µl 1/200 oranında dilüe edilmiş olan DNA örneği konularak miks hazırlandı ve aşağıdaki PCR protokolüne göre her bir DNA örneğinin PCR işlemi yapıldı.

Y kromozom STR lokusları için uygulanan PCR protokolü:

Başlangıç denatürasyonu	: 95 C de 11 dakika	
Denatürasyon	: 94 C de 1 dakika	} 30 döngü
Annealing (bağlanma)	: 61 C de 1 dakika	
Extension (uzama)	: 72 C de 1 dakika	
Son ekstensiyon	: 60 C de 80 dakika	

2.5. Elektroforez ve Tiplendirme

Elde edilen PCR ürünlerini tiplendirmek için ABI 310 Genetik Analiz cihazında yürütülerek, analiz edilip pik değerleri çıkartıldı. Genetik Analiz cihazına konulmadan önce 310 sekans tüplerine;

12 µl formamid

0,5 µl GeneScan 500 LIZ Size Standart

1 µl PCR ürünü DNA örneği konuldu ve kapakları kapatıldı.

Ayrıca her yürütme sırasında, bir sekans tüpüne 1 µl AmpF/YFıler Kit Allelic Ladder konuldu. Örnekler 95°C’de 3 dakika denatüre edildi. Denatürasyon sonrası tüpler -20°C’ de 3 dakika bekletildi ve elektroforez cihazına yüklendi. Elektroforez sona erdikten sonra sonuçlar GeneMapper IDv3.2 programı ile analiz edildi. Elde edilen bu değerler sequences ladders referans alınarak karşılaştırılıp, alel frekansları analiz edilmek üzere tablo haline getirildi.

3. BULGULAR

DYS456, DYS 389I, DYS389II, DYS390, DYS458, DYS19, DYS385a/b, DYS393, DYS391, DYS439, DYS635 (Y GATA C4), DYS392, Y GATA H4, DYS437, DYS438 ve DYS448 lokusları için GeneMapper Software Version 3.2 programı ile sonuçlar elde edildi. Elde edilen tüm haplotiplerin Arlequin 3.1 istatistik programı kullanılarak her bir lokus için genetik çeşitlilik ve alel frekansları tablo ve şekil halinde sunulmuştur.

Tablo 17. Elazığ yerlisi 250 erkek bireyin incelenen 16 Y-STR AmpFISTR Y filer paneli

n	456	389I	390	389II	458	19	385a/b	393	391	439	G.C4	392	G.H4	437	438	448
1	15	14	22	30	18	15	15-15	12	10	11	20	11	12	14	9	19
2	15	13	23	29	15	14	12-19	12	10	11	21	17	12	14	9	21
3	15	13	22	29	17	13	14-14	13	10	12	21	10	12	16	10	21
4	14	12	24	29	19	15	14-15	13	10	12	23	11	12	14	11	19
5	15	13	23	30	17	14	12-12	13	10	12	23	11	11	15	10	20
6	16	13	24	29	16	14	12-15	12	11	12	23	13	12	15	12	20
7	17	14	25	31	16	16	11-15	13	11	10	24	11	12	14	11	20
8	15	13	25	32	17	13	17-18	13	10	13	23	11	11	14	10	20
9	15	13	24	29	15	14	12-16	12	11	12	23	13	13	15	12	19
10	14	14	23	31	18	14	14-15	13	10	11	21	13	11	14	9	19
11	16	13	25	31	17	16	9-12	12	10	13	21	12	12	14	9	21
12	17	13	24	30	18	13	15-16	13	10	12	21	11	11	14	10	20
13	14	12	23	29	19	14	13-19	12	10	11	21	11	11	14	10	20
14	14	12	23	29	18	14	13-19	12	10	11	21	11	11	14	10	20
15	16	13	22	29	17	13	14-16	13	10	12	22	15	9	14	11	19
16	15	14	23	30	19	14	12-18	12	10	11	21	12	11	14	10	21
17	15	13	22	31	15	14	13-15	12	10	11	21	11	11	14	9	22
18	15	14	23	30	16	13	13-16	13	10	12	21	13	11	15	9	19
19	15	13	23	29	14	15	12-15	12	9	11	22	11	12	14	9	21
20	16	13	24	31	18	15	12-14	12	10	13	23	11	11	14	9	20
21	15	13	23	31	17	14	12-13	12	10	12	21	11	12	14	10	21
22	16	13	25	31	15	15	11-14	13	11	10	23	11	13	14	11	20
23	16	14	23	30	14	15	12-13	13	10	11	25	12	11	14	10	18
24	15	13	24	30	16	14	12-16	12	11	13	23	14	12	15	12	19
25	15	12	22	30	16	13	16-18	14	10	12	21	11	9	14	10	21
26	15	12	23	28	18	14	13-16	12	10	12	21	12	11	14	9	21
27	15	14	22	30	17	14	10-10	12	10	11	21	12	12	14	9	20
28	16	12	24	28	14	14	10-15	13	10	11	21	11	13	15	9	20
29	16	14	24	31	15	14	12-13	12	10	11	21	11	12	15	9	19
30	15	12	24	29	19	13	17-18	12	10	12	21	11	11	14	10	20

n	456	389I	390	389II	458	19	385a/b	393	391	439	G.C4	392	G.H4	437	438	448
31	16	13	24	29	16	14	12-16	12	11	12	23	13	13	15	12	19
32	16	13	24	30	16	16	9-11	13	11	10	23	11	12	14	11	20
33	14	12	23	29	19	14	13-20	12	10	11	21	15	11	14	10	18
34	15	13	24	30	17	15	13-14	12	9	11	21	11	11	14	9	20
35	15	12	24	29	18	13	12-18	12	10	13	21	11	10	14	10	20
36	18	14	24	30	16	14	12-17	12	11	12	21	11	11	15	10	21
37	15	13	23	29	15	15	12-16	12	10	11	22	11	13	14	9	21
38	15	12	21	28	16	16	14-15	15	10	11	21	11	11	16	10	20
39	16	14	23	29	14	17	13-19	13	10	12	20	10	12	14	11	19
40	16	13	23	30	16	14	18-18	13	10	12	20	11	12	14	10	20
41	15	13	23	29	16	14	13-16	12	10	11	22	11	11	15	9	21
42	15	13	24	29	17	14	11-14	14	10	12	23	12	11	15	10	23
43	15	13	23	31	17	15	14-17	14	10	11	22	15	11	15	9	19
44	15	14	22	31	18	15-16	15-16	14	10	11	22	11	12	15	10	21
45	16	13	24	31	17	15	12-14	12	10	13	22	12	11	14	9	20
46	14	13	23	30	18	14	14-15	13	10	11	21	13	11	14	9	19
47	16	12	21	29	18	16	13-16	13	11	10	22	11	12	16	10	23
48	16	13	24	30	17	15	12-14	12	10	13	21	11	11	14	9	20
49	15	12	23	31	17	15	13-16	12	10	11	21	11	12	15	9	21
50	14	14	23	32	17	14	15-15	13	10	11	21	13	11	14	9	19
51	16	12	24	29	17	12	14-15	13	10	11	21	13	11	14	9	20
52	15	13	23	30	17	14	13-19	12	10	11	20	11	10	14	10	21
53	13	12	22	31	17	14	13-21	8	8	12	20	11	10	14	10	20
54	15	12	19	30	17	16	10-12	8	10	11	23	12	10	15	9	21
55	14	14	23	32	18	14	14-15	13	10	11	21	13	11	14	9	19
56	15	14	22	30	18	16	15-17	12	10	11	20	11	12	14	9	19
57	16	13	24	29	16	14	12-16	12	11	12	23	13	12	15	12	19
58	16	14	26	32	16	15	11-14	13	11	10	23	11	13	14	11	20
59	15	12	24	28	15	15	13-16	12	10	12	21	11	12	15	9	21
60	14	13	23	29	15	15	12-16	12	10	12	22	11	12	14	9	21
61	15	13	24	29	17	14	13-15	12	10	11	21	11	11	15	9	19
62	15	12	23	30	17	14	13-18	12	10	11	20	11	11	14	10	21
63	15	13	24	30	17	15	13-15	13	10	12	20	11	12	16	10	19
64	16	12	24	29	14	14	10-15	13	10	11	21	11	13	15	9	20
65	15	13	23	29	16	14	12-13	13	10	10	24	12	12	14	10	20
66	15	12	24	28	15	15	11-13	12	10	11	23	13	12	15	12	19
67	15	13	21	30	17	15	13-14	14	10	11	21	11	11	16	10	22
68	16	13	24	31	17	14	13-15	12	10	13	22	12	11	14	9	19
69	16	13	24	30	17	14	12-14	13	10	13	22	16	12	14	9	20
70	16	13	25	30	16	16	12-14	13	10	11	24	11	12	14	11	20
71	15	14	25	30	14	17	11-15	13	10	11	24	13	12	14	11	19
72	15	12	22	29	19	13	16-17	13	10	12	21	11	9	14	10	20
73	16	13	24	29	14	14	11-12	13	10	12	26	12	11	14	11	17
74	15	13	23	28	15	15	10-16	12	10	11	21	11	12	14	9	21
75	15	13	22	29	16	15	13-13	13	10	12	22	12	11	14	11	19

n	456	389I	390	389II	458	19	385a/b	393	391	439	G.C4	392	G.H4	437	438	448
76	16	13	24	27	17	14	12-17	13	10	13	21	11	13	14	12	18
77	15	12	24	29	19	14	12-13	12	10	12	21	13	8	14	11	21
78	16	13	25	29	16	14	11-14	12	11	11	23	12	11	15	12	19
79	16	13	24	29	16	14	11-14	12	11	13	23	12	11	15	13	19
80	16	14	23	31	15	14	14-15	13	12	11	20	11	10	16	10	21
81	15	13	23	29	15	16	12-16	12	10	10	22	11	13	14	9	21
82	15	12	22	29	17	15	12-14	13	10	13	22	11	13	14	10	19
83	16	14	25	31	15	14	10-14	13	10	12	23	11	11	15	11	20
84	16	12	23	29	16	14	11-13	12	11	12	23	11	13	15	9	21
85	15	13	23	31	19	13	15-16	14	9	13	22	11	13	14	10	20
86	15	14	23	32	17	14	13-20	12	10	11	20	11	10	14	10	21
87	16	15	23	31	17	14	11-13	13	10	11	21	12	12	15	10	21
88	17	13	24	31	15	14	11-15	13	11	13	23	16	12	14	11	20
89	18	14	22	30	17	15	16-18	12	10	11	21	11	12	14	9	19
90	16	12	24	28	14	14	13-14	13	10	12	21	11	11	15	10	20
91	15	13	25	30	18	14	12-14	13	9	11	21	11	12	14	10	19
92	15	12	25	29	17	14	12-17	13	10	9	21	12	10	14	10	17
93	15	13	23	29	19	14	12-18	12	10	11	23	11	11	14	10	21
94	16	13	22	29	16	14	14-14	13	10	11	22	11	11	14	9	21
95	13	12	24	28	17	15	14-18	12	10	11	21	11	11	16	9	19
96	15	13	23	29	17	14	12-14	13	11	14	23	13	11	15	10	19
97	17	13	23	30	16	13	15-16	13	10	12	21	11	11	14	11	20
98	15	14	23	30	17	14	14-18	13	10	12	22	11	10	14	9	19
99	15	13	23	31	17	14	13-14	12	10	11	20	12	9	14	9	21
100	17	13	23	29	17	14	16-17	13	10	11	23	11	11	14	10	20
101	15	13	24	29	17	14	11-14	13	11	12	23	13	12	15	12	19
102	16	14	25	30	14	15	11-15	13	11	10	23	11	12	14	11	20
103	16	13	25	30	19	13	17-18	13	11	13	20	11	11	14	10	20
104	15	12	24	27	18	14	11-15	12	10	12	23	14	12	15	11	19
105	15	13	22	29	17	13	15-16	13	9	11	22	14	10	14	11	19
106	15	14	23	32	17	13	15-16	14	9	12	21	11	12	14	10	20
107	16	12	23	29	18	15	13-15	14	10	11	23	11	11	16	11	20
108	16	14	23	31	17	14	13-15	12	10	12	23	11	11	15	9	19
109	15	13	25	31	18	14	11-15	13	11	10	23	11	13	15	11	21
110	16	13	23	29	16	14	11-14	12	12	10	23	11	13	15	12	19
111	17	13	25	31	15	16	11-14	13	11	10	23	11	12	14	11	20
112	15	14	23	30	19	14	12-19	13	12	11	22	11	11	14	10	21
113	15	13	23	29	16	15	13-16	12	10	11	22	11	12	14	9	21
114	16	12	22	28	14	14	14-15	13	11	11	22	12	11	15	10	21
115	14	14	23	30	16	14	13-14	12	10	13	21	11	11	15	9	19
116	15	13	23	29	15	15	12-16	12	10	11	22	11	13	14	9	21
117	15	13	22	31	17	15	13-18	12	10	11	20	11	11	14	10	21
118	15	14	23	30	20	14	12-18	12	10	11	21	12	11	14	10	21
119	16	13	23	28	17	14	11-15	12	11	12	23	14	12	15	12	19
120	15	12	24	28	16	15	14-15	14	11	12	21	12	12	15	10	23

n	456	389I	390	389II	458	19	385a/b	393	391	439	G.C4	392	G.H4	437	438	448
121	16	13	24	31	17	15	12-13	12	10	13	22	11	11	14	9	20
122	15	13	23	29	14	15	12-15	12	9	11	21	11	12	14	9	21
123	16	14	25	32	16	15	11-14	13	10	10	23	11	13	14	11	20
124	15	13	23	29	14	15	12-15	12	9	11	21	11	12	14	9	21
125	15	13	25	29	16	17	12-15	13	10	11	23	11	11	14	11	17
126	16	12	24	29	17	17	15-16	14	10	11	22	11	12	16	10	21
127	15	12	22	30	17	13	16-17	13	10	12	21	11	9	14	11	20
128	15	12	23	28	16	15	14-18	12	10	13	22	11	12	15	9	21
129	15	13	23	29	15	15	12-16	12	10	11	22	11	11	14	9	20
130	18	13	23	31	17	13	16-16	13	10	12	22	11	11	14	9	19
131	15	13	23	32	18	14	13-16	12	11	11	21	11	11	14	10	20
132	17	13	25	30	15	15	11-14	13	10	12	23	11	13	14	11	20
133	15	13	23	29	19	14	12-18	12	10	11	24	13	12	14	10	21
134	16	12	24	29	14	14	10-15	13	10	11	21	11	13	15	9	20
135	16	13	22	29	15	14	12-14	12	11	11	22	11	11	14	9	21
136	15	14	22	31	17	14	13-15	12	10	13	24	11	10	15	9	20
137	14	14	23	31	18	14	14-15	13	10	11	21	13	11	14	9	19
138	15	12	24	28	15	15	13-16	12	10	13	21	11	12	15	9	21
139	14	12	23	30	17	14	11-15	13	11	10	22	11	11	16	10	20
140	15	13	22	29	16	15	12-13	12	10	11	24	11	10	15	11	20
141	15	13	25	30	20	14	12-15	12	10	13	21	11	11	14	9	19
142	15	14	22	31	17	14	13-15	12	10	13	24	11	10	15	9	20
143	17	13	23	31	17	13	15-16	13	10	13	22	11	11	14	9	19
144	14	12	24	28	19	14	12-18	12	10	11	21	11	11	14	9	21
145	15	14	23	32	18	15	14-16	11	10	12	21	11	10	16	10	20
146	15	12	23	30	15	15	16-16	13	10	12	21	10	11	16	10	21
147	17	13	23	31	17	13	15-16	13	10	13	22	11	11	14	10	19
148	16	13	25	30	15	16	11-14	13	11	10	24	11	12	14	11	20
149	15	13	23	30	17	15	13-16	12	10	11	21	11	12	15	9	21
150	17	13	25	31	15	15	9-11	13	11	10	23	11	13	15	11	22
151	16	14	23	29	16	15	10-19	14	10	11	24	10	11	16	10	19
152	17	13	24	30	16	13	16-19	13	10	11	22	13	12	14	10	20
153	15	13	24	30	14	15	12-13	13	11	12	26	13	12	14	11	17
154	16	13	23	29	15	16	12-17	12	11	11	23	11	13	14	9	21
155	14	13	23	31	17	14	12-18	12	10	14	20	11	11	14	10	20
156	18	12	21	28	16	15	14-15	14	10	11	22	11	11	15	10	18
157	15	12	22	30	17	13	16-17	13	10	12	21	11	9	14	10	20
158	17	13	23	30	15	14	12-16	13	10	11	22	11	10	15	9	20
159	15	13	23	30	17	15	12-12	13	10	12	23	13	11	15	11	19
160	16	14	25	32	14	13	13-14	13	10	12	23	13	9	14	10	20
161	15	13	24	29	16	14	11-15	9	11	12	23	12	12	15	12	19
162	16	14	23	29	16	14	13-19	14	10	11	24	10	12	15	12	20
163	15	13	24	29	15	16	12-16	11	10	11	21	15	11	15	10	19
164	15	13	23	30	18	15	12-12	13	11	12	23	12	13	15	11	19
165	15	12	22	30	17	13	16-17	13	10	12	21	11	9	14	10	21

n	456	389I	390	389II	458	19	385a/b	393	391	439	G.C4	392	G.H4	437	438	448
166	17	13	24	30	17	14	13-14	13	10	12	21	13	12	10	17	20
167	15	13	24	29	15	14	12-13	13	10	14	26	12	12	11	14	17
168	17	13	22	31	17	15	13-15	12	10	8	20	11	12	9	14	19
169	14	13	23	30	18	14	14-15	13	11	12	21	12	13	10	14	20
170	15	13	24	29	16	15	11-14	14	12	10	23	11	13	11	14	20
171	17	14	21	31	15	14	11-12	13	10	11	20	12	12	11	14	22
172	16	14	23	30	17	14	13-14	12	10	12	23	11	12	9	14	20
173	15	12	23	28	16	14	13-14	12	10	12	23	11	12	15	14	22
174	13	12	24	28	15	15	13-17	13	10	12	22	11	12	16	9	20
175	13	12	26	28	16	16	13-17	13	10	11	21	10	13	15	10	19
176	16	14	25	31	15	16	11-14	13	10	11	23	12	13	14	11	20
177	16	12	22	28	16	12	12-15	11	10	13	21	14	12	15	10	20
178	15	13	24	29	16	13	11-14	12	10	12	21	13	11	15	12	19
179	15	12	22	29	17	15	12-15	12	10	12	23	11	13	15	10	20
180	15	12	22	30	18	14	15-16	14	10	12	21	10	12	16	10	21
181	15	12	22	28	16	15	14-14	14	10	11	20	11	12	16	10	21
182	14	14	24	30	15	14	11-14	13	11	12	22	13	11	14	12	18
183	14	14	23	30	16	14	16-18	12	10	11	21	14	11	16	10	20
184	14	13	24	28	17	14	11-14	13	11	12	23	13	11	15	12	20
185	14	13	24	30	16	15	15-16	13	10	11	20	13	11	14	9	19
186	15	13	22	29	16	16	11-14	13	10	11	23	13	12	15	12	19
187	15	13	22	30	17	14	11-14	13	11	11	23	13	12	15	12	19
188	15	14	23	31	17	14	11-14	14	10	13	23	13	11	14	12	19
189	15	14	22	30	16	15	13-15	14	10	12	21	11	11	16	10	21
190	15	13	24	29	16	14	11-15	13	11	12	23	13	12	14	11	18
191	16	13	23	30	15	13	17-17	13	10	13	23	11	13	14	10	20
192	15	14	23	30	18	14	13-14	13	10	12	24	12	11	14	12	19
193	16	13	23	31	15	13	15-16	14	10	11	21	11	9	14	10	20
194	15	14	24	29	17	14	11-14	13	10	11	23	13	10	14	12	19
195	16	13	23	29	15	17	13-13	12	9	11	22	11	11	14	9	22
196	16	14	24	32	17	14	11-14	13	10	12	24	13	11	14	9	18
197	16	13	24	31	16	13	15-15	13	10	12	22	10	12	15	10	21
198	16	14	24	30	18	14	11-14	13	11	12	24	13	10	14	12	18
199	16	15	24	31	18	14	11-15	13	11	11	23	14	11	15	12	19
200	18	14	26	31	20	14	12-14	13	10	12	23	13	10	15	12	20
201	18	14	23	30	17	14	11-14	13	10	12	22	13	11	14	12	18
202	17	14	24	30	18	13	13-13	13	9	10	21	11	11	14	10	20
203	17	14	23	31	16	14	13-15	14	10	13	21	11	12	15	9	20
204	17	12	23	29	17	14	14-15	12	10	12	22	11	11	15	9	20
205	16	14	25	31	15	16	11-15	13	11	11	23	14	11	15	10	21
206	14	14	24	29	16	16	12-13	13	9	13	22	11	11	15	10	20
207	15	12	24	29	14	13	17-20	13	10	10	23	11	10	14	10	20
208	14	13	23	29	14	14	10-12	13	10	10	20	14	11	15	10	19
209	15	14	24	29	16	14	10-13	12	11	12	21	13	11	14	12	20
210	16	14	23	30	17	14	11-13	14	10	10	21	14	12	14	10	20

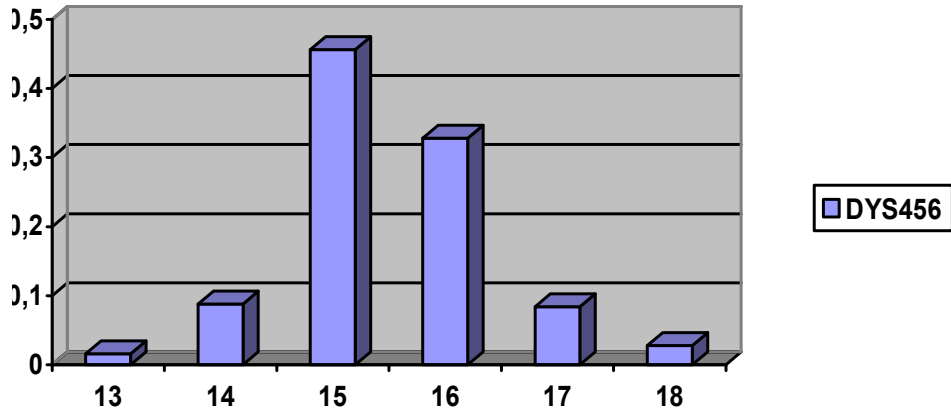
n	456	389I	390	389II	458	19	385a/b	393	391	439	G.C4	392	G.H4	437	438	448
211	16	13	23	29	17	14	15-16	13	10	11	23	13	9	14	9	21
212	15	13	23	29	16	14	14-17	13	10	12	21	11	11	16	9	20
213	16	13	24	31	17	16	14-15	13	11	13	21	11	10	15	10	20
214	16	12	23	29	16	14	11-14	13	11	11	23	13	11	15	12	19
215	16	11	25	28	17	14	13-14	13	11	12	25	13	11	15	12	20
216	16	12	24	28	16	14	11-15	13	10	12	24	13	11	14	12	19
217	16	13	23	30	18	14	12-14	13	11	12	24	13	11	14	13	19
218	16	13	23	31	15	13	15-16	14	10	11	21	11	10	14	10	20
219	16	13	24	29	17	14	11-15	13	10	12	23	13	11	15	12	20
220	15	14	23	30	17	15	12-14	12	10	11	20	11	12	14	9	19
221	15	13	23	29	16	15	12-15	12	10	12	21	10	12	16	10	21
222	15	13	22	31	16	15	12-18	12	11	12	21	13	11	14	9	20
223	16	13	23	31	19	14	12-13	14	11	12	21	11	11	14	9	21
224	17	15	21	28	15	13	17-18	13	9	9	25	16	12	15	9	20
225	16	13	25	29	16	15	10-12	13	11	12	21	13	11	14	10	20
226	16	13	23	30	15	14	10-13	13	10	12	20	11	12	14	10	20
227	15	14	23	30	18	15	15-15	13	10	11	20	11	12	14	9	19
228	15	13	24	31	17	15	11-15	13	10	12	21	11	11	14	11	20
229	16	11	24	29	17	14	11-12	13	11	13	21	15	11	15	9	20
230	18	13	23	29	15	14	13-16	12	10	10	21	11	10	14	9	20
231	17	14	24	30	18	13	13-13	13	9	10	21	11	11	14	10	20
232	17	13	25	29	17	15	12-16	13	10	11	21	11	10	15	10	20
233	16	15	24	31	16	14	11-14	13	11	13	23	13	11	15	12	19
234	16	14	24	30	17	14	11-13	13	11	12	24	13	12	14	10	19
235	16	14	24	30	17	15	11-14	12	10	10	21	11	11	14	12	20
236	16	13	24	29	16	14	12-13	13	11	13	23	13	11	15	9	19
237	16	14	23	30	17	14	11-15	12	11	12	23	14	12	15	12	19
238	15	12	23	31	17	14	12-14	12	11	11	22	11	11	14	10	21
239	16	13	23	30	17	14	12-17	12	10	14	20	11	11	14	10	20
240	16	13	24	29	15	16	11-13	12	11	11	23	11	13	14	9	21
241	16	12	22	30	16	13	12-14	14	10	11	22	11	11	15	10	18
242	15	13	22	31	17	13	16-17	13	10	12	21	11	9	14	10	20
243	14	13	24	30	16	14	13-14	12	11	12	22	12	13	10	14	19
244	15	12	22	29	16	15	12-15	13	11	12	23	13	11	14	9	19
245	15	13	23	30	16	15	12-13	13	10	12	21	14	11	14	10	20
246	15	13	24	30	17	14	14-14	13	11	12	23	14	10	14	12	18
247	15	13	24	29	17	15	11-14	13	11	11	23	13	11	15	12	19
248	15	13	25	29	16	15	11-13	12	11	13	23	13	11	15	10	20
249	15	14	24	29	17	14	12-12	12	10	12	21	11	12	14	9	20
250	16	14	25	30	16	15	12-15	13	11	11	23	12	11	14	9	19

n: Haplotip sayısı

“Tablo 18. Elazığ yerlisi 250 erkek bireyden elde edilen 16 Y-STR lokusu için alel frekansları ve genetik çeşitlilik oranları (GD: gene diversity)

Lokuslar	456	389I	390	389II	458	19	393	391	439	635	392	YGATAH4	437	438	448	Lokus	385a/b
Aleller																Aleller	
8							0,008	0,004	0,004			0,004				9,11	0,020
9							0,004	0,052	0,008			0,044	0,008	0,324		9,12	0,027
10								0,680	0,094		0,036	0,092	0,012	0,356		10,10	0,011
11		0,008					0,012	0,248	0,392		0,560	0,436	0,012	0,136		10,12	0,011
12		0,220				0,008	0,380	0,016	0,350		0,116	0,308		0,140		10,13	0,007
13	0,016	0,508				0,132	0,496		0,136		0,200	0,116		0,008		10,14	0,004
14	0,088	0,248			0,068	0,488	0,096		0,016		0,052		0,568	0,032		10,15	0,021
15	0,456	0,016			0,160	0,270	0,004				0,020		0,320			10,16	0,004
16	0,328				0,252	0,082					0,012		0,080			10,19	0,004
17	0,084				0,336	0,020					0,004			0,004	0,020	11,12	0,011
18	0,028				0,116										0,044	11,13	0,038
19			0,004		0,056										0,284	11,14	0,096
20					0,012					0,092					0,388	11,15	0,057
21										0,364					0,228	12,12	0,014
22			0,024							0,176					0,024	12,13	0,070
23			0,144							0,276					0,012	12,14	0,050
24			0,392							0,068						12,15	0,039
25			0,312							0,012						12,16	0,043
26			0,112							0,012						12,17	0,018
27			0,012							0,012						12,18	0,032
28				0,008												12,19	0,007
29				0,096												13,13	0,021
30				0,344												13,14	0,043
31				0,304												13,15	0,039
32				0,204												13,16	0,039
				0,044												13,19	0,018
																13,20	0,007
																13,21	0,004
																14,14	0,014
																14,15	0,050
																14,16	0,007
																14,17	0,007
																14,18	0,011
																15,15	0,014
																15,16	0,046
																15,17	0,004
																16,16	0,007
																16,17	0,032
																16,18	0,011
																16,19	0,004
																17,17	0,004
																17,18	0,014
																17,20	0,004
																18,18	0,004
GD	0,669	0,632	0,715	0,736	0,777	0,666	0,600	0,473	0,721	0,747	0,628	0,691	0,568	0,729	0,714		0,962

3.1. DYS456 Lokusu

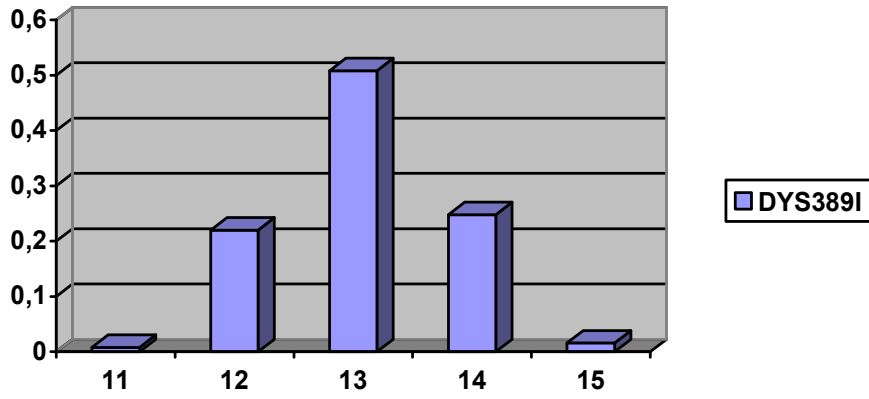


Şekil 8. Elazığ il popülasyonu DYS456 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 19. Elazığ il popülasyonu DYS456 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
	13	4	0,016
DYS456 LOKUSU (n=250)	14	22	0,088
	15	114	0,456
	16	82	0,328
	17	21	0,084
	18	7	0,028

3.2.DYS389I Lokusu

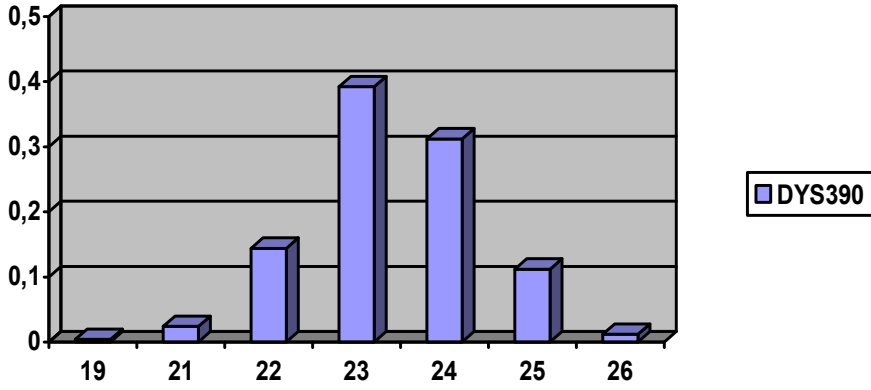


Şekil 9. Elazığ il popülasyonu DYS389I lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 20. Elazığ il populasyonu DYS389I lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS389I LOKUSU (n=250)	11	2	0,008
	12	55	0,220
	13	127	0,508
	14	62	0,248
	15	4	0,016

3.3.DYS390 Lokusu

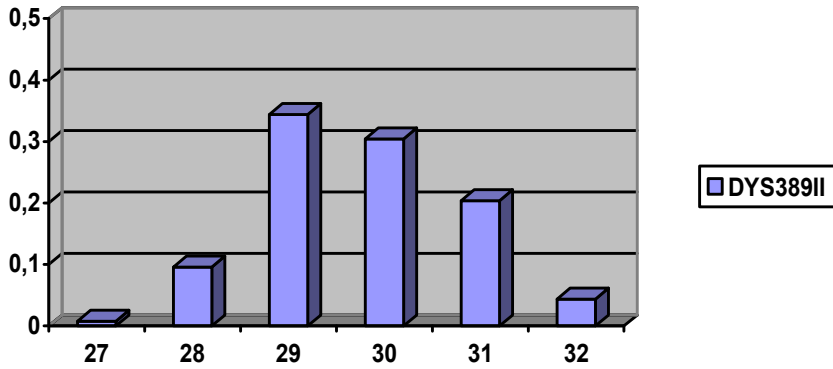


Şekil 10. Elazığ il populasyonu DYS390 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 21. Elazığ il populasyonu DYS390 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK
DYS390 LOKUSU (n=250)	19	1	0,004
	21	6	0,024
	22	36	0,144
	23	98	0,392
	24	78	0,312
	25	28	0,112
	26	3	0,012

3.4. DYS389II Lokusu

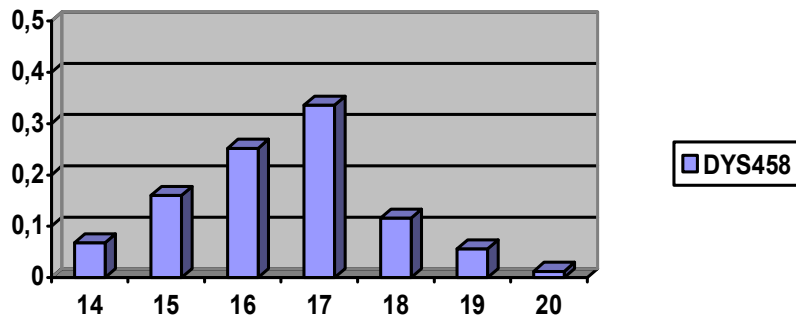


Şekil 11. Elazığ il populasyonu DYS389II lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 22. Elazığ il populasyonu DYS389II lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS389I LOKUSU (n=250)	27	2	0,008
	28	24	0,096
	29	86	0,344
	30	76	0,304
	31	51	0,204
	32	11	0,044

3.5. DYS458 Lokusu

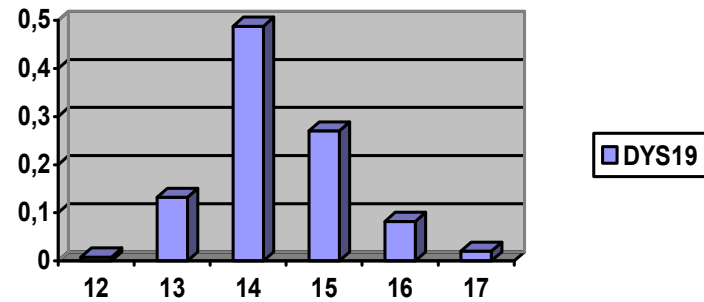


Şekil 12. Elazığ il populasyonu DYS458 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 23. Elazığ il populasyonu DYS458 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS458 LOKUSU (n=250)	14	17	0,068
	15	40	0,160
	16	63	0,252
	17	84	0,336
	18	29	0,116
	19	14	0,056
	20	3	0,012

3.6. DYS19 Lokusu

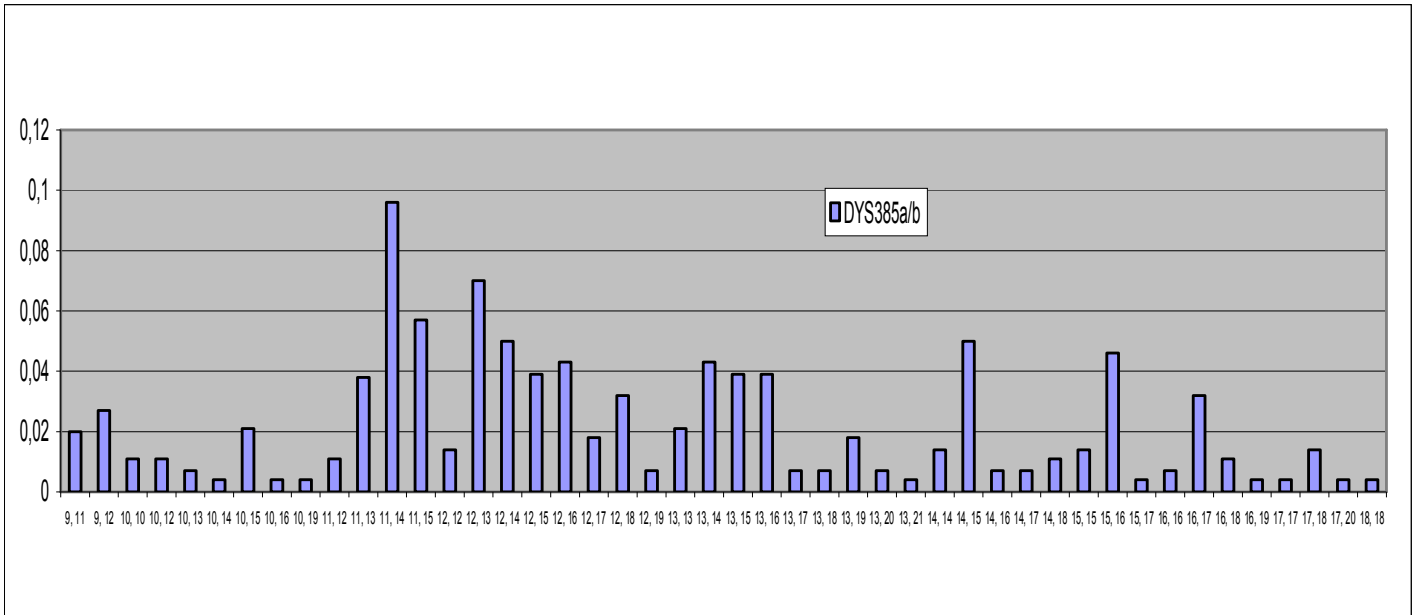


Şekil 13. Elazığ il populasyonu DYS19 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 24. Elazığ il popülasyonu DYS19 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS19 LOKUSU (n=250)	12	2	0,008
	13	33	0,132
	14	122	0,488
	15	67	0,270
	15,16	1	0,004
	16	20	0,082
	17	5	0,020

3.7. DYS385a/b Lokusu

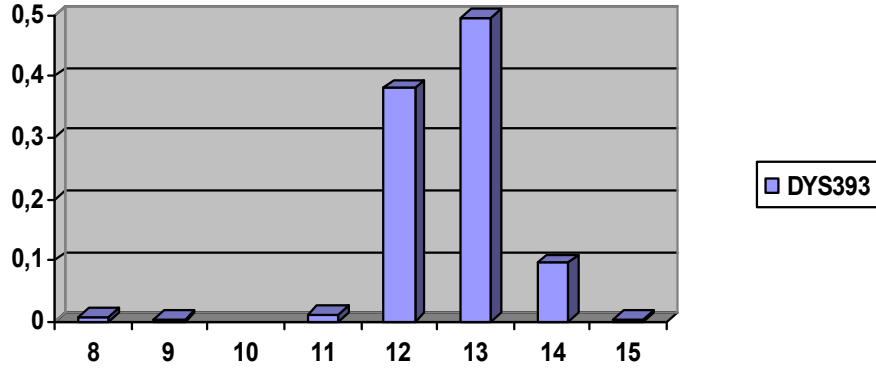


Şekil 14. Elazığ il popülasyonu DYS385a/b lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 25. Elazığ il populasyonu DYS385a/b lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS385 A/B LOKUSU (n=250)	9,11	2	0,020
	9,12	1	0,027
	10,10	1	0,011
	10,12	3	0,011
	10,13	2	0,007
	10,14	1	0,004
	10,15	3	0,021
	10,16	1	0,004
	10,19	1	0,004
	11,12	3	0,011
	11,13	7	0,038
	11,14	27	0,096
	11,15	16	0,057
	12,12	4	0,014
	12,13	13	0,070
	12,14	14	0,050
	12,15	11	0,039
	12,16	12	0,043
	12,17	5	0,018
	12,18	9	0,032
	12,19	2	0,007
	13,13	4	0,021
	13,14	12	0,043
	13,15	11	0,039
	13,16	11	0,039
	13,17	2	0,007
	13,18	2	0,007
	13,19	5	0,018
	13,20	2	0,007
	13,21	1	0,004
	14,14	4	0,014
	14,15	14	0,050
	14,16	2	0,007
	14,17	2	0,007
	14,18	3	0,011
	15,15	4	0,014
	15,16	14	0,046
	15,17	1	0,004
	16,16	2	0,007
	16,17	6	0,032
	16,18	3	0,011
	16,19	1	0,004
	17,17	1	0,004
	17,18	4	0,014
	17,20	1	0,004
	18,18	1	0,004

3.8. DYS393 Lokusu

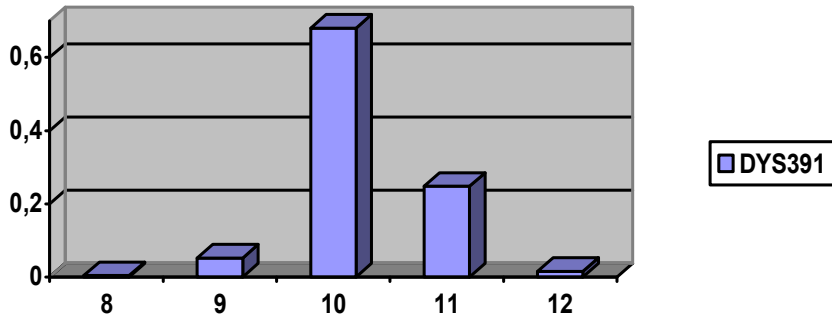


Şekil 15. Elazığ il popülasyonu DYS393 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 26. Elazığ il popülasyonu DYS393 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS393 LOKUSU (n=250)	8	2	0,008
	9	1	0,004
	11	3	0,012
	12	95	0,380
	13	124	0,496
	14	24	0,096
	15	1	0,004

3.9. DYS391 Lokusu

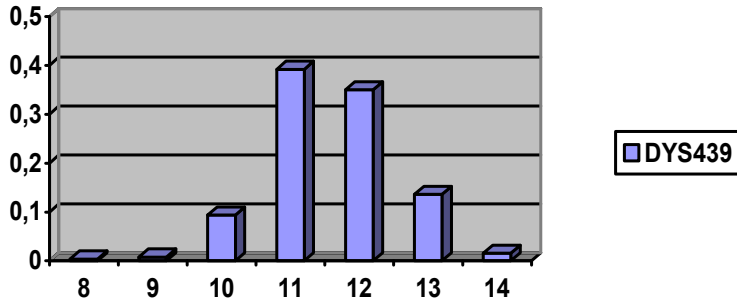


Şekil 16. Elazığ il popülasyonu DYS391 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 27. Elazığ il popülasyonu DYS391 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS391 LOKUSU (n=250)	8	1	0,004
	9	13	0,052
	10	170	0,680
	11	62	0,248
	12	4	0,016

3.10. DYS439 Lokusu

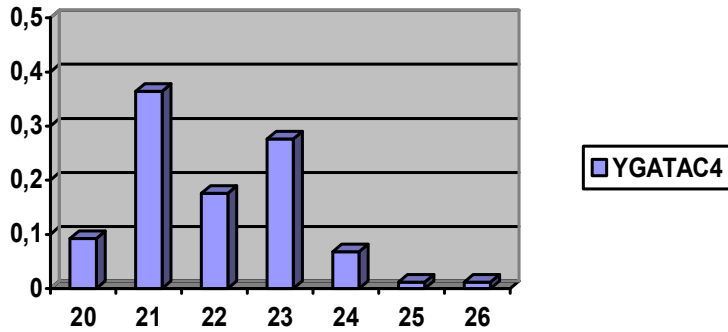


Şekil 17. Elazığ il popülasyonu DYS439 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 28. Elazığ il popülasyonu DYS439 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS439 LOKUSU (n=250)	8	1	0,004
	9	2	0,008
	10	24	0,096
	11	98	0,392
	12	87	0,350
	13	34	0,136
	14	4	0,016

3.11. Y GATA C4 (DYS635) Lokusu

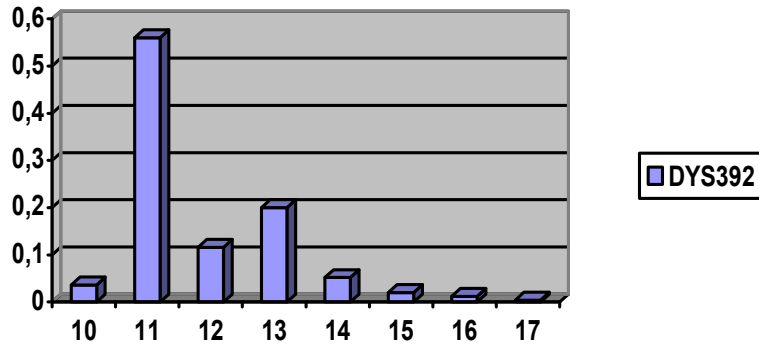


Şekil 18. Elazığ il popülasyonu DYS635 (Y GATA C4) lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 29. Elazığ il popülasyonu DYS635 (Y GATA C4) lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS635 LOKUSU (Y GATA C4) (n=250)	20	23	0,092
	21	91	0,364
	22	44	0,176
	23	66	0,276
	24	17	0,068
	25	3	0,012
	26	3	0,012

3.12.DYS392 Lokusu

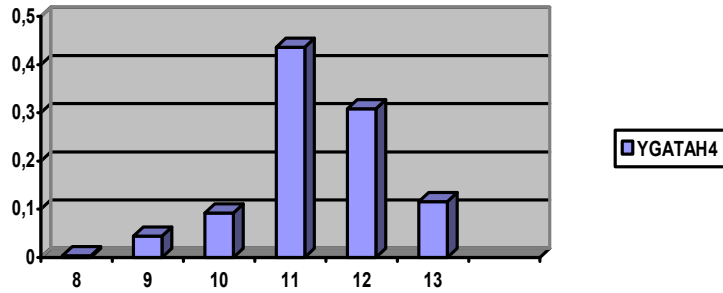


Şekil 19. Elazığ il popülasyonu DYS392 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 30. Elazığ il popülasyonu DYS392 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS392 LOKUSU (n=250)	10	9	0,036
	11	140	0,560
	12	29	0,116
	13	50	0,200
	14	13	0,052
	15	5	0,020
	16	3	0,012
	17	1	0,004

3.13. Y GATA H4 Lokusu

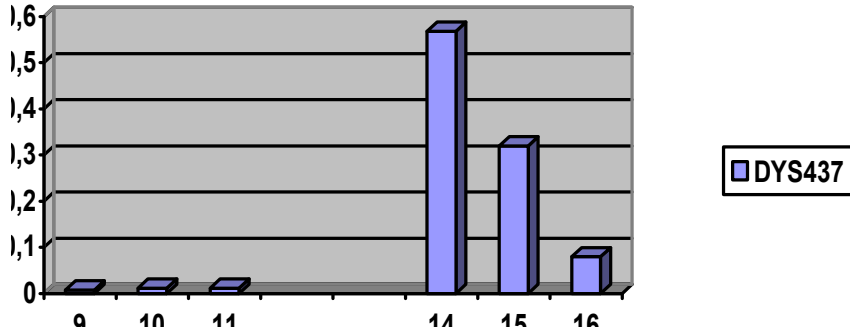


Şekil 20. Elazığ il popülasyonu Y GATA H4 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 31. Elazığ il popülasyonu Y GATA H4 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
Y GATA H4 LOKUSU (n=250)	8	1	0,004
	9	11	0,044
	10	23	0,092
	11	109	0,436
	12	77	0,308
	13	29	0,116

3.14. DYS437 Lokusu

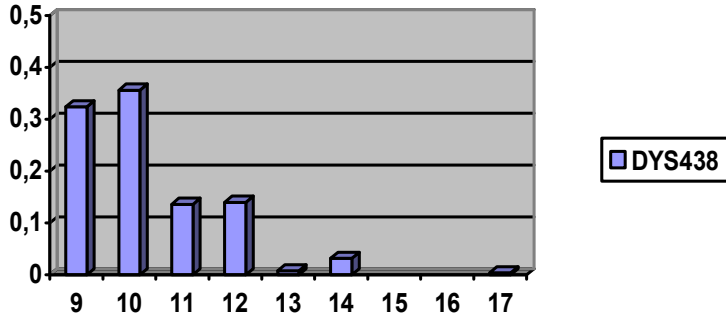


Şekil 21. Elazığ il popülasyonu DYS437 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 32. Elazığ il popülasyonu DYS437 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS437 LOKUSU (n=250)	9	2	0,008
	10	3	0,012
	11	3	0,012
	14	142	0,568
	15	80	0,320
	16	20	0,080

3.15. DYS438 Lokusu

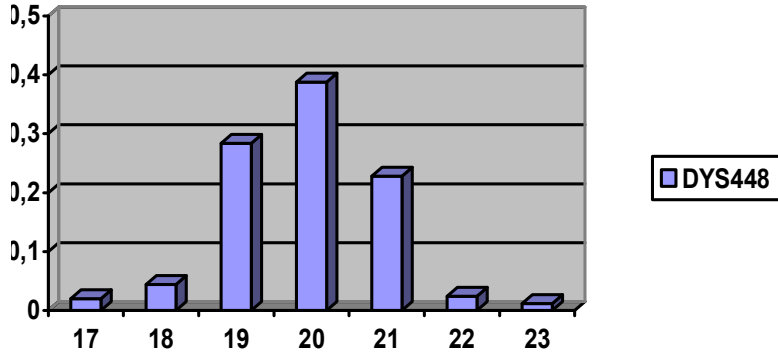


Şekil 22. Elazığ il popülasyonu DYS438 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 33. Elazığ il popülasyonu DYS438 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS438 LOKUSU (n=250)	9	81	0,324
	10	89	0,356
	11	34	0,136
	12	35	0,140
	13	2	0,008
	14	8	0,032
	15	0	0,000
	16	0	0,000
	17	1	0,004

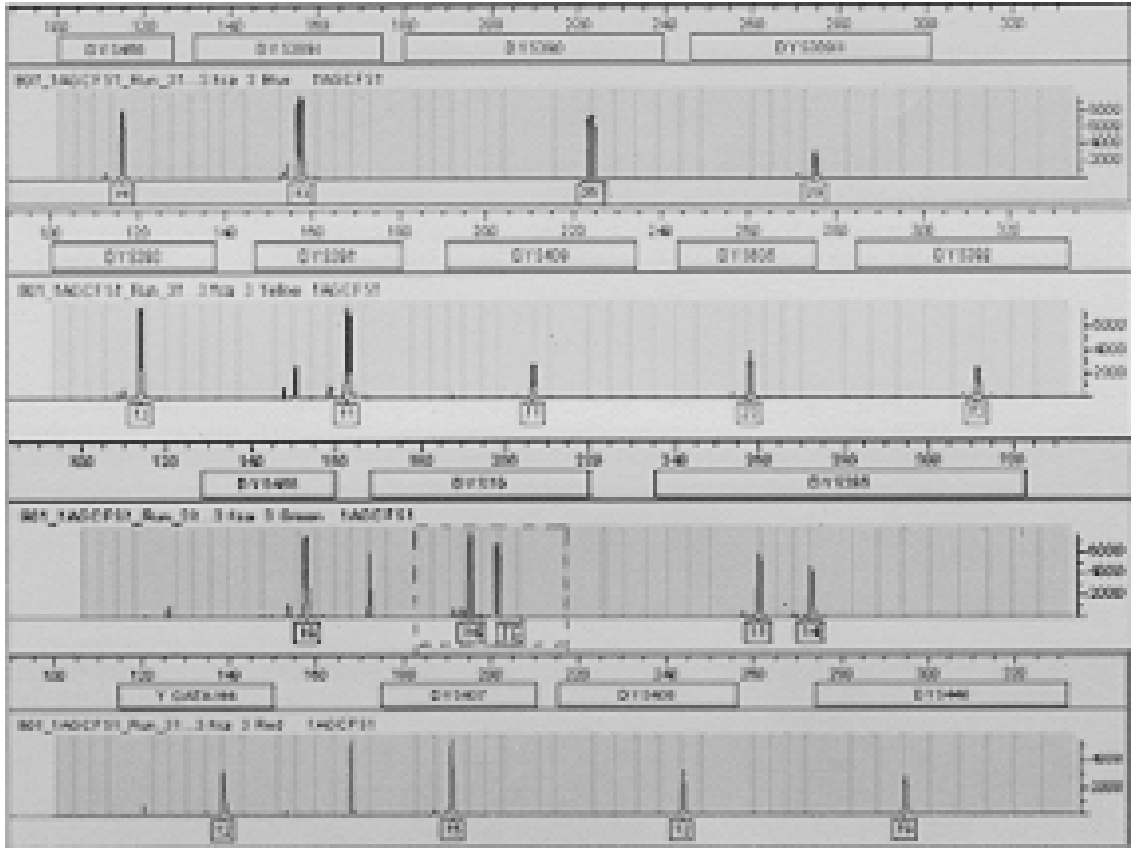
3.16. DYS448 Lokusu



Şekil 23. Elazığ il populasyonu DYS448 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 34. Elazığ il populasyonu DYS448 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS448 LOKUSU (n=250)	17	5	0,020
	18	11	0,044
	19	71	0,284
	20	97	0,388
	21	57	0,228
	22	6	0,024
	23	3	0,012



Şekil 24. DYS19 lokusundaki duplikasyonun elektroferogram gösterimi

4. TARTIŞMA

Bu çalışmada, Y kromozomuna özgü DYS456, DYS389 I, DYS389 II, DYS390, DYS458, DYS19, DYS385a/b, DYS393, DYS391, DYS439, DYS635 (Y GATA C4), DYS392, Y GATA H4, DYS437, DYS438 ve DYS448 16 Y-STR lokusunun Elazığ popülasyonundaki polimorfizm oranları birbirleriyle akraba olmayan ve rastgele seçilen 250 sağlıklı erkek bireyde araştırılmıştır.

Bu çalışmada DYS456 lokusuna ait 6 farklı alel saptanmıştır. Bu aleller 13, 14, 15, 16, 17 ve 18'dir. Belirlenen aleller arasında en sık rastlanan alel 15, en az rastlanan 13, genetik çeşitlilik ise 0,669 olarak bulunmuştur. Sanchez ve ark. (71) Barselona popülasyonunda 13-18 arası alelleri tespit etmişlerdir. Huang ve ark.'nın(39) yaptığı çalışmada, Taiwan popülasyonunda 13-18 arası aleller ile en sık olarak 15 aleli gözlenmiştir. Bu lokus ile ilgili herhangi bir yurt içi çalışma bulunmayıp, yapılan bu çalışmada bazı yurt dışı çalışmalar(39, 71) ile uyumlu olarak 13-18 arası aleller gözlenmiştir. Bu lokus için Elazığ popülasyonunda belirleyici bir özel alel tespit edilememiştir.

Bu çalışmada DYS389 I lokusuna ait 5 farklı alel saptanmıştır. Bu aleller 11, 12, 13, 14 ve 15'dir. Belirlenen aleller arasında en sık gözlenen alel 13, en az rastlanan 11, genetik çeşitlilik ise 0,632 olarak bulunmuştur. Rustamov ve ark.(72) yaptığı çalışmada bu lokusun genetik çeşitliliği 0,6720, en sık gözlenen alel 13 olarak gösterilmiştir. Çakır ve ark.(73) İç Anadolu bölgesinde yaptığı bir çalışmada 12-15 arası alel tespit etmiş, bu alellerden en sık 13 aleli gözlenmiştir. Haas ve ark.(74) İsviçre popülasyonunda bu lokusla ilgili olarak 11-15 arası alel ile en sık gözlenen alel 13, Ballard ve ark.(75) İrlanda popülasyonunda 11-15 arası alel ile en sık 13 aleli, ayrıca Lovrecic ve ark.(76) batı Hırvatistan popülasyonunda sadece 12, 13 ve 14 alelleri tespit edilmiş olup, bunlardan frekansı en yüksek olarak 13 aleli olarak gösterilmiştir. Huang ve ark.(39) Taiwan popülasyonunda 11-15 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 12, Lecerf ve ark.(77) Afrika'da yaşayan Bantu popülasyonunda 12-14 arası aleller ile en sık olarak 13 aleli, Rossi ve ark.(31) İtalya popülasyonunda 9-12 arası alel ile en sık olarak 10 aleli, Tang ve ark.(78) Singapur popülasyonunda 11-15 arası aleller ile en sık olarak 12 aleli, Hidding ve Schmitt(79) Alman popülasyonunda 9-12 arası aleller ile en sık olarak 10 aleli, Çin popülasyonunda 9-11 arası aleller ile en sık olarak 10 aleli, Mohyuddin ve ark.(80)

Pakistan populusyonunda 9-12 arası alel ile en sık olarak 10 aleli, Fernandes ve ark.(81) Madeira Takımadaları populusyonunda 11-15 arası aleller ile en sık olarak 13 aleli gösterilmiştir. Bu lokus için yurt dışında yapılan pek çok çalışmada(31, 79, 80) en sık gözlenen 10 aleli ve 9 aleli bu çalışmada Elazığ populusyonu için özgün alel olmadıkları tespit edildi.

Bu çalışmada DYS390 lokusu için farklı 7 alel saptanmış olup bunlar 19, 21, 22, 23, 24, 25 ve 26'dır. Bu lokus için en sık gözlenen aleller 23 ve 24, en az rastlanan alel 19, genetik çeşitlilik ise 0,715 olarak bulunmuştur. Rustamov ve ark.'nın(72) İç Anadolu'da yaptığı çalışmada 20-26 arası aleller ile en sık 24 aleli, Aşıcıoğlu ve ark.(82) Türkiye populusyonunda 21-26 arası aleller ile en sık 23 aleli, Çakır ve ark.(73) Türkiye populusyonunda 21-25 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 23 olarak bulmuşlardır. Yine Afrika Bantu populusyonunda 20-26 arası aleller ile en sık gözlenen alel 21 olarak bulunmuştur(77). Ballard ve ark.(75) İrlanda populusyonunda 20-26 arası aleller ile en sık gözlenen alel 24, Tang ve ark.(78) Çin populusyonunda 22-27 arası aleller gözlenmiş olup en sık alel 23 aleli göstermişlerdir. Lovrecic ve ark.(76) Batı Hırvatistan populusyonunda 21-25 arası aleller ile en sık olarak 24 ve 25 alellerini, Haas ve ark.(74) İsviçre populusyonunda bu lokusla ilgili olarak 21-27 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 24, Rossi ve ark.(31) İtalya populusyonunda 21-25 arası alel ile en sık 24 aleli, Huang ve ark.(39) Taiwan populusyonunda 22-26 arası aleller ile en sık olarak 23 aleli, Tang ve ark.(78) Singapur populusyonunda 22-27 arası aleller ile en sık olarak 23 aleli, Mohyuddin ve ark. (80) Pakistan populusyonunda 20-26 arası alel ile en sık olarak 23 aleli, Hidding ve ark.(79) Alman populusyonunda 21-26 arası alel ile en sık 24 aleli, Fernandes ve ark.(81) Madeira Takımadaları populusyonunda 22-26 arası alel ile en sık olarak 24 aleli, Çin populusyonunda 22-26 arası alel ile en sık olarak 24 aleli bildirilmiştir. Kayser ve ark.'nın (53) yaptığı bir çalışmada en yüksek mutasyon oranı olan lokus olduğu gösterilmiştir. Bu çalışmada, Rustamov ve ark.'nın(72) merkez Anadolu'da gösterdiği 20 aleli ve İsviçre, Çin gibi bazı yurt dışı yayınlarda gösterilen 27 alelinin Elazığ populusyonu için özgün alel olmadığı tespit edildi.

Bu çalışmada DYS389 II lokusu için 250 bireyde 6 farklı alel saptanmıştır. Bu aleller 27, 28, 29, 30, 31 ve 32'dir. Belirlenen aleller arasında en sık rastlanılan alel 29, en az rastlanılan 27, genetik çeşitlilik ise 0,736 olarak bulunmuştur.

Aşıcioğlu ve ark.(82) 27-33 arası aleller ile en sık gözlenen alel çalışmamızla uyumlu olarak 29 aleli, Rustamov ve ark.(72) 26-33 arası aleller ile en sık gözlenen alel çalışmamızdan farklı olarak en sık 30 aleli, Çakır ve ark.(73) 28-33 arası aleller gözlenmiş olup, en sık gözlenen alel 30 olarak bulunmuştur. Loevrecic ve ark.(76) Batı Hırvatistan popülasyonunda 28-32 arası aleller ile en sık olarak 30 aleli, Lecerf ve ark.(77) Afrika'da yaşayan Bantu popülasyonunda 28-32 arası aleller ile en sık olarak 30 aleli, Ballard ve ark.(75) İrlanda popülasyonunda bu lokus için 27-32 arası aleller ile en sık 29 aleli, Haas ve ark.(74) İsviçre popülasyonunda 26-32 arası aleller ile en sık gözlenen alel 29, Rossi ve ark.(31) İtalya popülasyonunda 24-29 arası aleller ile en sık olarak 26 aleli, Huang ve ark.(39) Taiwan popülasyonunda 26-32 arası aleller ile en sık olarak 28 aleli, Tang ve ark.(78) Singapur popülasyonunda 26-32 arası aleller ile en sık olarak 28 aleli, Mohyuddin ve ark.(80) Pakistan popülasyonunda 13-19 arası aleller ile en sık olarak 16 aleli, Fernandes ve ark.(81) Madeira Takımadaları popülasyonunda 15-19 arası aleller ile en sık olarak 16 aleli, Hidding ve ark.(79) Alman popülasyonunda 27-32 arası aleller ile en sık olarak 29 aleli, Çin popülasyonunda 27-31 arası aleller ile en sık olarak 29 aleli bulunmuştur. Aşıcioğlu ve ark.(82) ile Rustamov ve ark.(72)'nin Türkiye'de yaptığı çalışmalarda belirlediği 33 aleli ile yurt dışında yapılan bazı çalışmalarda(80, 81) gösterilen 24 alelinden küçük alellerin bu çalışmada Elazığ popülasyonu için belirleyici alel olmadıkları tespit edildi.

Bu çalışmada DYS458 lokusu için 7 farklı alel tespit edilmiş olup bunlar 14, 15, 16, 17, 18, 19 ve 20'dir. Çalışmamızda belirlenen aleller arasında 17 en sık gözlenirken, 20 aleli en az gözlenmiştir. Bu lokus için genetik çeşitlilik 0,777 olarak görülmüştür. Huang ve ark.(39) Taiwan popülasyonunda 13-21 arası aleller ile en sık olarak 18 aleli gösterilmiştir. Bu lokus ile ilgili olarak yurt içinde herhangi bir çalışma bulunmamaktadır. Bu lokus için, Taiwan popülasyonunda tespit edilen 21 alelinin bu çalışmada Elazığ popülasyonu için belirleyici bir alel olmadığı tespit edildi.

Bu çalışmada DYS19 lokusu için çalışılan 250 bireyde 6 farklı alel saptanmıştır. Bu aleller 12, 13, 14, 15, 16 ve 17 alelleridir. Belirlenen aleller arasında en sık rastlanılan 14, en az rastlanılan 12, genetik çeşitlilik ise 0,666 olarak bulunmuştur. Ayrıca bir bireyde 15-16 duplikasyonu izlenmiştir. Bu lokusun

mutasyon oranı 4×10^{-3} olarak hesaplanmıştır. Rustamov ve ark.(72). yaptığı çalışmada 14-17 arası aleller ile en sık rastlanılan alel 15 olarak bulunmuştur(72). Çakır ve ark.(73) 12-17 arası aleller ile en sık olarak 14 aleli, Aşıcıoğlu ve ark.(82) Türkiye popülasyonunda 13-17 arası aleller ile en sık olarak 14 aleli, Kayser ve ark.(43)'nın yaptığı çalışmada, incelenen 4999 erkek genotipinde mutasyon hızı en fazla olarak DYS390 lokusu ($8,28 \times 10^{-3}$), daha sonra ise DYS391 lokusunu ($4,82 \times 10^{-3}$) göstermişlerdir. Ayrıca Kayser ve ark.(52) yaptığı başka bir çalışmada DYS19 lokusu için alel duplikasyonu %0,12 olarak bildirilmiştir. Ballard ve ark.(75) İsviçre popülasyonunda 13-16 arası aleller ile en sık 14 aleli, Haas ve ark.(74) İsviçre popülasyonunda 13-17 arası aleller ile en sık olarak 14 aleli, Huang ve ark.(39) Taiwan popülasyonunda 12-18 arası aleller ile en sık 15 aleli, Mohyuddin ve ark.(80) Pakistan popülasyonunda 10,11,13-17 arası aleller ile en sık 15 aleli, Lecerf ve ark.(77) Afrika'da yaşayan Bantu popülasyonunda 11, 14-17 arası aleller ile en sık olarak 15 aleli, Tang ve ark.(78) Singapur popülasyonunda 12-17 arası aleller ile en sık olarak 15 aleli, Rossi ve ark.(31) İtalya popülasyonunda 13-16 arası aleller ile en sık olarak 14 aleli, Lovrecic ve ark.(76) Batı Hırvatistan popülasyonunda 13-17 arası aleller ile en sık olarak 16 aleli, Fernandes ve ark.(81) Madeira Takımadaları popülasyonunda 12-16 arası aleller ile en sık olarak 14 aleli, Hidding ve ark.(79) Alman popülasyonunda 13-17 arası aleller ile en sık olarak 14 aleli, Çin popülasyonunda 13-17 arası aleller ile en sık olarak 15 aleli bulunmuştur. Yapılan bazı çalışmalarda(77, 80) tespit edilen 12 alelinden küçük ve 17 alelinden büyük alellerin bu çalışmada Elazığ popülasyonu için belirleyici alel olmadıkları tespit edildi.

Bu çalışmada DYS385a/b lokusu için 13 farklı alel saptanmış olup en sık rastlanan alel çifti 11-14 olarak bulunmuştur. Genetik çeşitlilik, bu çalışmada da birçok yurt içi ve yurt dışı çalışmalarda (71, 72, 75-79, 82-85) gösterildiği şekilde tüm lokuslar içerisinde en yüksek (GD: 0,962) olarak bulunmuştur. Çakır ve ark.(73) bu lokus için 10-19 arası aleller elde etmiş olup, en sık gözlenen alel çiftini 12-13, Aşıcıoğlu ve ark.(82) en sık gözlenen alel çiftini 11-14, Haas ve ark.(74) İsviçre popülasyonunda en sık 13-14 alel çiftini, Ballard ve ark.(75) İrlanda popülasyonunda en sık 11-14 alel çiftini, Huang ve ark.(39) Taiwan popülasyonunda en sık 13-13 alel çiftini, Lecerf ve ark.(77) Afrika'da yaşayan Bantu popülasyonunda en sık 16-18 alel

çiftini, Tang ve ark.(78) Singapur populasyonunda en sık 13-13 alel çiftini, Lovrecic ve ark.(76) Batı Hırvatistan populasyonunda en sık 11-14 alel çiftini, Hidding ve ark.(79) Alman populasyonunda en sık 11-14 alel çiftini, Çin populasyonunda en sık 13-18 alel çiftini göstermişlerdir. Bu lokus için Elazığ populasyonunda belirleyici bir alel tespit edilmemiştir.

Bu çalışmada DYS393 lokusu için 7 farklı alel gözlenmiş olup bu aleller 8, 9, 11, 12, 13, 14 ve 15'dir. Bu lokus için en sık gözlenen alel 13, en az rastlanan aleller ise 9 ve 15 olarak bulunmuştur. Genetik çeşitlilik ise 0,600 olarak bulunmuştur. Yapılan yurtiçi yayınlarda(72, 73, 82) 11-15 arası aleller gözlenmiş olup, Aşıcıoğlu ve ark.(82) yaptığı çalışmada en sık 13, Rustamov ve ark.(72) yaptığı çalışmada en sık 12 olarak bulunmuştur. Çakır ve ark.(73) 11-15 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 12, Huang ve ark.(77) Afrika Bantu populasyonunda 11-15 arası aleller ile en sık olarak 13 aleli bulunmuştur. Haas ve ark.(74) İsviçre populasyonunda 12-15 arası aleller ile en sık 13 aleli ve genetik çeşitliliği de en düşük lokus olarak göstermişlerdir. Ballard ve ark.(75) İrlanda populasyonunda 12-15 arası aleller ile en sık olarak 13 aleli ve genetik çeşitliliği en düşük lokus olarak göstermişlerdir. Huang ve ark.(39) Taiwan populasyonunda 11-15 arası aleller ile en sık olarak 12 aleli, Tang ve ark.(78) Singapur populasyonunda 12-16 arası aleller ile en sık olarak 12 aleli, Lovrecic ve ark.(76) Batı Hırvatistan populasyonunda 11-15 arası aleller ile en sık olarak 13 aleli, Mohyuddin ve ark.(80) Pakistan populasyonunda 10-15 arası aleller ile en sık 13 aleli, Hidding ve ark.(79) Alman populasyonunda 12-15 arası aleller ile en sık 13 aleli, Çin populasyonunda 12-14 arası aleller ile en sık 12 aleli olarak bildirilmiştir. Sanchez ve ark.(71) Barselona populasyonunda genetik çeşitliliği en düşük lokus olduğu gösterilmiştir. Rossi ve ark.(31) İtalya populasyonunda 12-15 arası aleller ile en sık olarak 13 aleli ve genetik çeşitliliği en düşük lokus olarak belirtilmiştir. Fernandes ve ark.(81) Madeira Takımadaları populasyonunda 12-15 arası aleller ile en sık olarak 13 aleli, ayrıca en düşük genetik çeşitliliği olan lokus olduğu bildirilmiştir. Yapılan yurt içi ve yurt dışı çalışmalardan(31, 39, 72-76, 78-82) farklı olarak bu çalışmada 8 ve 9 aleli Elazığ populasyonu için belirleyici alel olarak bulundu.

Bu çalışmada DYS391 lokusu için 5 farklı alel gözlenmiş olup bu aleller 8, 9, 10, 11 ve 12'dir. Bu lokus için en sık gözlenen alel 10, en az rastlanan alel 8, genetik

çeşitlilik ise incelenen 16 Y-STR lokusu içinde en az olarak 0,473 bulunmuştur. Bu çalışmada, yapılan bazı yayınlarla(39, 78, 79, 82, 86) benzer olarak DYS391 lokusu incelenen lokuslar arasında genetik çeşitliliği en düşük olarak bulunmuştur. Ayrıca bir çalışmada da ikinci en düşük genetik çeşitliliği olan lokus olarak belirtilmiştir(77). Rustamov ve ark. 'nın (72) yaptığı çalışmada 10-13 arası aleller ile en sık olarak 11 aleli, Aşıcıoğlu ve ark.(82)'nin yaptığı çalışmada 9-12 arası aleller ile en sık 10 aleli, Çakır ve ark.(73)'nin yaptığı çalışmada 9-12 arası aleller gözlenmiş olup en sık gözlenen alel 10 olarak bildirilmiştir. Haas ve ark.(74) İsviçre popülasyonunda 9-12 arası aleller ile en sık 10 aleli, Ballard ve ark.(75) İrlanda popülasyonunda 10-12 arası aleller ile en sık olarak 11 aleli, Huang ve ark.(39) Taiwan popülasyonunda 9-12 arası aleller ile en sık olarak 10 aleli, Lecerf ve ark.(77) Afrika'da yaşayan Bantu popülasyonunda 9-12 arası aleller ile en sık olarak 10 aleli, Tang ve ark.(78) Singapur popülasyonunda 9-12 arası aleller ile en sık olarak 10 aleli, Lovrecic ve ark.(76) Batı Hırvatistan popülasyonunda 9-11 arası aleller ile en sık olarak 10 aleli, Mohyuddin ve ark.(80) Pakistan popülasyonunda 7-12 arası aleller ile en sık 10 aleli, Hidding ve ark.(79) Alman popülasyonunda 9-12 arası aleller ile en sık 10 aleli, Çin popülasyonunda 9-11 arası aleller ile en sık olarak 10 aleli, Rossi ve ark.(31) İtalya popülasyonunda 9-12 arası aleller ile en sık olarak 11 aleli, Fernandes ve ark.(81) Madeira Takımadaları popülasyonunda 9-12 arası aleller ile en sık olarak 10 aleli gösterilmiştir. Bu çalışmada, İç Anadolu'da bulunan 13 aleli ve Pakistan popülasyonunda gözlenen 7 alelinin Elazığ popülasyonu için belirleyici alel olmadığı tespit edildi.

Bu çalışmada DYS439 lokusu için 7 farklı alel saptanmıştır. Bu aleller 8, 9, 10, 11, 12, 13 ve 14'tür. Saptanan aleller arasında en sık rastlanılan 11, en az rastlanılan 8 ve genetik çeşitlilik 0,721 olarak tespit edilmiştir. Çakır ve ark.(73) 9-14 arası aleller ile en sık 12 aleli, Hou ve ark.(87) Çin popülasyonunda 10-14 arası aleller ile en sık 12 aleli, Haas ve ark.(74) İsviçre popülasyonunda 10-14 arası aleller ile en sık gözlenen 12 aleli, Ballard ve ark.(75) İrlanda popülasyonunda 10-15 arası aleller ile en sık 12 aleli, Huang ve ark.(39) Taiwan popülasyonunda 9-14 arası aleller ile en sık 12 aleli, Tang ve ark.(78) Singapur popülasyonunda 10-15 arası aleller ile en sık olarak 12 aleli, Mohyuddin ve ark.(80) Pakistan popülasyonunda 9-14 arası aleller ile en sık olarak 11 aleli gösterilmiştir. Bu çalışmada İrlanda ve

Singapur populasyonunda gözlenen 15 alelinin Elazığ populasyonu için belirleyici olmadığı tespit edildi.

Bu çalışmada Y GATA C4 lokusu için 7 farklı alel gözlenmiştir. Bu aleller 20, 21, 22, 23, 24, 25 ve 26'dır. Saptanan bu aleller arasında en sık rastlanılan 21, en az rastlanılan alel ise 25 ve 26 olarak bulunmuştur. Bu lokusun genetik çeşitliliği incelenen lokuslar arasında üçüncü en yüksek olarak 0,747 bulunmuştur. Butler ve ark.(88) Amerika'da yaptığı bir çalışmada Kafkas populasyonunda 20-26 arası aleller ile en sık olarak 23 aleli, Afrika Amerikalısı populasyonunda 17-25 arası aleller ile en sık olarak 21 aleli ve koyu tenli populasyonda 17-27 arası ayrıca 21,3 aleli ve en sık olarak da 23 aleli olduğu tespit edilmiştir. Bu çalışmada, Amerika Afrikalı ve koyu tenli populasyonlarda gözlenen 17, 18 ve 19 alelinden küçük alelinin Elazığ populasyonunda belirleyici alel olmadığı tespit edildi.

Bu çalışmada DYS392 lokusu için 8 farklı alel gözlenmiştir. Bu aleller 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16 ve 17'dir. Saptanan bu aleller arasında en sık rastlanılan 11, en az rastlanılan alel ise 17 olarak bulunmuştur. Bu lokusun genetik çeşitliliği 0,628 olarak bulunmuştur. Stenersen ve ark.(86) Irak ve Somali populasyonlarında yaptıkları çalışmada Irak populasyonundaki en düşük genetik çeşitliliği olan lokus olarak bildirilmiştir. Rustamov ve ark.'nın(72) yaptığı çalışmada 10-15 arası lokuslar gözlenmiş olup, en sık alel 13 olarak bulunmuştur. Çakır ve ark.(73) bu lokus için 10-15 arası alel ile en sık gözlenen aleli 11, Çin'de populasyonunda 10-15 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 14 olarak göstermişlerdir(78). Haas ve ark.(74) İsviçre populasyonunda 10-15 arası aleller ile en sık 13 aleli, Ballard ve ark.(75) İrlanda populasyonunda 9-15 arası aleller ile en sık olarak 13 aleli, Huang ve ark.(39) Taiwan populasyonunda 11-15 arası aleller ile en sık olarak 14 aleli, Lecerf ve ark.(77) Afrika'da yaşayan Bantu populasyonunda 9, 11, 12 alelleri ile en sık olarak 11 aleli tespit edilmiş olup, genetik çeşitliliği en düşük lokus olarak bildirilmiştir. Tang ve ark.(78) Singapur populasyonunda 10-15 arası aleller ile en sık olarak 14 aleli, Fernandes ve ark.(81) Madeira Takımadaları populasyonunda 11-15 arası aleller ile en sık 13 aleli, Hidding ve ark.(79) Alman populasyonunda 11-15 arası aleller ile en sık 11 aleli, Rossi ve ark.(31) İtalya populasyonunda 10-15 arası aleller ile en sık olarak 13 aleli, Çin populasyonunda 11-15 arası aleller ile en sık olarak 14 aleli, Mohyuddin ve ark.(80) Pakistan populasyonunda 8-12 arası aleller ile en sık

olarak 11 aleli, Lovrecic ve ark.(76) Batı Hırvatistan popülasyonunda 11-14 arası aleller ile en sık gözlenen alelin 11 olduğu, ayrıca bu lokus genetik çeşitliliği en düşük olarak bildirilmiştir. Bu çalışmada, İç Anadolu'da yapılan çalışmalardan farklı olarak 16 ve 17 aleli Türkiye popülasyonuna göre Elazığ popülasyonu için belirleyici alel olduğu, ancak yurt dışında yapılan bazı çalışmalarda(75, 77, 80) gözlenen 8 ve 9 alelinin Elazığ popülasyonu için belirleyici alel olmadığı bulundu.

Bu çalışmada Y GATA H4 lokusu için 6 farklı alel gözlenmiştir. Bu aleller 8, 9, 10, 11, 12 ve 13'dür. Saptanan bu aleller arasında en sık rastlanılan 11, en az rastlanılan alel 8 ve genetik çeşitliliği 0,691 olarak bulunmuştur. Huang ve ark.(39) Taiwan popülasyonunda 10-14 arası aleller ile en sık olarak 12 aleli olduğu tespit edilmiştir. Bu lokus ile ilgili yurt içi herhangi bir çalışma bulunmamaktadır. Taiwan popülasyonunda gözlenen 14 lokusu Elazığ popülasyonu için belirleyici olmayıp, 8 ve 9 alellerinin belirleyici alel olduğu bulundu. Ancak bu lokusla ilgili yorum yapılabilmesi için yeni çalışmaların sayısının artırılması ve elde edilen verilerle karşılaştırılması gerekmektedir.

Bu çalışmada DYS437 lokusu için 6 farklı alel gözlenmiştir. Bu aleller 9, 10, 11, 14, 15 ve 16'dir. Saptanan bu aleller arasında en sık rastlanılan 14, en az rastlanılan alel ise 9 ve genetik çeşitliliği 0,568 olarak bulunmuştur. Haas ve ark.(74) İsviçre popülasyonunda 14-17 arası aleller ile en sık 15 aleli, Ballard ve ark.(75) İrlanda popülasyonunda 14-16 arası aleller ile en sık 15 aleli, Huang ve ark.(39) Taiwan popülasyonunda 13-16 arası aleller ile en sık 14 aleli, Mohyuddin ve ark.(80) Pakistan popülasyonunda 7-11 arası aleller ile en sık 8 aleli, Hou ve ark.(87) Çin popülasyonunda 14-15 arası aleller ile en sık olarak 14 aleli tespit edilmiştir. Bu çalışmada, Pakistan popülasyonunda tespit edilen 7 ve 8 alelinin Elazığ popülasyonu için belirleyici alel olmadığı, ancak bulunan 9, 10 ve 11 alelinin İsviçre, İrlanda ve Çin popülasyonuna göre belirleyici alel oldukları tespit edildi.

Bu çalışmada DYS438 lokusu için 7 farklı alel gözlenmiştir. Bu aleller 9, 10, 11, 12, 13, 14 ve 17'dir. Saptanan bu aleller arasında en sık rastlanılan 10, en az rastlanılan alel 17 ve genetik çeşitliliği 0,729 olarak bulunmuştur. Çakır ve ark.(73) 9-12 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 10, Haas ve ark.(74) İsviçre popülasyonunda 8-13 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 12, Ballard ve ark.(75) İrlanda popülasyonunda 8-13 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 12, Huang ve

ark.(39) Taiwan populusyonunda 9-13 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 10, Mohyuddin ve ark.(80) Pakistan populusyonunda 7-13 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 11, Hou ve ark.(87) Çin populusyonunda 9-12 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 10 olarak bildirmişlerdir. Bu çalışmada, İç Anadolu populusyonuna göre 13, 14 ve 17 alelleri, İrlanda, Tayvan ve Pakistan populusyonlarına göre ise 14 ve 17 alelleri Elazığ populusyonu için belirleyici alel olarak bulundu.

Bu çalışmada DYS448 lokusu için 7 farklı alel gözlenmiştir. Bu aleller 17, 18, 19, 20, 21, 22 ve 23'dür. Saptanan bu aleller arasında en sık rastlanılan 20, en az rastlanılan alel 23 ve genetik çeşitliliği 0,714 olarak bulunmuştur. Huang ve ark.(39) Taiwan populusyonunda 15-23 arası aleller ile en sık olarak 18 alelini bildirmişlerdir. Bu lokus ile ilgili yurt içinde herhangi bir çalışma bulunmamaktadır. Taiwan populusyonunda gözlenen 15 ve 16 lokusunun Elazığ populusyonu için belirleyici alel olmadıkları bulundu. Ancak bu lokusla ilgili yorum yapılabilmesi için yeni çalışmaların sayısının artırılması ve elde edilen verilerle karşılaştırılması gerekmektedir.

Genetik çeşitliliği en yüksek lokuslar DYS385a/b (0,962) ve DYS458 (0,777), en düşük lokuslar ise DYS391 (0,473) ve DYS437 (0,568) olarak bulunmuştur.

Araştırma kapsamında incelenen tüm lokuslar dikkate alınarak yapılan haplotip analizi sonucu 250 bireyde 250 farklı haplotip elde edilmiştir. Böylece elde edilen ayırma gücü 1.0000 olarak bulunmuştur. Sonuç olarak 16 Y-STR (DYS456, DYS389I, DYS390, DYS389II, DYS458, DYS19, DYS385a/b, DYS393, DYS391, DYS439, DYS635, DYS392, Y GATA H4, DYS437, DYS438, DYS448) lokusunun Elazığ populusyonu için ayırma güçlerinin yüksek olduğu, babalık tayinleri ve adli olaylarda kullanımının güvenilir olacağı belirlenmiştir.

5. KAYNAKLAR

1. Gross AM, Liberty AA, Ulland MM, Kriger JK. Internal validation of the AmpFISTR Y filer amplification kit for use in forensic casework. J Forensic Sci 2008; 53: 125-134.
2. Jobling MA, Tyler-Smith C. Fathers and sons: the Y chromosome and human evolution. Trends Genet 1995; 11: 449-456.
3. Jeffreys AJ, Wilson V, SL T. *Individual-specific "fingerprints" of human DNA Nature, 1985; 316:76-79.*
4. Klug WS, Cummings MR. Genetik Kavramlar. Öner C (Çeviren) s.683-710, İstanbul, Palme Yayıncılık, 2003.
5. Yılmaz E, Nükleik asitlerin yapısı, fonksiyonu ve genom organizasyonu. Türk Hematoloji Derneği- Moleküler Hematoloji Kursu, Ankara, 2008: 2-8.
6. Leat N, Ehrenreich L, Benjeddou M, Cloete K, Davison S. Properties of novel and widely studied Y-STR loci in three South African populations. Forensic Sci Int 2007; 168: 154-161.
7. Panneerchelvam S, Haslindawaty N, Ravichandran M, Norazmi MN, Zainuddin ZF. Allele frequency distribution for 10 STR loci in the Malay population of Malaysia. J Forensic Sci 2003; 48: 451-453.
8. Kashyap VK, Sitalaximi T, Chattopadhyay P, Trivedi R. DNA Profiling Technologies in Forensic Analysis. Int J Hum Genet 2004; 4: 11-30.
9. Butler JM, McCord BR. Capillary Electrophoresis in DNA Analysis. NEAFS CE-DNA Workshop 2004: 29-30.
10. De Knijff P, Kayser M, Caglia A, Corach D, Fretwel N, Gehrig C, et al. Chromosome Y microsatellites: population genetic and evolutionary aspects. Int J Legal Med 1997; 110: 134-149.
11. Devrim AK, Kaya N. Genetik Polimorfizim ve Mikrosatellitler. Kafkas Üniv Vet Fak Derg 2004; 10: 215-220.

12. Emir F, Özden A. Genetik Polimorfizm ve Polimorfizm Çalışmaları. Güncel Gastroenteroloji 2006; 10: 24-28
13. Levin B. Simple Sequence DNA. Genes VI. Chapter 25. Oxford University Press Oxford 1997: 727-741.
14. Nelson DL, Cok MM. Lehninger Biyokimyanın İlkeleri. Kılıç N (Çeviren), Ankara, Palme Yayıncılık, 2005.
15. Nusbaum RL, McInnes RR, Willard HF. Thompson&Thompson Tıbbi Genetik. Dinçer P (Çeviren), Ankara; Güneş Kitabevi, 2005: 125-135.
16. Saferstein R. Criminalistics: An Introduction to Forensic DNA Analysis, 2. Edition, Pearson Prentice Hall; 2004: 34-50.
17. Vanfleteren J. University of Ghent, 15.05.2009
(<http://users.ugent.be/~avierstr/principles/cell.html>)
18. Perez-Lezaun A, Calafell F, Mateu E, Comas D, Bosch E, Bertranpetit J. Allele frequencies for 20 microsatellites in a worldwide population survey. Hum Hered 1997; 47: 189-196.
19. Roewer L, Kayser M, Dichtes P, Nagy M, Bakker E, Krawczak M, et al. Analysis of molecular variance (AMOVA) of Y-chromosome-specific microsatellites in two closely related human populations. Hum Mol Genet 1996; 5: 1029-1033.
20. Murray R, Granner DK, Mayes PA, Rodwell VW. Harper'ın Biyokimyası. 24 ed. Barış Kitabevi, 1996: 420-431.
21. Hubacek JA, Waterworth DM, Poledne R, Skodova Z, Humphries SE, Talmud PJ. Genetic determination of plasma lipids and insulin in the czech population. Clin Bioc 2001; 34: 113-118.
22. Tamaki K, Jeffreys AJ. Human tandem repeat sequences in forensic DNA typing. Legal Medicine 2005; 7: 244-250.
23. Hoelzel A. Molecular Genetic Analysis of Populations. 2nd Edition, IRL Press, Oxford-1998: 237-260.

24. Gusmao L, Brion M, Gonzalez-Neira A, Lareu M, Carracedo A. Y chromosome specific polymorphisms in forensic analysis. *Leg Medicine* 1999; 1: 55-60.
25. Perez-Lezaun A, Calafell F, Mateu E, Comas D, Ruiz-Pacheco R, Bertranpetit J. Microsatellite variation and the differentiation of modern humans. *Hum Genet* 1997; 99: 1-7.
26. Gomolka M, Hundrieser J, Numberg P, Roewer L, Epplen JT, Epplen C. Selected di- and tetranucleotide microsatellites from chromosomes 7, 12, 14, and Y in various Eurasian populations. *Hum Genet* 1994; 93: 592-596.
27. Perez-Lezaun A, Calafell F, Seielstad M, Mateu E, Comas D, Bosch E, et al. Population genetics of Y-chromosome short tandem repeats in humans. *J Mol Evol* 1997; 45: 265-270.
28. Muller S, Gomolka M, Walter H. The Y-specific SLP of the locus DYS19 in four different European samples. *Hum Hered* 1994; 44: 298-300.
29. Brinkmann C, Forster P, Schurenkamp M, Horst J, Rolf B, Brinkmann B. Human Y-chromosomal STR haplotypes in a Kurdish population sample. *Int J Legal Med* 1999; 112: 181-183.
30. Sasaki M, Shiono H. The polymorphisms of DYS388 and DYS392 on the Y chromosome in Japanese and German populations. *Int J Legal Med* 1999; 112: 132-133.
31. Rossi E, Rolf B, Schurenkamp M, Brinkmann B. Y-chromosome STR haplotypes in an Italian population sample. *Int J Legal Med* 1999; 112: 78-81.
32. Caglia A, Novelletto A, Dobosz M, Malaspina P, Ciminelli BM, Pascali VL. Y-chromosome STR loci in Sardinia and continental Italy reveal islander-specific haplotypes. *Eur J Hum Genet* 1997; 5: 288-292.
33. Cooper G, Amos W, Hoffman D, Rubinsztein DC. Network analysis of human Y microsatellite haplotypes. *Hum Mol Genet* 1996; 5: 1759-1766.

34. Knight A, Underhill PA, Mortensen HM, Zhivotovsky LA, Lin AA, Henn BM et al. African Y chromosome and mtDNA divergence provides insight into the history of click languages. *Curr Biol* 2003; 13: 464-473.
35. Quintana-Murci L, Krausz C, McElreavey K. The human Y chromosome: function, evolution and disease. *Forensic Sci Int* 2001; 118: 169-181.
36. Roewer L, Arnemann J, Spurr NK, Grzeschik KH, Epplen JT. Simple repeat sequences on the human Y chromosome are equally polymorphic as their autosomal counterparts. *Hum Genet* 1992; 89: 389-394.
37. Bianchi NO, Catanesi CI, Bailliet G, Martinez-Marignac VL, Bravi CM, Vidal-Rioja LB. Characterization of ancestral and derived Y-chromosome haplotypes of New World native populations. *Am J Hum Genet* 1998; 63: 1862-1871.
38. Schneider PM, Meuser S, Waiyawuth W, Seo Y, Rittner C. Tandem repeat structure of the duplicated Y-chromosomal STR locus DYS385 and frequency studies in the German and three Asian populations. *Forensic Sci Int* 1998; 97: 61-70.
39. Huang TY, Hsu YT, Li JM, Chung JH, Shun CT. Polymorphism of 17 Y-STR loci in Taiwan population. *Forensic Sci Int* 2008; 174: 249-254.
40. Dupuy BM, Stenersen M, Egeland T, Olaisen B. Y-chromosomal microsatellite mutation rates: differences in mutation rate between and within loci. *Hum Mutat* 2004; 23: 117-124.
41. Carracedo A, Beckmann A, Bengs A, Brinkmann B, Caglia A, Capelli C, et al. Results of a collaborative study of the EDNAP group regarding the reproducibility and robustness of the Y-chromosome STRs DYS19, DYS389 I and II, DYS390 and DYS393 in a PCR pentaplex format. *Forensic Sci Int* 2001; 119: 28-41.
42. Wikipedia The Free Encyclopedia, 04.10.2008
(<http://en.wikipedia.org/wiki>)
43. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(<http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/ystrpos1.htm>)

44. Mulero JJ, Chang CW, Calandro LM, Green RL, Li Y, Johnson CL, et al. Development and validation of the AmpFISTR Yfiler PCR amplification kit: a male specific, single amplification 17 Y-STR multiplex system. J Forensic Sci 2006; 51: 64-75.
45. Temizkan G, Arda N. Moleküler Biyolojide Kullanılan Yöntemler. 3. Baskı, İstanbul: Nobel Tıp Kitabevi, 2008:101-110.
46. Roux KH. Optimization and troubleshooting in PCR. PCR Methods Appl 1995; 4: 185-194.
47. Vanfleteren J. University of Ghent, 15.05.2009

(<http://users.ugent.be/~avierstr/principles/pcr.html>)
48. Prinz M, Sansone M. Y chromosome-specific short tandem repeats in forensic casework. Croat Med J 2001; 42: 288-291.
49. Schneider PM, d'Aloja E, Dupuy BM, Eriksen B, Jangblad A, Kloosterman AD, et al. Results of collaborative study regarding the standardization of the Y-linked STR system DYS385 by the European DNA Profiling (EDNAP) group. Forensic Sci Int 1999; 102: 159-165.
50. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(<http://www.cstl.nist.gov/strbase/kits/Yfiler.htm>)
51. Heyer E, Puymirat J, Dieljes P, Bakker E, De Knijff P. Estimating Y chromosome specific microsatellite mutation frequencies using deep rooting pedigrees. Hum Mol Genet 1997; 6: 799-803.
52. Kayser M, Roewer L, Hedman M, Henke L, Henke J, Brauer S, et al. Characteristics and frequency of germline mutations at microsatellite loci from the human Y chromosome, as revealed by direct observation in father/son pairs. Am J Hum Genet 2000; 66: 1580-1588.
53. Kayser M, Sajantila A. Mutations at Y-STR loci: implications for paternity testing and forensic analysis. Forensic Sci Int 2001; 118: 116-121.

54. Dupuy BM, Gedde-Dahl T, Olaisen B. DXYS267: DYS393 and its X chromosome counterpart. *Forensic Sci Int* 2000; 112: 111-121.
55. Henke J, Henke L, Chatthopadhyay P, Kayser M, Dulmer M, Cleef S, et al. Application of Y-chromosomal STR haplotypes to forensic genetics. *Croat Med J* 2001; 42: 292-297.
56. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y456.htm)
57. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y389.htm)
58. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y390.htm)
59. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y458.htm)
60. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y19.htm)
61. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y385.htm)
62. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y393.htm)
63. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y391.htm)
64. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997

(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y439.htm)

- 65.** Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y635.htm)
- 66.** Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y392.htm)
- 67.** Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_yh4.htm)
- 68.** Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y437.htm)
- 69.** Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y438.htm)
- 70.** Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y448.htm)
- 71.** Sanchez C, Barrot C, Xifro A, Ortega M, De Aranda IG, Huguet E, et al. Haplotype frequencies of 16 Y-chromosome STR loci in the Barcelona metropolitan area population using Y-Filer kit. *Forensic Sci Int* 2007; 172: 211-217.
- 72.** Rustamov A, Gumus G, Karabulut HG, Elhan AH, Kadikıran A, Bokesoy I. Y-STR polymorphism in Central Anatolian Region of Turkey. *Forensic Sci Int* 2004; 139: 227-230.
- 73.** Cakir AH, Celebioglu A, Yardimci E. Y-STR haplotypes in Central Anatolia region of Turkey. *Forensic Sci Int* 2004; 144: 59-64.

74. Haas C, Wangenstein T, Giezendanner N, Kratzer A, Bar W. Y-chromosome STR haplotypes in a population sample from Switzerland (Zurich area). *Forensic Sci Int* 2006; 158: 213-218.
75. Ballard DJ, Phillips C, Thacker CR, Court DS. Y chromosome STR haplotype data for an Irish population. *Forensic Sci Int* 2006; 161: 64-68.
76. Lovrecic L, Ristic S, Brajenovic B, Kapovic M, Peterlin B. Human Y-specific STR haplotypes in the Western Croatian population sample. *Forensic Sci Int* 2005; 149: 257-261.
77. Lecerf M, Filali M, Gresenguet G, Ndjoi-Mbiguino A, Le Goff J, De Mazancourt P, et al. Allele frequencies and haplotypes of eight Y-short tandem repeats in Bantu population living in Central Africa. *Forensic Sci Int* 2007; 171: 212-215.
78. Tang JS, Wong HY, Syn CK, Tan-Siew WF, Chow ST, Budowle B, et al. Population study of 11 Y-chromosomal STR loci in Singapore Chinese. *Forensic Sci Int* 2006; 158: 65-71.
79. Hidding M, Schmitt C. Haplotype frequencies and population data of nine Y-chromosomal STR polymorphisms in a German and a Chinese population. *Forensic Sci Int* 2000; 113: 47-53.
80. Mohyuddin A, Ayub Q, Qamar R, Zerjal T, Helgason A, Mehdi SQ, et al. Y-chromosomal STR haplotypes in Pakistani populations. *Forensic Sci Int* 2001; 118: 141-146.
81. Fernandes AT, Brehm A, Gusmao L, Amorim A. Y-chromosome STR haplotypes in the Madeira archipelago population. *Forensic Sci Int* 2001; 122: 178-180.
82. Asicioglu F, Akyuz F, Cetinkaya U, Canli MA. Allele and haplotype frequencies of Y-short tandem repeat loci in Turkey. *Croat Med J* 2003; 44: 310-314.
83. Rustamov A. Türkiye'de Y Kromozomuna Özgü 12 STR Lokusu Polimorfizmi İncelenmesi ve Haplotip Sıklığının Belirlenmesi. Doktora Tezi, Ankara: Ankara Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü, 2006.

- 84.** Lessig R, Edelmann J, Krawczak M. Population genetics of Y-chromosomal microsatellites in Baltic males. *Forensic Sci Int* 2001; 118: 153-157.
- 85.** Schoske R, Vallone PM, Kline MC, Redman JW, Butler JM. High-throughput Y-STR typing of U.S. populations with 27 regions of the Y chromosome using two multiplex PCR assays. *Forensic Sci Int* 2004; 139: 107-121.
- 86.** Stenersen M, Perchla D, Sovik E, Flonas AG, Dupuy BM. Kurdish (Iraq) and Somalian population data for 15 autosomal and 9 Y-chromosomal STR loci. *International Congress Series* 2004; 1261: 185-187.
- 87.** Hou YP, Zhang J, Li YB, Wu J, Zhang SZ, Prinz M. Allele sequences of six new Y-STR loci and haplotypes in the Chinese Han population. *Forensic Sci Int* 2001; 118: 147-152.
- 88.** Butler JM, Decker AE, Vallone PM, Kline MC. Allele frequencies for 27 Y-STR loci with U.S. Caucasian, African American, and Hispanic samples. *Forensic Sci Int* 2006; 156: 250-60.

6. ÖZGEÇMİŞ

31.10.1980 tarihinde Elazığ'da doğdum. İlk ve orta eğitimimi Elazığ, lise eğitimimi Mersin ilinde tamamladım. Daha sonra ÖSYS sonucunda 1998 yılında Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi'ne girdim. 2004 yılında Tıp Fakültesi eğitimimi tamamladım. 3 yıl Elazığ ili merkez ve ilçelerinde pratisyen hekimlik yaptım. TUS sınavında başarılı olarak 2007 yılında Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi Adli Tıp Anabilim Dalı'nda ihtisasıma başladım. Halen bu klinikte araştırma görevlisi olarak çalışmaktayım. Evli ve bir kız çocuk annesiyim.

**T.C.
FIRAT ÜNİVERSİTESİ
TIP FAKÜLTESİ
ADLİ TIP ANABİLİM DALI**

**ELAZIĞ İL POPULASYONUNA AİT 16 Y-STR LOKUSLARI
İÇİN ALEL FREKANSLARI DAĞILIMININ İNCELENMESİ**

**UZMANLIK TEZİ
Dr. Selma DÜZER**

**TEZ DANIŞMANI
Prof. Dr. Mehmet TOKDEMİR**

**ELAZIĞ
2011**

DEKANLIK ONAYI

Prof. Dr. İrfan ORHAN

DEKAN

Bu tez Uzmanlık Tezi standartlarına uygun bulunmuştur.

Prof. Dr. Mehmet TOKDEMİR

Adli Tıp Anabilim Dalı Başkanı

Tez tarafınızdan okunmuş, kapsam ve kalite yönünden Uzmanlık Tezi olarak kabul edilmiştir.

Prof. Dr. Mehmet TOKDEMİR
Danışman

Uzmanlık Sınavı Jüri Üyeleri

..... _____

..... _____

..... _____

..... _____

..... _____

TEŞEKKÜR

Bu tez çalışmamızı, proje olarak destekleyen Sayın Rektörümüz Prof. Dr. A. Feyzi BİNGÖL, Fırat Üniversitesi Bilimsel Araştırma Projeleri Koordinasyon Birimi Rektör Danışmanı Sayın Doç. Dr. Mehmet ERDEM ve diğer yetkililere,

Uzmanlık eğitimim süresince iyi bir uzmanlık eğitimi almam için her türlü destek ve katkılarını esirgemeyen Sayın Hocam Adli Tıp Anabilim Dalı Başkanı Prof. Dr. Mehmet TOKDEMİR'e,

Çalışma arkadaşlarım Dr. Abdurrahim TÜRKOĞLU, Dr. Hüseyin KAFADAR, Dr. Tuncer SUIÇER ve Dr. N. Harun VİCDANLI'ya,

Tabii ki sevgili eşim ve aileme tesekkürlerimi sunmayı bir borç bilirim.

ÖZET

Çalışmamızda, Elazığ popülasyonundaki erkek bireylerin Y kromozomu üzerinde bulunan 16 lokusa ait kısa ardışık tekrar dizilerinin polimorfizm oranlarının saptanması amaçlanmaktadır. Saptanan bu polimorfizm ile Türkiye popülasyonuna ait Y-STR DNA bankalarının oluşturulması ve adli olaylarda Elazığ popülasyonuna ait 16 Y-STR lokusunun ayırt etme gücü incelenmiştir. Ayrıca bazı soy ağacı belirleme çalışmaları ve toplu göç olaylarının aydınlatılmasında da katkı sağlayacağı düşünülmektedir.

Bu çalışma, Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi Adli Tıp Anabilim Dalı DNA Laboratuvarında, en az üç nesil Elazığ'da yaşayan ve birbiriyle erkek atasal akrabalığı olmayan 250 erkek bireyden alınan kan örnekleri üzerinde yapıldı. Alınan kan örneklerinden Invisorb Spin Blood Mini Kit ile genomik DNA'lar elde edildi. Elde edilen izolat DNA'ların saflığı ve miktarı Nanodrop 2000c spektrofotometre cihazı ile ölçüldükten sonra AmpF/STR Y-Filer™ PCR Amplification Kiti kullanılarak istenilen lokuslara ait gen bölgeleri çoğaltıldı. PCR ürünlerinin ABI 310 Sekans cihazında elektroforezleri yapıldı ve GeneMapper Software Version 3.2 programında sonuçlar analiz edildi. Elde edilen sonuçlar Arlequin 3.0 programında değerlendirildikten sonra gözlenen haplotipler ve sıklıkları belirlendi.

Türkiye'de 16 Y-STR lokuslarına (DYS456, DYS389I, DYS390, DYS389II, DYS458, DYS19, DYS385a/b, DYS393, DYS391, DYS439, DYS635, DYS392, Y GATA H4, DYS437, DYS438, DYS448) ait az sayıda, Elazığ'da ise henüz hiçbir çalışma yapılmamıştır. Y-STR sıklıkları her ülkenin toplumları için farklı olduğu gibi aynı ülkedeki etnik gruplar için bile farklı olabilmektedir. Bu nedenle yurt dışındaki çalışmalarla belirlenen Y-STR sıklıklarının Türkiye için de geçerli olduğunu varsaymak ya da bu sıklıklara dayalı işlemleri uygulamak sakıncalı ve bilimsel temelden yoksun olmaktadır. Bu çalışmada Elazığ iline ait belirleyici özel bir alel tespit edilmemiş olup, genetik çeşitliliği en yüksek lokus DYS385a/b (0,962), en düşük lokus ise DYS391 (0,473) olarak bulunmuştur. Ayrıca DYS19 lokusunda 15-16 duplikasyonu tespit edilmiştir. Tüm lokuslar dikkate alındığında 250 bireyde 250 çeşit haplotip elde edilmiş ve ayırma gücü 1.0000 olarak bulunmuştur. Elazığ popülasyonu için ayırma gücünün yüksek olması sebebiyle 16 Y-STR lokusunun, babalık tayinleri ve adli olaylarda kullanımının güvenilir olacağı belirlenmiştir.

Sonuç olarak, bu çalışma ile 16 Y-STR lokusu haplotipleri ile alel frekansları ve genetik çeşitlilikleri elde edilerek, bu veriler ile önceki populasyon çalışmalarının karşılaştırılmasına ve filogenetik ilişkilerin aydınlatılmasına katkı sağlanacağı düşünülmektedir.

Anahtar kelimeler: Y kromozomu, kısa ardışık tekrar dizileri, haplotip, Elazığ

ABSTRACT

EXAMINING THE DISTRIBUTION OF ALLELE FREQUENCIES OF 16 Y SHORT TANDEM REPEAT (STR) LOCI IN THE ELAZIĞ POPULATION

The purpose of our study is to research the polymorphism rates in the short sequential iterative sequences of the 16 loci on the Y- chromosome of masculine individuals, who are members of the population in Elazığ. It has been aimed with the detected polymorphism to constitute Y-STR DNA banks which belong to the Turkish population, and to examine the sensibility of 16 Y-STR loci which belong to the population of Elazığ in forensic cases. It's also considered that it will also have a share in enlightening some familytree determinations and mass migrations.

This study was carried out at the DNA Laboratory of the Department of Forensic Medicines at the Firat University Faculty of Medicines, on blood species of local 250 masculine individuals in Elazığ who weren't relatives of eachother. GenoMik DNA isolations were derived from blood species. The AmpF/STR Y-FilerTM PCR Amplification Kit of the isolated DNA were used for ingreasing the gens areas of the desired loci. The electrophoresis of PCR items was carried out with the ABI 310 Sequence Device, and the results were analyzed with GeneMapper Software Version 3.2. The haplotypes and densities which emerged after the results were evaluated with Arlequin 3.0, and were determined respectively.

There are few studies related with Y-STR loci in Turkey (DYS456, DYS389I, DYS390, DYS389II, DYS458, DYS19, DYS385a/b, DYS393, DYS391, DYS439, DYS635, DYS392, Y GATA H4, DYS437, DYS438, DYS448), and none in Elazığ. Y-STR are unique for each community and are also unique for every ethnic society in the same country. Thus, considering that Y-STR densities which were determined abroad, were also valid for Turkey or applying processes based on these densities is wrong and displays a deprivation of any scientific basis. In our study, no special allele was found in Elazığ, and the highest genetic variety locus was DYS385a/b (0,962), the lowest was DYS391 (0,473). 15-16 dublication was detected in locus DYS19. 250 varieties of haplotypes were derived from 250 individuals and a sensibility of 1.0000 resulted when all the loci were taken into attention. It's

determined that the 16 Y-STR loci is reliable for paternity tests, and forensic cases because the sensibility for the population of Elazığ is high.

As a result, the haplotypes, allele and haplotype frequencies of locus 16 Y-STR were derived, and it's supposed that contribution will be caused to the comparison of these data and the previous population studies, and enlightenment to the phylogenetic relations.

Keywords: Y chromosome, short tandem repeat, haplotype, Elazığ

İÇİNDEKİLER

BAŞLIK SAYFASI	i
ONAY SAYFASI	ii
TEŞEKKÜR	iii
ÖZET	iv
ABSTRACT	vi
İÇİNDEKİLER	viii
TABLO LİSTESİ	x
ŞEKİL LİSTESİ	xii
KISALTMALAR LİSTESİ	xiii
1. GİRİŞ	1
1.1. DNA Molekülünün Yapısı	2
1.2. Genetik Polimorfizm	5
1.3. Mikrosatellitler	7
1.4. Y kromozomu ve mikrosatellit polimorfizmi	8
1.5. Y Kromozomunun Adli Olaylarda Kullanımı	13
1.6. Y kromozomu Lokus Mutasyonları	14
2. GEREÇ VE YÖNTEM	15
2.1. İncelenen Mikrosatellit Lokusları	15
2.1.1. DYS456 lokusu	15
2.1.2. DYS 389 I/II lokusu	16
2.1.3. DYS390 lokusu	17
2.1.4. DYS458 lokusu	18
2.1.5. DYS19 lokusu	18
2.1.6. DYS385a/b lokusu	19
2.1.7. DYS393 lokusu	20
2.1.8. DYS391 lokusu	20
2.1.9. DYS439 lokusu	21
2.1.10. DYS635 (Y GATA C4) lokusu	21
2.1.11. DYS392 lokusu	22
2.1.12. Y GATA H4 lokusu	22
2.1.13. DYS437 lokusu	23

2.1.14. DYS438 lokusu	24
2.1.15. DYS448 lokusu	24
2.2. Çalışma Grubu	25
2.3. DNA İzolasyonu	25
2.4. Polimeraz Zincir Reaksiyonu (PCR)	26
2.5. Elektroforez ve Tiplendirme	27
3. BULGULAR	28
3.1. DYS456 Lokusu	38
3.2. DYS389I Lokusu	38
3.3. DYS390 Lokusu	39
3.4. DYS389II Lokusu	39
3.5. DYS458 Lokusu	40
3.6. DYS19 Lokusu	40
3.7. DYS385a/b Lokusu	41
3.8. DYS393 Lokusu	43
3.9. DYS391 Lokusu	43
3.10. DYS439 Lokusu	44
3.11. Y GATA C4 (DYS635) Lokusu	44
3.12. DYS392 Lokusu	45
3.13. Y GATA H4 Lokusu	45
3.14. DYS437 Lokusu	46
3.15. DYS438 Lokusu	46
3.16. DYS448 Lokusu	47
4. TARTIŞMA	48
5. KAYNAKLAR	57
6. ÖZGEÇMİŞ	66

TABLO LİSTESİ

Tablo 1.	DYS456 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	15
Tablo 2.	DYS389 I lokusu alellerinin genel sınıflandırması	16
Tablo 3.	DYS389 II lokusu alellerinin genel sınıflandırması	16
Tablo 4.	DYS390 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	17
Tablo 5.	DYS458 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	18
Tablo 6.	DYS19 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	18
Tablo 7.	DYS385 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	19
Tablo 8.	DYS393 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	20
Tablo 9.	DYS391 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	20
Tablo 10.	DYS439 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	21
Tablo 11.	DYS635 (Y GATA H4) lokusu alellerinin genel sınıflandırması	21
Tablo 12.	DYS392 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	22
Tablo 13.	Y GATA H4 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	23
Tablo 14.	DYS437 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	23
Tablo 15.	DYS438 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	24
Tablo 16.	DYS448 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	24
Tablo 17.	Elazığ yerlisi 250 erkek bireyin incelenen 16 Y-STR AmpF/STR Y filer paneli	28
Tablo 18.	Elazığ yerlisi 250 erkek bireyden elde edilen 16 Y-STR lokusu için alel frekansları ve genetik çeşitlilik oranları	37
Tablo 19.	Elazığ il populasyonu DYS456 lokusuna ait alel sıklıkları	38
Tablo 20.	Elazığ il populasyonu DYS389I lokusuna ait alel sıklıkları	39
Tablo 21.	Elazığ il populasyonu DYS390 lokusuna ait alel sıklıkları	39
Tablo 22.	Elazığ il populasyonu DYS389II lokusuna ait alel sıklıkları	40
Tablo 23.	Elazığ il populasyonu DYS458 lokusuna ait alel sıklıkları	40
Tablo 24.	Elazığ il populasyonu DYS19 lokusuna ait alel sıklıkları	41
Tablo 25.	Elazığ il populasyonu DYS385a/b lokusuna ait alel sıklıkları	42
Tablo 26.	Elazığ il populasyonu DYS393 lokusuna ait alel sıklıkları	43
Tablo 27.	Elazığ il populasyonu DYS391 lokusuna ait alel sıklıkları	43
Tablo 28.	Elazığ il populasyonu DYS439 lokusuna ait alel sıklıkları	44

Tablo 29. Elazığ il populasyonu DYS635 (Y GATA C4) lokusuna ait alel sıklıkları	44
Tablo 30. Elazığ il populasyonu DYS392 lokusuna ait alel sıklıkları	45
Tablo 31. Elazığ il populasyonu Y GATA H4 lokusuna ait alel sıklıkları	45
Tablo 32. Elazığ il populasyonu DYS437 lokusuna ait alel sıklıkları	46
Tablo 33. Elazığ il populasyonu DYS438 lokusuna ait alel sıklıkları	46
Tablo 34. Elazığ il populasyonu DYS448 lokusuna ait alel sıklıkları	47

ŞEKİL LİSTESİ

Şekil 1. Hücrede DNA'nın yapısı.	4
Şekil 2. İnsan genomundaki polimorfik alanlar	6
Şekil 3. X ve Y kromozomlarının genel karşılaştırılması	9
Şekil 4. Bilinen bazı Y-STR lokuslarının Y kromozomu üzerindeki yerleşimleri	10
Şekil 5. PCR çoğaltımının basamakları	12
Şekil 6. DNA'nın üssel olarak çoğaltılması	12
Şekil 7. Günümüzde yaygın olarak kullanılan AmpF/STR YFiler lokusları	14
Şekil 8. Elazığ il populasyonu DYS456 lokusuna ait alel sıklıkları	38
Şekil 9. Elazığ il populasyonu DYS389I lokusuna ait alel sıklıkları	38
Şekil 10. Elazığ il populasyonu DYS390 lokusuna ait alel sıklıkları	39
Şekil 11. Elazığ il populasyonu DYS389II lokusuna ait alel sıklıkları	39
Şekil 12. Elazığ il populasyonu DYS458 lokusuna ait alel sıklıkları	40
Şekil 13. Elazığ il populasyonu DYS19 lokusuna ait alel sıklıkları	40
Şekil 14. Elazığ il populasyonu DYS385a/b lokusuna ait alel sıklıkları	41
Şekil 15. Elazığ il populasyonu DYS393 lokusuna ait alel sıklıkları	43
Şekil 16. Elazığ il populasyonu DYS391 lokusuna ait alel sıklıkları	43
Şekil 17. Elazığ il populasyonu DYS439 lokusuna ait alel sıklıkları	44
Şekil 18. Elazığ il populasyonu DYS635 (YGATAC4) lokusuna ait alel sıklıkları	44
Şekil 19. Elazığ il populasyonu DYS392 lokusuna ait alel sıklıkları	45
Şekil 20. Elazığ il populasyonu Y GATA H4 lokusuna ait alel sıklıkları	45
Şekil 21. Elazığ il populasyonu DYS437 lokusuna ait alel sıklıkları	46
Şekil 22. Elazığ il populasyonu DYS438 lokusuna ait alel sıklıkları	46
Şekil 23. Elazığ il populasyonu DYS448 lokusuna ait alel sıklıkları	47
Şekil 24. DYS19 lokusundaki duplikasyonun elektroferogram gösterimi	47

KISALTMALAR LİSTESİ

A	: Adenin
Bç	: Baz çifti
C	: Sitozin
DNA	: Deoksiribonükleik asit
G	: Guanin
GD	: Genetik çeşitlilik (Gene diversity)
p	: Kromozomun kısa kolu
PCR	: Polimeraz zincir reaksiyonu (Polymerase Chain Reaction)
q	: Kromozomun uzun kolu
RFLP	: Parçacık uzunluk polimorfizmi (Restriction Fragment Length Polymorphism)
RNA	: Ribonükleik asit
SNP	: Tek nükleotid polimorfizmi (Single Nucleotide Polymorphism)
STR	: Kısa ardışık tekrar dizileri, mikrosatellitler (Short Tandem Repeats)
T	: Timin
VNTR	: Değişken sayıda tekrar eden dizinler, minisatellitler (Variable Number of Tandem Repeats)
YCC	: Y kromozomu konsorsiyumu (Y Chromosome consortium)
Y-STR	: Y kromozomuna özgü STR

1. GİRİŞ

Yaşam, hücrelerin bir canlı organizmayı meydana getirmek ve sürdürmek için gerekli olan genetik bilgileri depolama, geri alma ve çevirme yeteneğine bağlıdır. Bu kalıtsal bilgi hücre bölünmesiyle bir hücreden onun yavru hücresine ve bir organizma neslinden bir sonrakine, organizmanın üreme hücreleriyle geçer. Bu bilgiler her canlı hücrede bütün olarak bir türün ve onun bireylerinin özelliklerini belirleyen bilgi içeren elemanlar olan genler şeklinde depolanır(1-3). Günümüzde insan deoksiribonükleik asit (DNA)'leri arasında farklılıklar oluşması, başlangıçtan bu yana mutasyonların birikmesinin sonucudur. Bu farklılıklar, o insanların genetik geçmişinin tarihine ve akrabalıklarına ışık tutacak düzeydedir. Moleküler teknikler bu kayıtları değerlendirmeye olanak sağlamakta ve yol göstermektedir. Bu da insanların genetik farklılıklarının, evriminin öğrenilmesine yönelik ilgide ve bu amaçla yapılan çalışmalarda hızlı artışa neden olmuştur (2).

Y kromozomu, yaklaşık 60 milyon baz çifti uzunluğunda olan en küçük ikinci insan kromozomudur. İnsan genomunun sadece %2' sini oluşturmaktadır(2, 4). Mayoz bölünme sırasında psödootozomal bölgeleri (kısa kolun distal ucunda PAR1, uzun kolun tepe kısmında PAR2) dışında rekombinasyona uğramaması nedeniyle, babadan oğula değişmeden aktarılmaktadır. Ayrıca diğer kromozomlara nazaran daha düşük oranda mutasyon hızına sahip olması nedeniyle filogenetik ve adli tıp çalışmalarında Y kromozomu, otozomal ve mitokondrial DNA'ya nazaran daha avantajlıdır(2, 5, 6).

Deoksiribonükleik asit polimorfizmleri, DNA molekülünün yapısında yer alan ve bireyler arasında farklılık gösteren nükleotid değişimleridir. Bu değişimler ekson veya intron bölgelerinde olabilmektedir. DNA polimorfizmi, delesyon, insersiyon, nokta mutasyonlar vb. mutasyonlar sebebiyle oluşmaktadır. Ancak DNA dizisindeki bu farklılıklara intron bölgelerde ekson bölgelere göre daha sıklıkla rastlanılmaktadır(4, 7, 8).

Short tandem repeat (STR)'ler yüksek polimorfizme sahip olduğundan popülasyon genetiği çalışmalarında adli bilimlerde tercih edilen markerlar olmuşlardır. İnsan kimlik testi ile adli vakalarda kanıt ile şüphelinin eşleşmesi, nesep tayinleri, tarihsel araştırmalar, kayıp kişilerin araştırılması, büyük felaketlerde cesetlere ait parçaların birleştirilmesi, suçluların DNA bankalarının oluşturulmasında

özellikle kullanılırken(9), Y kromozomu STR incelemeleri, erkek profili ve erkeğe ait özellikleri belirlemek için değerli olup kadın karaktere ait profili belirlemek açısından kullanımı söz konusu değildir. Ayrıca babadan oğula bütün olarak aktarıldığından, aynı ailenin erkek bireylerinde mutasyonlar dışında aynı olmaktadır. Y kromozomu STR incelemeleri popülasyon genetiği, göçlerin belirlenmesi, erkek tarafından akrabalıkların değerlendirilmesi ve bağlantı analizi ile adli genetik kimliklendirme (identifikasyon) amaçlı da kullanılmaktadır. Özellikle cinsel saldırı olaylarında olay yerinde bulunan kadın-erkek karışım kaynaklı biyolojik materyallerden erkek bireyin identifikasyonunda önemlidir(2, 10). Cinsel suçların tamamına yakını erkekler tarafından işlenmektedir. Bu da sadece paternal (babadan oğula) kalıtım gösteren Y kromozomunu adli genetik yönden daha ilgi çekici ve önemli hale getirmiştir(10).

Adli olguların genetik kimliklendirilmesinde, insanların ‘‘parmak izi yerine geçen’’ DNA farklılıklarından yararlanılmaktadır(8, 11, 12). Moleküler tekniklerin ve teknolojinin hızlı ilerleyişi ile olay ortamında bırakılan tek bir hücreden yola çıkılarak suçlunun tespit edilmesi mümkün hale gelmiştir. DNA tiplendirmesi, 1985 yılında PCR’ın gelişmesi ile birlikte başlamış, 1990 yılında ilk STR geliştirilmiş, 1992 yılında ilk açıklanan STR’nin kapiller elektroforezi yapılmıştır. 1996 yılında ilk ticari STR multiplex kiti oluşturulmuş, 1998 yılında US National Database (NDIS) ile CODIS lokusları tanımlanmış ve 2000 yılında ticari STR kitlerinin rutin kullanımı oldukça artmıştır(9).

Bu çalışmada, en az üç jenerasyon Elazığ’da yaşayan ve birbirleriyle erkek atasal akrabalığı olmayan 250 erkek bireyin 16 Y-STR lokusuna ait genotipler bulunarak, bu lokusların alel frekansları ve genetik çeşitliliği hesaplanmıştır. Böylece yerel popülasyonlarla yapılmış veya yapılacak çalışmalarla karşılaştırılması, ayrıca tüm popülasyonların DNA verisi oluşturulduğu zaman, popülasyonların orjini ve yapısı hakkında katkı sağlayacağı söylenebilir.

1.1. DNA Molekülünün Yapısı

Deoksiribonükleik asit üç ünitelerden oluşan polimerik bir nükleik asit makromolekölüdür. Bunlar, beş karbonlu şeker (deoksiriboz), azot taşıyan bir baz ve bir fosfat grubudur. Bazlar, pürin (adenin ve guanin) ve pirimidin (timin ve sitozin) bazları olmak üzere iki gruba ayrılır. Bir baz, fosfat ve şeker grubundan oluşan

n kleotidler, kom  u deoksiriboz birimleri ile 5'-3' fosfodiester ba ları ile uzun polin kleotid zincirleri  eklinde polimerize olurlar ( ekil 1). Bu zincirlerden her biri bir DNA zinciri veya bir DNA ipli i olarak bilinir(4, 5, 13).

 nsan genomu, yaklaşık 50 milyon (en k   k kromozom olan 21. kromozom) ile 250 milyon (en b   k kromozom olan 1. kromozom) arasında de i en sayıda baz  ifti i eren polin kleotid zincirleri bulundurmaktadır(4, 13).

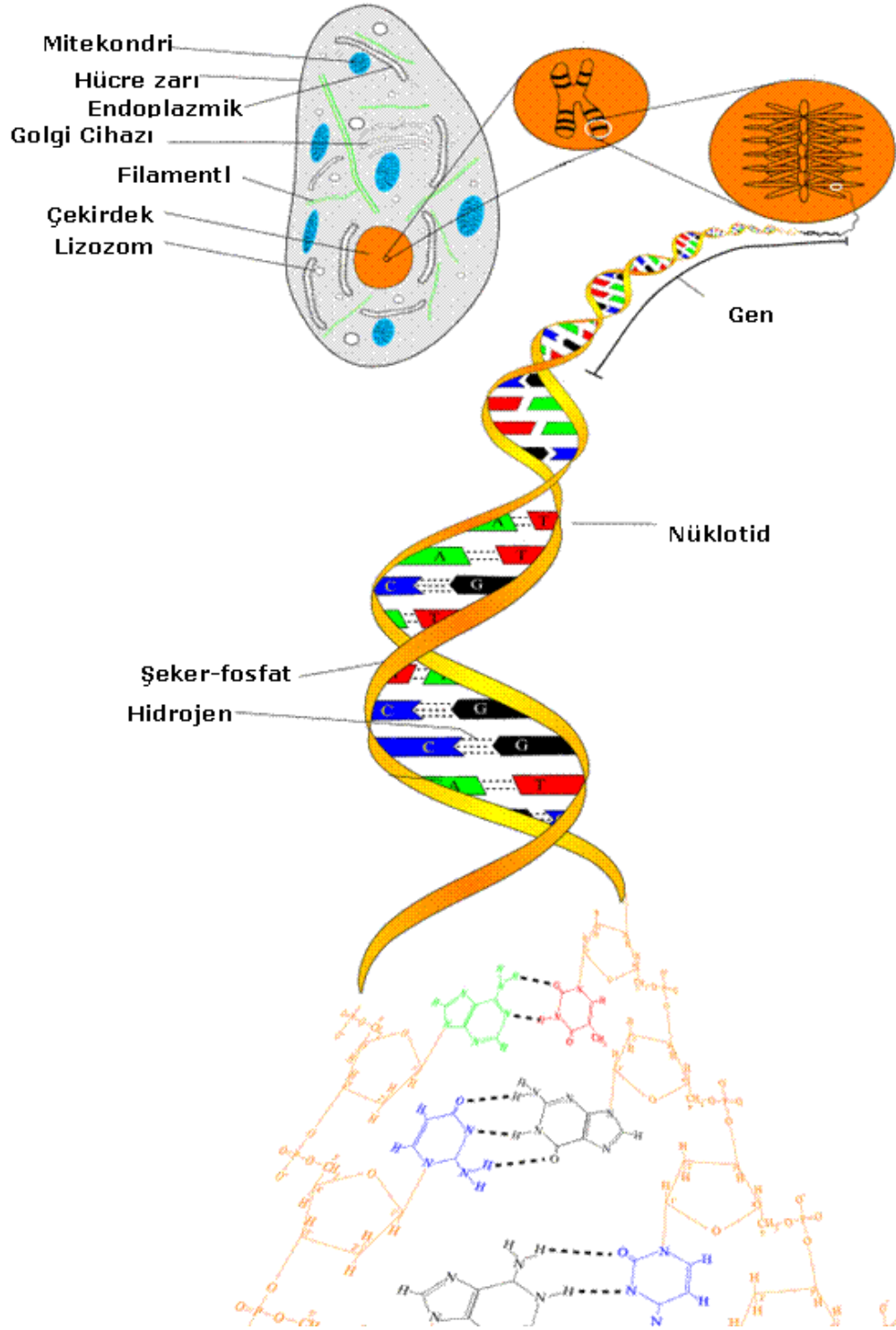
1953'de James Watson ve Francis Crick, DNA'nın bilinen  ift sarmal (double helix) modelini kurdular. Bu helikal yapı, bazlar arasındaki hidrojen ba ıyla bir arada tutulan ve ters y nde ilerleyen iki polin kleotid zincirden olu mu , sa a d n   l  spiral bir merdivene benzemektedir ( ekil 1). İki iplik birbiri eksenini etrafında antiparalel olarak sarılması ile meydana gelen  ift sarmal yapıdadır(4, 14). Bir zincirdeki adenin (A), di erindeki timin (T) ile guanin (G) ise di erindeki sitozin (C) ile e le ir. Sonu  olarak, bir zincirdeki n kleotid baz dizisine ait bilgi, di er zincirin baz dizisini otomatik olarak belirlemektedir. İki polin kleotid zincir, farklı iplikler  zerindeki bazların arasındaki hidrojen ba larıyla bir arada tutuldu undan b t n bazlar  ift sarmalın i  tarafında,  eker-fosfat omurgası ise dı  taraftadır(4, 5, 15). DNA'nın, h cre  ekirde inde paketlenmesinin ilk basama ı n kleozom olu umudur. DNA molek l n n lizin ve arjininden zengin bazık histon proteinleri ile ba lanması ile kromatin yapısı olu ur(4, 14).

 karyotlarda  ekirdekteki DNA, farklı kromozomlar arasında b l nm   t r.  nsan genomu (yaklaşık $3,2 \times 10^9$ n kleotid) 24 farklı kromozoma da ıtılmıştır(4). Her kromozom  ok uzun bir do rusal DNA molek l nden meydana gelmi tir. Kromozomlar, DNA paketlenmesiyle ilgili proteinlere ek olarak, gen ifadesi, aynı DNA yapımı ve onarımı i in gerekli olan bir ok ba ka proteini de i erir(4, 14, 15).

Deoksiribon kleik asit molek l n n baz dizisinin t m  protein  retiminden sorumlu de ildir. Protein kodlayan kısım t m genomun %3'  kadardır. Geri kalan kısım ise protein kodlaması ger ekle tirmez. Kodlama yapmayan b lgelerin fonksiyonlarının ne oldu u hen z tam olarak bilinmemektedir. A ır  de i kenlik g steren bu b lgelerin polimorfizmlerinin sebebi delesyon, insersiyon, nokta mutasyonları ve ardı ık tekrar eden dizinlerdir(13, 16).

Deoksiribon kleik asit, RNA ve protein arasındaki ili ki birbiri i ine ge mi tir. DNA RNA'nın, RNA ise polipeptidin sentezini ve dizisini belirler. DNA

ve RNA'nın sentez ve metabolizmasında özgül proteinler yer almaktadır. Bu bilgi akışı moleküler biyolojinin santral dogması olarak adlandırılır. Genetik bilgi, DNA'da kod (genetik kod) aracılığı ile saklanır. Bu kodlar polipeptidlerin aminoasit dizilerini belirleyen ve birbirlerine komşu olan baz dizileridir(14).



Şekil 1 (17). Hücrede DNA'nın yapısı.

1.2. Genetik Polimorfizm

Polimorfizm bir populyasyonda veya populyasyonlar arasında, bir genin alelleri ya da bir kromozomun homologlarıyla birleşen çeşitli fenotipik formların varlığı yani bir lokusta bir alelden fazlasının bulunması durumudur. Ayrıca bir toplumun genetik yapısındaki varyasyonların (farklılıkların) varlığı ve birden fazlasının birlikteliği “genetik polimorfizm” olarak adlandırılır(8, 11).

Genomdaki değişiklikler yapısal gen bölgesinde olabileceği gibi yapısal olmayan bölgelerde de yer alabilmektedir. Yapısal gen bölgesinde olabilecek değişiklikler gen ürününün işlevsel bozukluğuna neden olursa, bu değişiklikleri taşıyan bireylerin toplumsal ayıklanması ile sonuçlanabilmektedir. Dolayısıyla yapısal gen bölgelerinde gözlenen polimorfizm genellikle populyasyonda bir süreç içinde meydana gelen değişiklikleri tam olarak yansıtmayacağından filogenetik çalışmalarda yeterince informatif (bilgilendirici) değildir. Buna karşılık yapısal olmayan bölgelerdeki polimorfik değişiklikler çoğunlukla ayıklanmaya neden olmayacağından (nötral etkili) populyasyon içinde korunarak varlıklarını sürdürebilmektedirler. Bu nedenle yapısal olmayan bölgelerdeki polimorfizm populyasyonlardaki bireylere yansıyacağından izlem ve değerlendirilmesi daha kolay ve bilgilendirici olacaktır (18, 19).

Bir lokusun polimorfik olarak adlandırılması için toplum içinde o lokusla ilgili iki veya daha fazla allelin bulunması gerekmektedir(10). İnsan genomundaki polimorfik alanlar Şekil 2’de gösterilmiştir.

A. Protein kodlayan bölgedeki polimorfizm

B. Protein kodlamayan bölgelerdeki polimorfizm

1. Çeşitli sayıda tekrar eden diziler (VNTR)

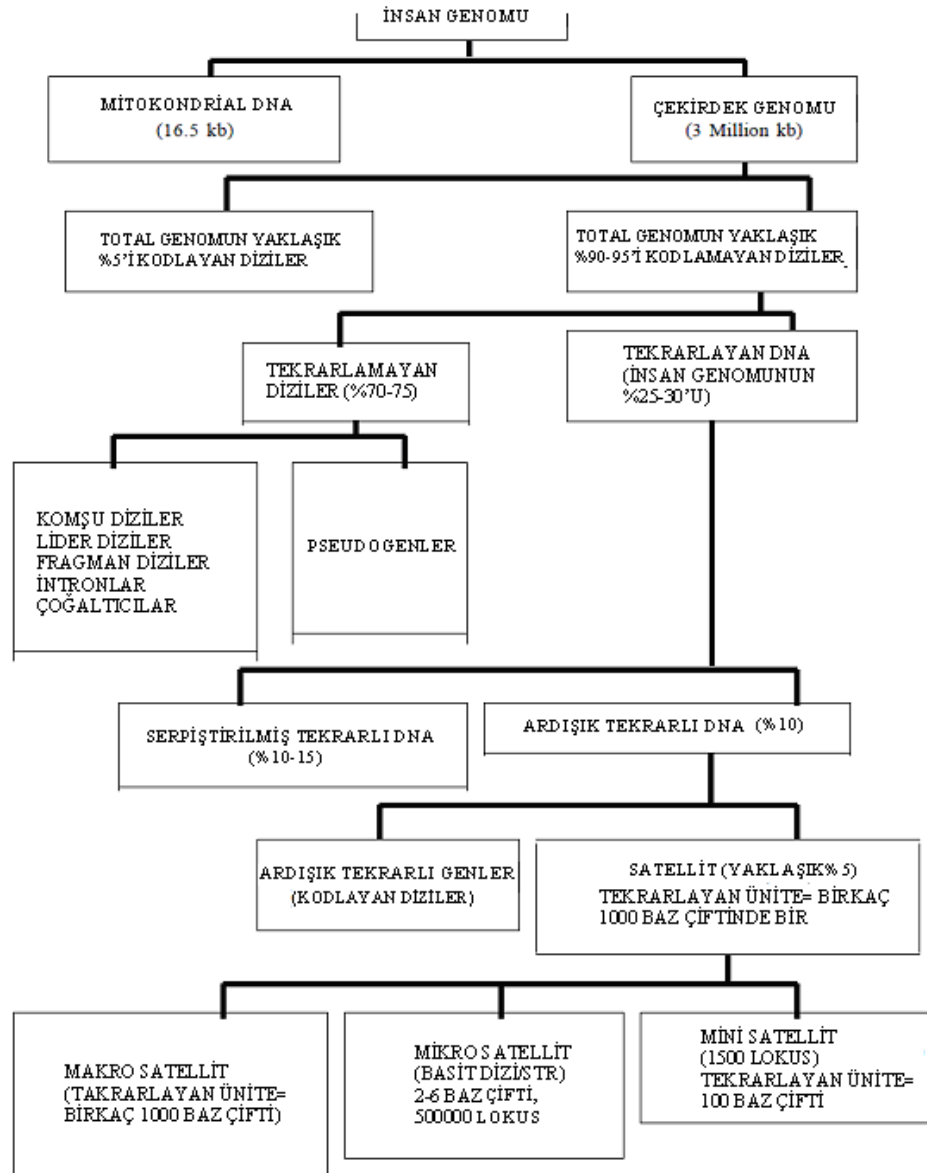
1.1. Makrosatellitler

1.2. Minisatellitler

1.3. Mikrosatellitler

2. Tek nükleotid polimorfizmi (SNP)

Protein kodlayan bölgelerdeki polimorfizmler arasında; kan grupları, α 1-antitripsin, haptoglobin, transferin, seruloplazmin, apolipoproteinler ve immunoglobulinler bulunmaktadır. Bu tür polimorfizmlerin çözülmesinin genetik, antropolojik ve klinik olarak önem taşıdığı gösterilmiştir(20, 21). Polimorfik baz pozisyonlarının oranı, genomdaki rastgele olarak seçilen DNA parçacıkları için aşağı yukarı 1/1000 baz çiftidir. Protein kodlayan bölgeler ise çok katı seçici baskı altında olmaları nedeniyle, genomda protein kodlayan bölgeler için gösterilen heterozigot nükleotidlerin oranından 2,5 kat daha fazladır (yaklaşık olarak 1/2500)(15).



Şekil 2 (8). İnsan genomundaki polimorfik alanlar

Belirli restriksiyon endonükleaz kesilme bölgelerindeki değişimlerden oluşan RFLP'ler tek nükleotit polimorfizmi (SNP, single nucleotide polymorphism) olarak bilinir ve genel polimorfizim sınıflandırılmasının küçük bir alt grubunu oluşturur(4, 12).

Çeşitli kısa ardışık tekrarlardan meydana gelen bazı dizileri VNTR polimorfizimleri olarak adlandırılır. Meydana gelen bu tekrar dizilerine satellit DNA denilmektedir. Bu satellit DNA dizileri, genomdaki yerleşimlerine, tekrar dizilerinin toplam uzunluğuna ve tekrar birimlerinin uzunluğuna göre farklılıklar göstermektedir(22). Satellitler, tekrar dizilerinin uzunluğuna bağlı olarak uzun tekrarlar (makrosatellitler), kısa tekrarlar (minisatellitler) ve çok kısa tekrarlar (mikrosatellitler) olmak üzere 3'e ayrılırlar.

Değişken sayıdaki tekrarlayan 6-100 baz çifti uzunluğundaki tekrar dizilerine minisatellit DNA dizileri denilmektedir. Polimorfik özelliklerinden dolayı DNA analizlerinde tanı amaçlı (babalık testi, adli tıp, kalıtsal hastalıklarda mutant allellerin tespiti) olarak kullanılabilir(10, 11).

1.3. Mikrosatellitler

Yapısal olmayan DNA bölgelerinde 2-7 baz çifti tekrar dizilerinden oluşan kısa ardışık tekrarlı DNA dizileri mikrosatellit olarak adlandırılır(23, 24). Tekrar biriminin daha kısa olması nedeniyle daha fazla polimorfizm içermeleri bakımından özel bir önem taşımaktadır. Zira tekrar birimi daha kısa olan bölgelerde, satellit lokusları için temelde etken mutasyon mekanizması olan replikasyon kayması (replication slippage) diğer lokuslara göre daha fazla meydana gelmektedir(19, 25).

Mikrosatellitlerin genom içinde, kodlayıcı ve düzenleyici fonksiyonları olduğu düşünülmektedir. Yapısal olmayan polimorfik bölgelere ait alellerin mutasyonları biriktirebilme özellikleri evrimle hızının hesaplanması ve gen göçünün izlemi için daha tutarlı bilgi oluşturacağından STR gibi bölgeler filogenetik çalışmalarda ve insan yayılım modellerinin oluşturulmasında bilgi kaynağı olarak tercih edilir (26).

Bu tekrar dizilerinin yüksek çeşitliliği, popülasyon genetiği, paternite ve akrabalık tayininde genetik işaretleyici olmalarını sağlamaktadır(10, 18, 25-29). Genetik haritalamada marker (belirteç) olarak da kullanılan bu bölgelerin

araştırılması, farklı bölgelerde yaşayan insanlar arasındaki farklılıkların ve oluşturdıkları haplotiplerin belirlenmesine yönelik yapılmıştır(30-33).

1.4. Y kromozomu ve mikrosatellit polimorfizmi

İnsan diploid bir canlıdır. Y kromozomunun non-homolog (eşlik göstermeyen) bölgesi ve mitokondri DNA'sı tek kopya halinde bulunmaktadır(34). X kromozomu ve otozomal kromozomlar nesilden nesile aktarılırken rekombinasyona uğrayabilirken, Y kromozomu sadece babasal ataya, mitokondri DNA'sı ise genellikle sadece anasal ataya sahiptir. Bu iki tip kromozom genellikle mayoz sırasında rekombinasyona uğramaz ve bilgi olduğu gibi aktarılır(2, 5, 11). Bu sebeple alel çiftleri halinde bulunan lokuslara göre tek kopya halinde bulunan lokusların incelenmesi belirtilen amaca daha uygun olacaktır.

Ökaryotlarda nükleus DNA'sından bağımsız kalıtım gösteren organel DNA'larının varlığı 1900'lü yılların başlarında gösterilmiştir. Mitokondri DNA'sı çift zincirli halkasal bir moleküldür. Yaklaşık 16,5 kb büyüklüğünde halkasal DNA'ya sahiptir. Mitokondri DNA'sı kendi işlevleri için gerekli bütün RNA türlerini ve bazı proteinleri şifreleyen genetik bilgiyi taşımaktadır. Mitokondrial DNA dizisinin büyük bir kısmı yapısal genleri içerir. Aralarda az miktarda kodlanmayan DNA dizileri de bulunmaktadır. Genomu, nükleer genoma nazaran çok daha küçük ve deneysel çalışma yapılabilmesi daha kolaydır (4, 10).

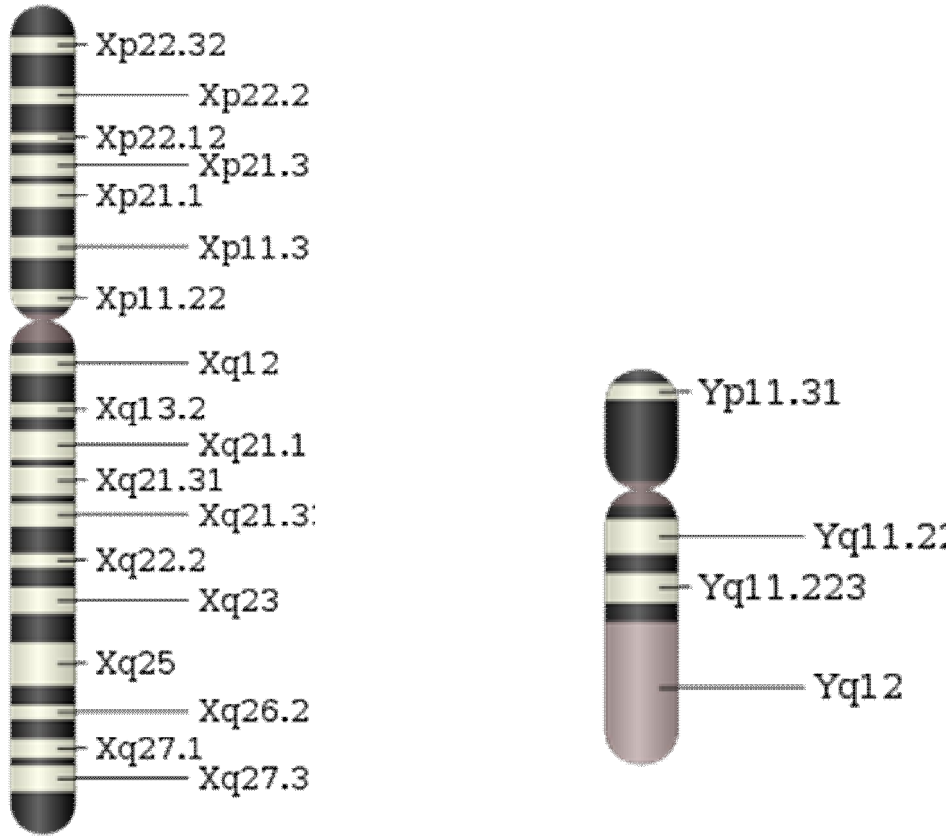
Y kromozomu 21. kromozomdan sonraki en küçük insan kromozomu olup, yaklaşık 60 milyon baz çifti uzunluğundadır. İnsan genomunun sadece %2' sini oluşturmaktadır(35). Kromozomun kısa ve uzun kollarının distal uçlarında iki psödootozomal heterokromatik alan (PAR1 ve PAR2) bulundurmaktadır. Bu alanlar, iki sex kromozomunun (X-Y) mayoz esnasında doğru çiftleşmesinden sorumlu olup, X kromozomu dizilimi ile homoloji göstermektedir(35)(Şekil 2) (33).

Y kromozomunun %60'dan fazlası kromozomun q kolunda bulunan tekrar motiflerinden oluşur(36).

Y kromozomu konsorsiyumu (YCC)'nun elde ettiği veriler, Y-STR Haplotip Referans Veritabanı (YHRD-Y-STR Haplotype Reference Database) içinde toplanmıştır. Bu konsorsiyumun önerdiği ve en iyi sonuç alınan DYS19, DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393, DYS385a,b, DYS438 ve DYS439 lokusları genişletilmiş (expanded) haplotip lokusları, DYS19, DYS389I,

DYS389II, DYS390, DYS391, DYS392 ve DYS393 lokusları ise minimal haplotip lokusları olarak adlandırılmıştır.

Y kromozomu ile ilgili özellikle 90'ların ikinci yarısından sonra birçok çalışma yapılmıştır. Değişik ülke, halk, topluluk veya coğrafik bölgelerle ilgili çok sayıda çalışma literatürde(29-32, 37-39) yayınlanmıştır. Yapılan çalışmalarla alelik polimorfizmler, buna bağlı olarak haplotipik polimorfik dağılımlar ve bu lokusların mutasyon sıklıkları belirlenmeye çalışılmış, toplumlararası bağlantı ve akrabalık dereceleri, insan evrimi ve göç yolları araştırılmıştır(40, 41).

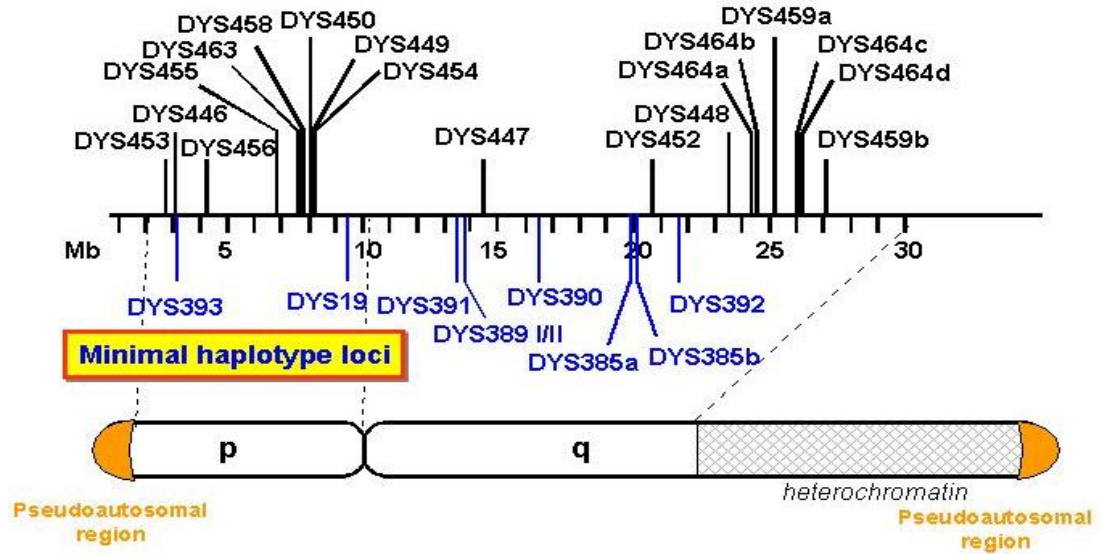


Şekil 3 (42). X ve Y kromozomlarının genel karşılaştırılması

Özetleyecek olursak; Y kromozomu polimorfizminin incelenmesi özellikle aşağıdaki dört konu bakımından önem kazanmaktadır:

1. İnsan evrimi ve insan evriminin genel çıkış noktası
2. Adli tıp
3. Babalık tayinleri
4. Göç yolları

Çalışmamızda kullanılan 16 Y-STR lokusları; DYS456, DYS389I/II, DYS390, DYS458, DYS19, DYS385a/b, DYS393, DYS391, DYS439, DYS635 (Y GATA C4), DYS392, Y GATA H4, DYS437, DYS438, DYS448) yüksek derecede polimorfizm gösteren genişletilmiş haplotip lokuslarını içermesi, sadece Elazığ yerli erkek bireylerinin haplotip profilini göstermesi açısından daha spesifik ve birey sayısı açısından diğer çalışmalarla karşılaştırıldığında oldukça yeterli olması nedeniyle önemlidir.



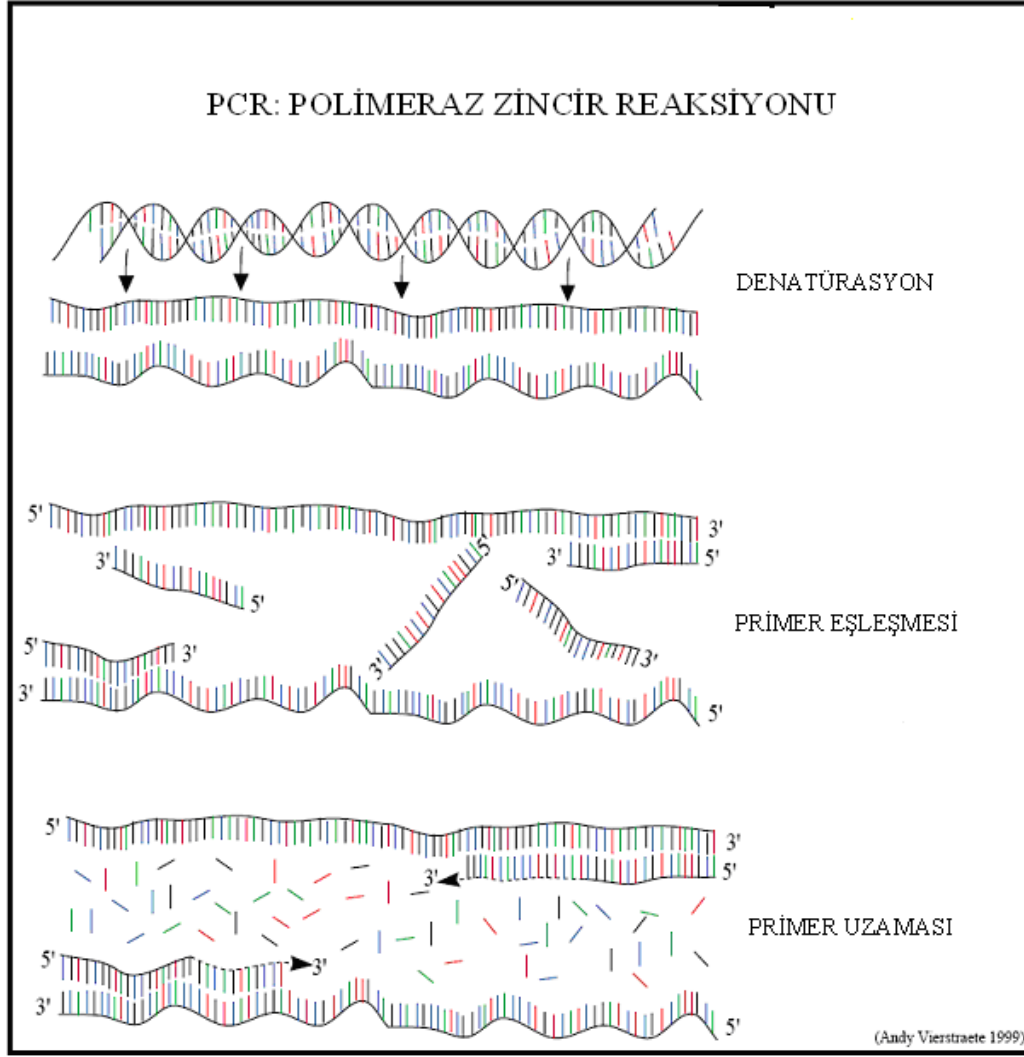
Şekil 4 (43). Bilinen bazı Y-STR lokuslarının Y kromozomu üzerindeki yerleşimleri

Dünyadaki Y kromozomu ile ilgili çalışmaların bir merkezde toplanması ve uygun sınıflandırma yapılabilmesi amacıyla 1995 yılında “Y Kromozomu Konsorsiyum”’u YCC kurulmuştur(2). YCC’nin elde ettiği veriler Y-STR Haplotip Referans Veritabanı (YHRD-Y-STR Haplotype Reference Database) içinde toplanmıştır. Bu konsorsiyumun önerdiği ve en iyi sonuç alınan 9 lokusun oluşturduğu haplotip (DYS19, DYS385a/b, DYS389I/II, DYS390, DYS391, DYS392 ve DYS393) “minimal haplotip” olarak tanımlanmıştır. “Genişletilmiş (expanded) haplotip” ise minimal haplotip lokuslarına ilaveten YCAIIa/b duplike lokuslarının eklenmesi ile oluşan 11 lokusun oluşturduğu haplotiptir(44). Biz çalışmamızda minimal haplotip lokuslara ilave olarak SWGDAM (Scientific Working Group on DNA Analysis Methods)’ ın tavsiye ettiği DYS438 ve DYS439 lokusları ile yüksek polimorfizm gösteren DYS437, DYS448, DYS456, DYS458, Y GATA H4 ve DYS635 (Y GATA C4) lokuslarını inceledik.

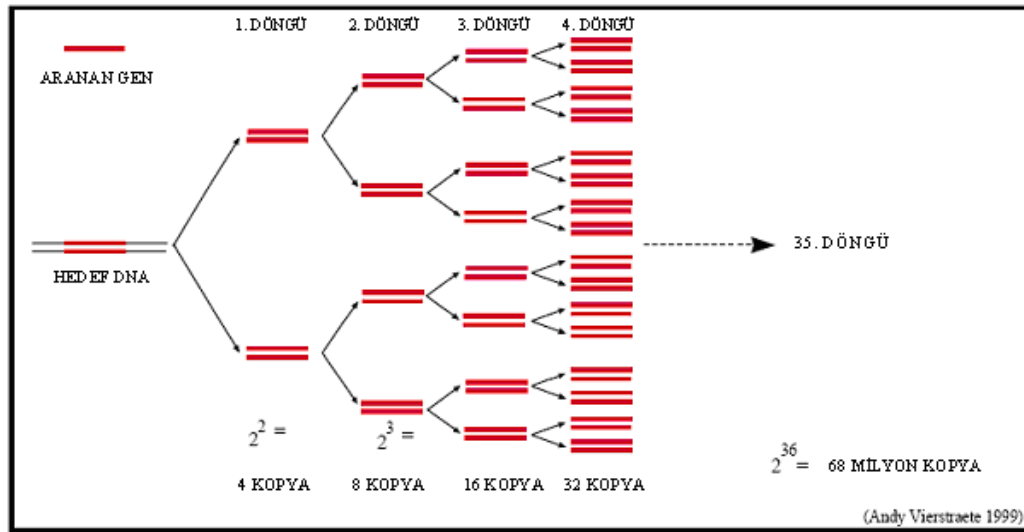
Mikrosatellitlerin allelik durumu polimeraz zincir reaksiyonu (PCR) tarafından ortaya konmaktadır. DNA laboratuvarlarında PCR'ın önemi çok büyüktür. İlk defa 1985 yılında tarafından yalnızca birkaç saatte DNA'nın spesifik zincirlerinin milyonlarca kopyasının yapılabilmesinin bulunması ile moleküler biyoloji tamamen değiştirmiştir (41).

Polimeraz zincir reaksiyonunun temel bileşenleri, kalıp olarak kullanılan DNA molekülü, DNA polimeraz enzimi, primerler, dNTP karışımı, tampon ve $MgCl_2$ 'dür. Polimeraz zincir reaksiyonu çift iplikli bir DNA molekülünde hedef dizilere iki oligonükleotid primerin bağlanması ve uzaması esasına dayanır. Amplimer olarak da adlandırılan oligonükleotid primerler, kalıp DNA molekülü yaklaşık 94° gibi yüksek sıcaklık derecelerinde denatüre edildikten sonra, tek iplikli DNA molekülleri üzerinde kendilerine tamamlayıcı olan bölgelerle melezlenirler. Primerlerin spesifik olarak hedef dizilere bağlanması düşük sıcaklık derecelerinde gerçekleşir. DNA polimeraz enzimi, uygun tampon ve dört çeşit deoksiribonükleotid trifosfat (dNTP) varlığında primerin 3' hidroksil ucundan uzamasını sağlar. Böylece kalıp DNA ipliğine tamamlayıcı olan yeni DNA molekülü sentezlenmiş olur. Bir PCR döngüsü denatürasyon, primerin eşlenmesi ve uzama olarak adlandırılan üç aşamadan oluşur. Ardarda tekrarlanan denatürasyon, primerlerin bağlanması ve primerlerin uzaması evreleriyle DNA parçaları üssel olarak artar(45) (Şekil 5).

Polimeraz zincir reaksiyonunda her döngünün sonunda yeni sentezlenen DNA zincirleri, bir sonraki döngü için hedef (ata) zincir olabilir. Şekil 6' da görüldüğü gibi bu reaksiyonun ana ürünü, sonu oligonükleotid primerlerin 5' ucu olan ve uzunluğu primerler arası uzaklıkla tanımlanan bir dsDNA parçasıdır. Başarılı bir amplifikasyonun ilk döngüsünün ürünleri, iki primerin bağlanma bölgeleri arasındaki uzaklıktan daha fazla uzunluğa sahip, farklı boyutlarda DNA moleküllerdur. İkinci döngüde, istenen uzunluktaki DNA zincirleri oluşur. Bu ürünün miktarı diğer amplifikasyon döngülerinde lineer olarak çoğalır ve reaksiyonun temel çıktısını oluşturur. Amplifikasyon, başlangıçtaki ana zincirin reaksiyon sonundaki kopya sayısı biçiminde $(2^n - 2n)x$ formülüyle açıklanır. Burada n döngü sayısı, 2n ilk ve ikinci döngüden sonra elde edilen uzunluğu bilinmeyen ürünler, x ana zincirin kopya sayısıdır(46) (Şekil 6).



Şekil 5 (47). PCR çoğaltımının basamakları

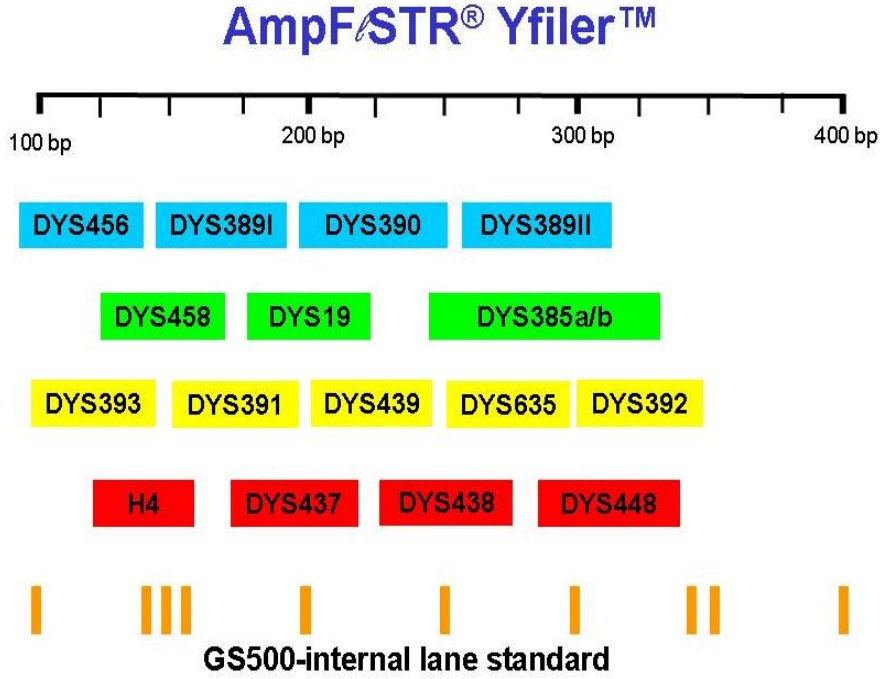


Şekil 6 (47). DNA'nın üssel olarak çoğaltılması

1.5. Y Kromozomunun Adli Olaylarda Kullanımı

Adli, antropolojik, evrimsel ve nesep tayini çalışmalarında Y-STR lokuslarına ilgi giderek artmaktadır. Y kromozomu polimorfizmi çalışıldığında, polimorfizmin popülasyon bilgileri hakkında çok önemli ayrıntılı veri tabanlarına sahip olunmaktadır.

Y kromozomu STR incelemeleri, popülasyon genetiği, göçlerin belirlenmesi, erkek tarafından akrabalıkların değerlendirilmesi ve bağlantı analizi ile adli genetik kimliklendirme (identifikasyon) amaçlı kullanılmaktadır. Özellikle cinsel saldırı suçlarında, hem saldırgan erkeğe hem de mağdureye ait deliller karışık haldedir. Erkek kadın oranının kadın lehinde olduğu karışık örneklerde otozomal DNA çalışıldığında fazla miktarda olan ve baskın durumda bulunan kadına ait DNA, ortamdaki gerekli maddeler için yarışmakta ve erkeğe ait DNA'nın amplifikasyon şansı oldukça düşmektedir(24). Bir çalışmada 500 pg erkek DNA'sının kadın DNA'sı ile 1/4000 oranında karıştırıldığı çalışmada tam bir Y-STR profili okunabilmiştir. Ancak erkek/kadın oranının 1/5000 ve üzerinde olduğu karışımlarda Y-STR amplifikasyonunun inhibe olduğu bildirilmektedir(1, 2). Bu gibi durumlarda failin saptanması ve olayın aydınlatılması için bu karışımdan saldırgan erkeğe ait materyalin ayrılabilmesi ve erkek profilin belirlenebilmesi son derece önemlidir. Y kromozomu testleri; saldırgan erkek ile mağdure kadının biyolojik örneklerinin karışım halinde olduğu bu türde biyolojik delillerde; şüphelilerle karşılaştırılabilecek nitelikte, yeterli ve güvenilir bilgi vermektedir. Ancak Y-STR'nin ayırım gücü otozomal STR'lerden belirgin olarak düşüktür(48) ve atasal soylar aynı Y-STR haplotiplerine sahip olması nedeniyle (mutasyon olmadığı taktirde) babalar, oğullar, erkek kardeşler, amcalar ve atasal kuzenler birbirinden ayırt edilemezler ve otozomal STR' ler ile desteklenmesi gerekmektedir. Y kromozomu babadan oğula komple (bütün olarak) aktarıldığından, aynı ailenin erkek bireylerinde mutasyon ve genetik anomaliler dışında, aynı olmaktadır (48, 49). Günümüzde yaygın olarak kullanılan Y-STR lousları ve uzunlukları Şekil 7'de gösterilmektedir.



Şekil 7 (50). Günümüzde yaygın olarak kullanılan AmpF/STR YFiler lokusları

1.6. Y kromozomu Lokus Mutasyonları

Genetik profilin değerlendirilebilmesi için çalışılan her lokusun mutasyon oranlarının bilinmesini gerektirir. Otozomal STR'lerin tersine Y-STR mutasyon oranlarına ait bilgiler son zamanlara kadar sınırlıydı. Heyer ve ark. (51), Binchi ve ark. (37), Kayser ve ark'ının (52, 53) yaptığı çalışmalar bu eksikliğı nispeten gidermiştir. Bu çalışmalarda bazı lokuslarda (DYS392, DYS393) hiç mutasyona rastlanmazken, DYS390 lokusunda bu oran $8,58 \times 10^{-3}$ olarak saptanmıştır. Tüm lokuslar dikkate alındığında ise ortalama mutasyon oranı $2,8 \times 10^{-3}$ olarak bulunmuştur. Bu sonuç her bin baba/oğul çiftinden yaklaşık üçünde mutasyon bulunacağı anlamına gelmektedir. Literatürde bazı lokuslar için duplikasyon bildirilmiştir (DYS19 ve DYS385). DYS19 lokusunda duplikasyon oranı %0,12 olarak saptanmıştır(38, 52, 54, 55).

Babalık testlerinde 6-15 STR lokusu için bir veya iki lokusta mutasyona uygun dışlama saptandığında bu durum babalığın dışlanmasıyla ziyade mutasyona atfedilir. Oysa ikiden fazla dışlama baba adayının biyolojik baba olmadığı yönünde yorumlanır. Babalığın dışlanması ancak yeterli sayıda, örneğin 9 Y-STR lokusu çalışıldığında en az 3 dışlamanın saptanması ile mümkün olur(53).

2. GEREÇ VE YÖNTEM

2.1. İncelenen Mikrosatellit Lokusları

Bu çalışmada, en az üç nesil Elazığ'da yaşamış ve birbiriyle erkek atasal akrabalığı bulunmayan 250 erkek bireyde, Y kromozomu spesifik 16 lokusun incelenmesi amaçlanmıştır. Bu lokuslar DYS456, DYS389I, DYS390, DYS389II, DYS458, DYS19, DYS385a/b, DYS393, DYS391, DYS439, DYS635 (Y GATA C4), DYS392, Y GATA H4, DYS437, DYS438 ve DYS448'dir. İncelenen lokuslardan DYS392 lokusu trinükleotid tekrar, DYS19, DYS385a/b, DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS391, DYS393, DYS456, DYS458, DYS439, DYS635, Y GATA H4, DYS437 lokusları tetranükleotit tekrar, DYS438 lokusu pentanükleotit tekrar ve DYS448 lokusu heksanükleotit tekrar içermektedir.

Bu çalışmada 16 Y-STR lokusu incelemek için (46) Y-filer (Applied Biosystems, Foster City, CA) kitini kullandık.

2.1.1. DYS456 lokusu

Bu lokus (AGAT)_n dörtlü tekrarı ile tanımlanmaktadır. Tekrar sayısı 12 ile 18 arasında, uzunluk ise 100 ile 124 Bç arasında değişmektedir. AGAT tekrar sayısı ile allel sayısı paralel olarak değişmektedir. En sık görülen alel 15 (alel sıklığı 0,42069), uzunluk 112 Bç, mutasyon hızı % 0,53, genetik çeşitliliği ise 0,70864 olarak bildirilmiştir(56). Tablo 1'de lokusun tüm alellerinin genel sınıflandırması verilmektedir.

Tablo 1. DYS456 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS456 Alelleri	12	13	14	15	16	17	18
Uzunluk (Bç)	100	104	108	112	116	120	124

Bç: Baz çifti

Aşağıda, 15 tekrarlı 112 Bç uzunluğundaki (AGAT)₁₅ DYS456 aleline ait zincir dizilimi örnek olarak verilmiştir.

5'...GGACCTTGTGATAATGTA/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/
AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/ATTCCATT
AGTTCTGTCCCTCTAGAGAACCCTAATACATCAGTTTAAGAAGTTTTGGG
CTGAGTTGATGGG...3'

2.1.2. DYS 389 I/II lokusu

Bu lokus (DYS389I); (TCTG)_q (TCTA)_r dörtlü tekrarları ile tanımlanmaktadır. Tekrar sayısı 9 ile 16 arasında, uzunluk ise 143 ile 171 Bç arasında değişmektedir. Birinci ve üçüncü parça TCTG, ikinci ve dördüncü parça TCTA tekrarlarından oluşmaktadır. İkinci ve üçüncü tekrar parçası arasında, 5' ucu primer dizisinin benzeri dizi bulunmaktadır. DYS389 lokusu, STR bölgesinin PCR ile çoğaltılması sonucu biri büyük (dört tekrar parçasını da içerir), diğeri küçük (üçüncü ve dördüncü tekrar parçasını içerir) iki ürün elde edilir. DYS389 I lokusunda en sık gözlenen alel 13, en az rastlanan alel 16, mutasyon oranı ise % 0.24 olarak bildirilmiştir(57). Tablo 2'de lokusun tüm alellerinin genel sınıflandırması verilmektedir.

Tablo 2. DYS389 I lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS389 I Alelleri	9	10	11	12	13	14	15	16
Uzunluk (Bç)	143	147	151	155	159	163	167	171

Bç: Baz çifti

Aşağıda örnek olarak 12 tekrarlı 154 Bç uzunluğundaki DYS389 I alelinin dizilimi verilmiştir. Lokusun primerinden sonra 3 TCTG ardından 9 TCTA tekrarı mevcuttur.

5'...CCAACTCTCATCTGTATTATCTATA/TCTG/TCTG/TCTG/TCTA/
TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCCCTCCCTCTATC
AATCTATCTATTTATCTAGCAGTCCATCATCTCATTCTTCTACTACTCAG
GGATAAC...3'

Bu lokus (DYS389II); (TCTG)_n (TCTA)_p (TCTG)_q (TCTA)_r dörtlü tekrarlar ile tanımlanmaktadır. Tekrar sayısı 24 ile 34 arasında, uzunluk ise 255 ile 295 Bç arasında değişmektedir. Yapılan son çalışmalarda en sık gözlenen alel frekansı 26, mutasyon oranı ise % 0,35 olarak bildirilmiştir(57). Tablo 3'de lokusun tüm alellerinin genel sınıflandırması verilmektedir.

Tablo 3. DYS389 II lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS389 II Alelleri	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34
Uzunluk (Bç)	255	259	263	267	271	275	279	283	287	291	295

Bç: Baz çifti

Aşağıda örnek olarak 29 tekrarlı 273 Bç uzunluğundaki DYS389 II alelinin dizilimi verilmiştir. Lokusun tekrar birimleri 5 TCTG, 12 TCTA, 3 TCTG ve son olarak 9 TCTA'dan meydana gelmiştir.

2.1.3. DYS390 lokusu

Tablo 4. DYS390 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

Bç: Baz çifti

5'...TATATTTTACACATTTTGGGCCCTGCATTTTGGTACCCCATAA
ATATTCTATCTA/TCTG/TCTG/TCTG/TCTG/TCTG/TCTG/TCTG/T
CTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/T
CTA/TCTG/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCATCTATCTATCTTTCCTTGTT
TCTGAGTATACACATTGCAATGTTTTCACTTTACTGTCAC...3'

2.1.4. DYS458 lokusu

Bu lokus (DYS458), (GAAA)_n drtl tekrarları ile tanımlanmaktadır. Tekrar sayısı 13 ile 20 arasında, uzunluk ise 127 ile 155 B arasında deęiřmektedir. En sık grlen alelin tekrar sayısı 17 (0,32199), uzunluk 143 B, mutasyon hızı % 1,06 ve genetik eřitlilik (GD) 0,78058 olarak bildirilmiřtir(59). Tablo 5’de lokusun tm alellerinin genel sınıflandırması verilmektedir.

Tablo 5. DYS458 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS458 Alelleri	13	14	15	16	16,2	17	17,2	18	18,2	19	19,2	20
Uzunluk (B)	127	131	135	139	141	143	145	147	149	151	153	155

B: Baz ifti

Ařaęıda 17 GAAA tetrankleotid tekrarlı DYS458 lokusunun, 143 B uzunluęundaki rnek dizilimi verilmiřtir.

**5’...AGCAACAGGAATGAACTCCAATGAAAGAAAGAAAAGGAAG/GAA
A/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/G
AAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GGAGGGTGGGCGTGGTGG...3’**

2.1.5. DYS19 lokusu

DYS19 lokusu, (TAGA)₃tagg(TAGA)_n drtl tekrarları ile tanımlanmaktadır.  TAGA tekrarından sonra, ikinci parada bir TAGG tekrarı ve nc parada ise deęiřen sayıda TAGA tekrarlarından oluřur. Tekrar sayısı 10 ile 19, uzunluk ise 233 ile 269 arasında deęiřmektedir. En sık gzlenen alel 14 (0,52893), uzunluk 249 B, mutasyon hızı %0,25, genetik eřitlilik ise 0,64388 olarak bildirilmiřtir(60). DYS19 lokusuna ait alellerin genel sınıflandırması Tablo 6’da verilmektedir.

Tablo 6. DYS19 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS19 Alelleri	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19
Uzunluk (B)	233	237	241	245	249	253	257	261	265	269

B: Baz ifti

Ařaęıda 14 tekrarlı 248 B uzunluęunda (TAGA)₃tagg(TAGA)₁₁ tekrar dizilimli DYS19 aleline ait dizilim verilmektedir.

5'...ACTACTGAGTTTCTGTTATAGTGTTTTTAATATATATATAGTATTA
TATATATAGTGTTATATATATATAGTGTTT/TAGA/TAGA/TAGA/TAGG/TA
GA/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/T
ATAGTGACACTCTCCTTAACCCAGATGGACTCCTTGTCTCACTACATGG
CCATGGCCCCGAAGTATTACTCCTG:GTGCCCCAGCCACTATTTCAGGTG
CAGAGATTGAC...3'

2.1.6. DYS385a/b lokusu

Bu lokus (DYS385a/b), y kromozomu üzerinde duplike şekilde iki kopya halinde bulunmaktadır. Kopyalar aynı genomik dizi içerdiklerinden kullanılan primerler her iki kopyaya da bağlanır ve iki farklı lokus gibi (DYS385a ve DYS385b) değerlendirilebilir. Bu lokus (GAAA)_n dörtlü tekrarları ile tanımlanmaktadır. Tekrar sayısı 7 ile 24 arasında, uzunluk ise 241 ile 308 Bç arasında değişmektedir. En sık gözlenen aleller 11-14 (0,28972) ile 11-15 (0,06986), mutasyon hızı %0,21, genetik çeşitlilik ise 0,83510 olarak bildirilmiştir(61). Bu lokusun alellerinin genel sınıflandırması Tablo 7’de gösterilmiştir.

Tablo 7. DYS385 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS385 Alelleri	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16
Uzunluk (Bç)	241	245	249	253	257	261	265	269	273	277

DYS385 Alelleri (devamı)	16,3	17	17,2	17,3	18	19	20	21	22	23	24
Uzunluk (devamı)	280	281	282	283	284	288	292	296	300	304	308

Bç: Baz çifti

Aşağıda 11 tekrarlı 257 Bç uzunluğundaki DYS385a/b lokusuna ait alelin dizilimi örnek olarak gösterilmektedir.

5'...AGCATGGGTGACAGAGCTAGACACCATGCCAAACAACAACAAG
AAAAGAAATGAAATTCAGAAAGGAAGGAAGGAAGGAGAAAGAAAGT
AAAAAAGAAAGAAAGAGAAAAAGAGAAAAAGAAAGAAAGAGAAGAA
AGAGAAAGAGGAAAGAGAAAGAAAGGAAGGAAGGAAGGAAGGAAG
G/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/G
AAA/GAGAAAAAGAAAGGAGGACTATGTAATTGGC...3'

2.1.7. DYS393 lokusu

DYS393 lokusu (AGAT)_n drtl tekrarlarını iermektedir. Tekrar biriminin, tekrar sayısının deėiřmeyecek řekilde 5' ucuna doėru 1 B kayması ile TAGA, 2 B kayması ile AGAT řeklini almaktadır. Tekrar sayısı 9 ile 17 arasında, uzunluk ise 108 ile 140 B arasında deėiřmektedir. En sık gzlenen alel 13 (0,71153), uzunluk 124, mutasyon hızı %0,08 ve genetik eřitlilik ise 0,46218 olarak bildirilmiřtir(62). DYS393 lokusu alelleri ve uzunluklarının genel sınıflandırılması tablo 8'de gsterilmiřtir.

Tablo 8. DYS393 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS393 Alelleri	9	10	11	12	13	14	15	16	17
Uzunluk (B)	108	112	116	120	124	128	132	136	140

B: Baz ifti

Ařaėıda rnek olarak verilen dizilim, 15 tekrarlı 132 B uzunluėundaki DYS393 lokusuna aittir.

5'...GTGGTCTTCTACTTGTGTCAATAC/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AT
GTATGTCTTTTCTATGAGACATACCTCATTTTTGGACTTGAGTTC...3'

2.1.8. DYS391 lokusu

Bu lokus (DYS391) (TCTA)_n drtl tekrarlarını iermektedir. Tekrar sayısı 6 ile 14 arasında, uzunluk ise 89 ile 121 B arasında deėiřmektedir. Son yapılan alıřmalarda en sık gzlenen alel 10 (0,56033), uzunluk 105 B, mutasyon hızı %0,28, genetik eřitlilik ise 0,53511 olarak bildirilmiřtir(63). Bu lokusun alellerinin genel sınıflandırması Tablo 9'da gsterilmiřtir.

Tablo 9. DYS391 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS391 Alelleri	6	7	8	9	10	11	12	13	14
Uzunluk (B)	89	93	97	101	105	109	113	117	121

B: Baz ifti

Ařaėıda, 11 TCTA tekrarlı 107 B uzunluėundaki DYS391 aleline ait dizilim gsterilmektedir.

5'...TTCATCATACACCCATATCTGTCTGTCTG/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA
/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTGCCTATCTGCCTGCC
TACCTATCCCTCTATC...3'

2.1.9. DYS439 lokusu

Bu lokus (DYS439) (GATA)_n dörütlü tekrarlarını içermektedir. Tekrar sayısı 9 ile 16, uzunluk ise 205 ile 233 Bç arasında deęişmektedir. En sık gözlenen alel 12 (0,44770), uzunluk 217 Bç, mutasyon hızı %0,61 ve genetik çeşitlilik 0,67060 olarak bildirilmiştir(64). Tablo 10'da lokusun tüm alellerinin genel sınıflandırması gösterilmektedir.

Tablo 10. DYS439 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS439 Alelleri	9	10	11	12	13	14	15	16
Uzunluk (Bç)	205	209	213	217	221	225	229	233

Bç: Baz çifti

Aşağıda, 12 tekrarlı 217 Bç uzunluğundaki DYS439 lokusuna ait alel dizilimi örnek olarak verilmiştir.

5'...TCGAGTTGTTATGGTTTTAGGTCTAACATTTAAGTCTTTAATCTATC
TTGAATTAATAGATTCAAGGTGATAGATATACAGATAGATAGATACATA
GGTGGAGACAGATAGATGATAAATAGAA/GATA/GATA/GATA/GATA/GA
TA/GATA/GATA/GATA/GATA/GATA/GATA/GATA/GATA/GAAAGTATAAGTAA
AGAGATGATGGGTAAAAGAATTCCAAGCCAC...3'

2.1.10. DYS635 (Y GATA C4) lokusu

Bu lokus (TCTA)₄ (TGTA)₂ (TCTA)₂ (TGTA)₂ (TCTA)₂ (TGTA)₂ (TCTA)_n tekrarları ile tanımlanmaktadır. Tekrar sayısı 17 ile 26 arasında, uzunluk ise 234 ile 270 Bç arasında deęişmektedir. En sık gözlenen alel 23 (0,45658), uzunluk 258 Bç, mutasyon hızı %0,46, genetik çeşitlilik 0,71341 olarak bildirilmiştir(65). Tablo 11'de lokusun tüm alellerinin genel sınıflandırması gösterilmektedir.

Tablo 11. DYS635 (Y GATA H4) lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS635 Alelleri	17	18	19	20	21	21,3	22	23	24	25	26
Uzunluk (Bç)	234	238	242	246	250	253	254	258	262	266	270

Bç: Baz çifti

Aşağıda 23 tekrarlı 258 Bç uzunluğundaki DYS635 (Y GATA C4) lokusuna ait alel dizilimi örnek olarak verilmiştir.

5'..AGTGTCTCACTTCAAGCACCAAGCACTGCTGCTGAATGGGAGCAGA
AATGCCCAATGGAATGCTCTCTTGGCTTCTCACTTTGCATAGAATC/TCTA/
TCTA/TCTA/TCTA/TGTA/TGTA/TCTA/TCTA/TGTA/TGTA/TCTA/TCTA/
TGTA/TGTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/
ATTTTCTTTATCCATTCATTGATTGATGGATATTTGGGCTGGTTCCACATT
TTTCCAACGTGTGAATTTTGCTGC..3'

2.1.11. DYS392 lokusu

Bu lokus (DYS392) (TAT)_n üçlü tekrarları ile tanımlanmaktadır. Tekrar sayısı 6 ile 17 arasında, uzunluk ise 290 ile 323 Bç arasında değişmektedir. En sık gözlenen alel 11 (0,41899), uzunluk 308 Bç, mutasyon hızı %0,07, genetik çeşitlilik 0,64804 olarak bildirilmiştir(66). Tablo 12'de lokusun tüm alellerinin genel sınıflandırması gösterilmektedir.

Tablo 12. DYS392 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS392 Alelleri	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17
Uzunluk (Bç)	290	293	296	302	305	308	311	314	317	320	323	326

Bç: Baz çifti

Aşağıda 12 tekrarlı 311 Bç uzunluğundaki (TAT)₁₂ DYS392 lokusuna ait alel dizilimi örnek olarak verilmiştir.

5'...TAGAGGCAGTCATCGCAGTGGCCCAAGTGATCTTGCAACATCTCCA
TCCATGTTGCTCCAAAGGACCCAATTTTACTGTAAATGGTTGTATAGTATT
TTATGGTCTACATAGACCATATTTACCATATGTTTCATCCATATTTTCTTCA
TTAATCTAGCTTTTAAAAACAATAATTTGATTTCAAGTGTTTGTTATTTA
AAAGCCAAGAAGGAAAACAAATTTTTTCTTGTATCACCATTTATT/TAT/
TAT/TAT/TAT/TAT/TAT/TAT/TAT/TAT/TAT/TAT/TAT/TAT/TTACTAAGGAAT
GGGATTGGTAGGTC...3'

2.1.12. Y GATA H4 lokusu

Bu lokus (TAGA)_nATGGATAGATTA (GATG)_pAA (TAGA)_q tekrarları ile tanımlanmaktadır. Tekrar sayısı 8 ile 13 arasında, uzunluk ise 122 ile 142 Bç

arasında değişmektedir. En sık gözlenen alel 15 (0,43754), uzunluk 189 Bç, mutasyon hızı % 0,43, genetik çeşitlilik 0,62142 olarak bildirilmiştir(67). Tablo 13’de lokusun tüm alellerinin genel sınıflandırması gösterilmektedir.

Tablo 13. Y GATA H4 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

Y GATA H4 Alelleri	8	9	10	11	12	13
Uzunluk (Bç)	122	126	130	134	138	142

Bç: Baz çifti

Aşağıda 12 tekrarlı 138 Bç uzunluğundaki (TAGA)₁₂ N₁₂ (gac)₂ aa (taga)₄ Y GATA H4 lokusuna ait alel dizilimi örnek olarak verilmiştir.

5’...ATGCTGAGGAGAATTTCCAAATTTAAGATAGATAGATAGATCTATA
GATAGATAGGTAGGTAGG/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/TAG
A/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/ATGGATAGATTAGATGGATGAATA
GC...3’

2.1.13. DYS437 lokusu

Bu lokus (TCTA)_n (TCTG)₂ (TCTA)₄ tekrarları ile gösterilmiştir. Tekrar sayısı 13 ile 17, uzunluklar ise 181 ile 197 Bç arasında değişmektedir. En sık gözlenen alel 15 (0,43754), uzunluk 189 Bç, mutasyon hızı % 0,13, genetik çeşitlilik 0,62142 olarak bildirilmiştir(68). Tablo 14’de lokusun tüm alellerinin genel sınıflandırması gösterilmektedir.

Tablo 14. DYS437 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS437 Alelleri	13	14	15	16	17
Uzunluk (Bç)	181	185	189	193	197

Bç: Baz çifti

Aşağıda 15 tekrarlı 189 bp uzunluğunda DYS437 lokusuna ait (TCTA)₉ (TCTG)₂ (TCTA)₄ dizilimli alel zinciri örnek olarak verilmiştir.

5’...GACTATGGGCGTGAGTGCATGCCCATCCGG/TCTA/TCTA/TCTA/TC
TA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTG/TCTG/TCTA/TCTA/TCTA/TC
TA/TCATCTATCATCTGGGAATGATGTCTATCTACTTATCTATGAATGATA
TTTATCTGTGGTTATCTATCTATCTATATCATCTGTGAATGACAGGGTCT
C...3’

2.1.14. DYS438 lokusu

Bu lokus (DYS438) (TTTTC)_n beşli tekrarları ile tanımlanmaktadır. Tekrar sayısı 6 ile 14, uzunluklar ise 300 ile 340 Bç arasında değişmektedir. En sık gözlenen alel 12 (0,41945), uzunluk 330 Bç, mutasyon hızı %0.07, genetik çeşitlilik 0,68963 olarak bildirilmiştir(69). Tablo 15’de lokusun tüm alellerinin genel sınıflandırması gösterilmektedir.

Tablo 15. DYS438 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS438 Alelleri	6	7	8	9	10	11	12	13	14
Uzunluk (Bç)	300	305	310	315	320	325	330	335	340

Bç: Baz çifti

Aşağıda (TTTTC)₁₂ 12 tekrarlı 330 Bç uzunluğundaki DYS438 lokusuna ait alelinin dizilimi örnek olarak gösterilmiştir.

5’...CCAAAATTAGTGGGGAATAGTTGAACGGTAAACAGTATA/TTTTC/T
TTTC/TTTTC/TTTTC/TTTTC/TTTTC/TTTTC/TTTTC/TTTTC/TT
TTC/TTTTC/TATTTGAAATGGAGTTTCACTCTTGTTGCCAGGCTGAAAT
GCAATGGTGTGATCTCGACTCACCACAACCTCCACTTCCCAGGTTCAAGC
GATTCTCCTGCATCAGCCTCCCAGGTAGCTGGGATTATAGGCGTCTGCCA
CCACGCCAGCTAATTTTTTGTGTTTTTAGTAGAGACAGGGTTTCACCATG
TTGGTGAGGCTGGTCTCG**AACTCCAGACCCTGGGTGATC...3’**

2.1.15. DYS448 lokusu

Bu lokus aralarında 42 bazçifti bulunan AGAGAT altılı tekrarları ile tanımlanmaktadır. Tekrar sayısı 17 ile 24, uzunluk 299 ile 341 arasında değişmektedir. En sık gözlenen alel 19 (0,43250), uzunluk 311 Bç, mutasyon hızı %0,11, genetik çeşitlilik 0,69218 olarak bildirilmiştir(70). Tablo 16’da lokusun tüm alellerinin genel sınıflandırması gösterilmektedir.

Tablo 16. DYS448 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS448 Alelleri	17	18	19	20	21	22	23	24
Uzunluk (Bç)	299	305	311	317	323	329	335	341

Bç: Baz çifti

Aşağıda en sık gözlenen 310 Bç uzunluğundaki (AGAGAT)₁₁(N)₄₂ (AGAGAT)₈ tekrarlı DYS448 lokusuna ait 19 alelinin dizilimi örnek olarak gösterilmiştir.

5'...TGGGAGAGGGCAAGGATCCAAATAAAGAACAGAGAAGTGTCAAAGA
GCTTCAATGGAGATTAGAAATAGAGATCGCGAGACAGAAAGGGAGATAG
AGACATGGATAA/AGAGAT/AGAGAT/AGAGAT/AGAGAT/AGAGAT/AGA
GAT/AGAGAT/AGAGAT/AGAGAT/AGAGAT/ATAGAGATAGAG
AGATAGAGATAGAGATAGATAGATAGAGAA/AGAGAT/AGAGAT/AGAG
AT/AGAGAT/AGAGAT/AGAGAT/AGAGAT/AGAGAT/AGAGAGGTAAAG
ATAGAGATAAATTTCCAGACCGGCCAGAAATATGAC...3'

2.2. Çalışma Grubu

Bu çalışma kapsamında, geneli temsil etmesi amacıyla en az üç nesil Elazığ'da yaşamış ve birbiriyle erkek atasal akrabalığı bulunmayan sağlıklı 250 erkek birey incelemeye alınmıştır.

Yukarıda belirtilen özelliklere uyan kişiler; çalışmanın amacı ve yöntemi hakkında bilgilendirilmiş, ayrıca yeterince bilgilendirildikleri ve kendi iradeleriyle bu çalışmaya katıldıklarını gösteren bilgilendirilmiş gönüllü onam formu kişiler tarafından imzalandıktan sonra her bireyden EDTA'lı tüpe 2 cc kan örneği alındı.

2.3. DNA İzolasyonu

- 1,5 ml lik receiver (toplama) tüpü içerisine 200 mikrolitre kan örneği, 200 mikrolitre Lysis Buffer HL ile 20 mikrolitre Proteinaz K konulur ve 5 dakika 56 C°'de termal şeykır cihazında bekletildi.
- Örnek üzerine 200 mikrolitre Binding Buffer HL eklenip 2,0 ml lik RTA spin filtreli tüpe aktararak 13.000xg devirde 2 dakika santifüj edilir ve toplama tüpü değiştirildi.
- Toplama tüpü değiştirilmiş olan spin filtreli tüp içerisine 500 mikrolitre Wash Buffer I eklenip 13.000 xg devirde 1 dakika santifüj edilir ve toplama tüpü değiştirildi.
- Filtre üzerine 700 mikrolitre Wash Buffer II eklenerek 13.000xg devirde 1 dakika santifüj edilir ve toplama tüpü değiştirildi.

- Wash Buffer içerisinde bulunan alkolden filtreyi ve DNA'yı arındırmak için 4 dakika 13.000xg devirde santrifüj edilir ve kapak açık bir şekilde 3 dakika bekletildi.
- Spin filtre 1,5 ml lik receiver tüpe alınır ve üzerine 56 C ° ye ısıtılmış 200 mikrolitre Elution Buffer D eklenip 1 dakika oda sıcaklığında bekletildi. 8000 xg de 1 dakika santrifüj ettikten sonra filtre atılır ve elde edilen DNA örneği çalışılmak üzere +4 C ° de bekletildi.

Elde edilen tüm DNA izolatlarının kantitatif ve kalitatif ölçümleri Nanodrop 2000c spektrofotometre cihazında yapıldı.

2.4. Polimeraz Zincir Reaksiyonu (PCR)

İzole edilen DNA örneklerinde Y kromozomu üzerinde bulunan lokuslar (DYS456, DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS458, DYS19, DYS385a/b, DYS393, DYS391, DYS439, DYS635 (Y GATA C4), DYS392, Y GATA H4, DYS437, DYS438 ve DYS448) her biri için spesifik olan primerler ile uygun PCR protokollerinde çoğaltılmıştır.

Deoksiribonükleik asit ürünlerinin, AmpF/YFiler PCR Amplification Kit (Applied Biosystem, Foster City, CA, USA) ile uygun protokol kullanılarak amplifikasyonları sağlandı. Her bir örnek için PCR tüpüne 9.2 µl PCR Reaction Mix, 5.0 µl Primer Set, 0.8 µl Taq Gold® DNA Polymerase ve 10.0 µl 1/200 oranında dilüe edilmiş olan DNA örneği konularak miks hazırlandı ve aşağıdaki PCR protokolüne göre her bir DNA örneğinin PCR işlemi yapıldı.

Y kromozom STR lokusları için uygulanan PCR protokolü:

Başlangıç denatürasyonu	: 95 C de 11 dakika	
Denatürasyon	: 94 C de 1 dakika	} 30 döngü
Annealing (bağlanma)	: 61 C de 1 dakika	
Extension (uzama)	: 72 C de 1 dakika	
Son ekstensiyon	: 60 C de 80 dakika	

2.5. Elektroforez ve Tiplendirme

Elde edilen PCR ürünlerini tiplendirmek için ABI 310 Genetik Analiz cihazında yürütülerek, analiz edilip pik değerleri çıkartıldı. Genetik Analiz cihazına konulmadan önce 310 sekans tüplerine;

12 µl formamid

0,5 µl GeneScan 500 LIZ Size Standart

1 µl PCR ürünü DNA örneği konuldu ve kapakları kapatıldı.

Ayrıca her yürütme sırasında, bir sekans tüpüne 1 µl AmpF/YFıler Kit Allelic Ladder konuldu. Örnekler 95°C’de 3 dakika denatüre edildi. Denatürasyon sonrası tüpler -20°C’ de 3 dakika bekletildi ve elektroforez cihazına yüklendi. Elektroforez sona erdikten sonra sonuçlar GeneMapper IDv3.2 programı ile analiz edildi. Elde edilen bu değerler sequences ladders referans alınarak karşılaştırılıp, alel frekansları analiz edilmek üzere tablo haline getirildi.

3. BULGULAR

DYS456, DYS 389I, DYS389II, DYS390, DYS458, DYS19, DYS385a/b, DYS393, DYS391, DYS439, DYS635 (Y GATA C4), DYS392, Y GATA H4, DYS437, DYS438 ve DYS448 lokusları için GeneMapper Software Version 3.2 programı ile sonuçlar elde edildi. Elde edilen tüm haplotiplerin Arlequin 3.1 istatistik programı kullanılarak her bir lokus için genetik çeşitlilik ve alel frekansları tablo ve şekil halinde sunulmuştur.

Tablo 17. Elazığ yerlisi 250 erkek bireyin incelenen 16 Y-STR AmpFISTR Y filer paneli

n	456	389I	390	389II	458	19	385a/b	393	391	439	G.C4	392	G.H4	437	438	448
1	15	14	22	30	18	15	15-15	12	10	11	20	11	12	14	9	19
2	15	13	23	29	15	14	12-19	12	10	11	21	17	12	14	9	21
3	15	13	22	29	17	13	14-14	13	10	12	21	10	12	16	10	21
4	14	12	24	29	19	15	14-15	13	10	12	23	11	12	14	11	19
5	15	13	23	30	17	14	12-12	13	10	12	23	11	11	15	10	20
6	16	13	24	29	16	14	12-15	12	11	12	23	13	12	15	12	20
7	17	14	25	31	16	16	11-15	13	11	10	24	11	12	14	11	20
8	15	13	25	32	17	13	17-18	13	10	13	23	11	11	14	10	20
9	15	13	24	29	15	14	12-16	12	11	12	23	13	13	15	12	19
10	14	14	23	31	18	14	14-15	13	10	11	21	13	11	14	9	19
11	16	13	25	31	17	16	9-12	12	10	13	21	12	12	14	9	21
12	17	13	24	30	18	13	15-16	13	10	12	21	11	11	14	10	20
13	14	12	23	29	19	14	13-19	12	10	11	21	11	11	14	10	20
14	14	12	23	29	18	14	13-19	12	10	11	21	11	11	14	10	20
15	16	13	22	29	17	13	14-16	13	10	12	22	15	9	14	11	19
16	15	14	23	30	19	14	12-18	12	10	11	21	12	11	14	10	21
17	15	13	22	31	15	14	13-15	12	10	11	21	11	11	14	9	22
18	15	14	23	30	16	13	13-16	13	10	12	21	13	11	15	9	19
19	15	13	23	29	14	15	12-15	12	9	11	22	11	12	14	9	21
20	16	13	24	31	18	15	12-14	12	10	13	23	11	11	14	9	20
21	15	13	23	31	17	14	12-13	12	10	12	21	11	12	14	10	21
22	16	13	25	31	15	15	11-14	13	11	10	23	11	13	14	11	20
23	16	14	23	30	14	15	12-13	13	10	11	25	12	11	14	10	18
24	15	13	24	30	16	14	12-16	12	11	13	23	14	12	15	12	19
25	15	12	22	30	16	13	16-18	14	10	12	21	11	9	14	10	21
26	15	12	23	28	18	14	13-16	12	10	12	21	12	11	14	9	21
27	15	14	22	30	17	14	10-10	12	10	11	21	12	12	14	9	20
28	16	12	24	28	14	14	10-15	13	10	11	21	11	13	15	9	20
29	16	14	24	31	15	14	12-13	12	10	11	21	11	12	15	9	19
30	15	12	24	29	19	13	17-18	12	10	12	21	11	11	14	10	20

n	456	389I	390	389II	458	19	385a/b	393	391	439	G.C4	392	G.H4	437	438	448
31	16	13	24	29	16	14	12-16	12	11	12	23	13	13	15	12	19
32	16	13	24	30	16	16	9-11	13	11	10	23	11	12	14	11	20
33	14	12	23	29	19	14	13-20	12	10	11	21	15	11	14	10	18
34	15	13	24	30	17	15	13-14	12	9	11	21	11	11	14	9	20
35	15	12	24	29	18	13	12-18	12	10	13	21	11	10	14	10	20
36	18	14	24	30	16	14	12-17	12	11	12	21	11	11	15	10	21
37	15	13	23	29	15	15	12-16	12	10	11	22	11	13	14	9	21
38	15	12	21	28	16	16	14-15	15	10	11	21	11	11	16	10	20
39	16	14	23	29	14	17	13-19	13	10	12	20	10	12	14	11	19
40	16	13	23	30	16	14	18-18	13	10	12	20	11	12	14	10	20
41	15	13	23	29	16	14	13-16	12	10	11	22	11	11	15	9	21
42	15	13	24	29	17	14	11-14	14	10	12	23	12	11	15	10	23
43	15	13	23	31	17	15	14-17	14	10	11	22	15	11	15	9	19
44	15	14	22	31	18	15-16	15-16	14	10	11	22	11	12	15	10	21
45	16	13	24	31	17	15	12-14	12	10	13	22	12	11	14	9	20
46	14	13	23	30	18	14	14-15	13	10	11	21	13	11	14	9	19
47	16	12	21	29	18	16	13-16	13	11	10	22	11	12	16	10	23
48	16	13	24	30	17	15	12-14	12	10	13	21	11	11	14	9	20
49	15	12	23	31	17	15	13-16	12	10	11	21	11	12	15	9	21
50	14	14	23	32	17	14	15-15	13	10	11	21	13	11	14	9	19
51	16	12	24	29	17	12	14-15	13	10	11	21	13	11	14	9	20
52	15	13	23	30	17	14	13-19	12	10	11	20	11	10	14	10	21
53	13	12	22	31	17	14	13-21	8	8	12	20	11	10	14	10	20
54	15	12	19	30	17	16	10-12	8	10	11	23	12	10	15	9	21
55	14	14	23	32	18	14	14-15	13	10	11	21	13	11	14	9	19
56	15	14	22	30	18	16	15-17	12	10	11	20	11	12	14	9	19
57	16	13	24	29	16	14	12-16	12	11	12	23	13	12	15	12	19
58	16	14	26	32	16	15	11-14	13	11	10	23	11	13	14	11	20
59	15	12	24	28	15	15	13-16	12	10	12	21	11	12	15	9	21
60	14	13	23	29	15	15	12-16	12	10	12	22	11	12	14	9	21
61	15	13	24	29	17	14	13-15	12	10	11	21	11	11	15	9	19
62	15	12	23	30	17	14	13-18	12	10	11	20	11	11	14	10	21
63	15	13	24	30	17	15	13-15	13	10	12	20	11	12	16	10	19
64	16	12	24	29	14	14	10-15	13	10	11	21	11	13	15	9	20
65	15	13	23	29	16	14	12-13	13	10	10	24	12	12	14	10	20
66	15	12	24	28	15	15	11-13	12	10	11	23	13	12	15	12	19
67	15	13	21	30	17	15	13-14	14	10	11	21	11	11	16	10	22
68	16	13	24	31	17	14	13-15	12	10	13	22	12	11	14	9	19
69	16	13	24	30	17	14	12-14	13	10	13	22	16	12	14	9	20
70	16	13	25	30	16	16	12-14	13	10	11	24	11	12	14	11	20
71	15	14	25	30	14	17	11-15	13	10	11	24	13	12	14	11	19
72	15	12	22	29	19	13	16-17	13	10	12	21	11	9	14	10	20
73	16	13	24	29	14	14	11-12	13	10	12	26	12	11	14	11	17
74	15	13	23	28	15	15	10-16	12	10	11	21	11	12	14	9	21
75	15	13	22	29	16	15	13-13	13	10	12	22	12	11	14	11	19

n	456	389I	390	389II	458	19	385a/b	393	391	439	G.C4	392	G.H4	437	438	448
76	16	13	24	27	17	14	12-17	13	10	13	21	11	13	14	12	18
77	15	12	24	29	19	14	12-13	12	10	12	21	13	8	14	11	21
78	16	13	25	29	16	14	11-14	12	11	11	23	12	11	15	12	19
79	16	13	24	29	16	14	11-14	12	11	13	23	12	11	15	13	19
80	16	14	23	31	15	14	14-15	13	12	11	20	11	10	16	10	21
81	15	13	23	29	15	16	12-16	12	10	10	22	11	13	14	9	21
82	15	12	22	29	17	15	12-14	13	10	13	22	11	13	14	10	19
83	16	14	25	31	15	14	10-14	13	10	12	23	11	11	15	11	20
84	16	12	23	29	16	14	11-13	12	11	12	23	11	13	15	9	21
85	15	13	23	31	19	13	15-16	14	9	13	22	11	13	14	10	20
86	15	14	23	32	17	14	13-20	12	10	11	20	11	10	14	10	21
87	16	15	23	31	17	14	11-13	13	10	11	21	12	12	15	10	21
88	17	13	24	31	15	14	11-15	13	11	13	23	16	12	14	11	20
89	18	14	22	30	17	15	16-18	12	10	11	21	11	12	14	9	19
90	16	12	24	28	14	14	13-14	13	10	12	21	11	11	15	10	20
91	15	13	25	30	18	14	12-14	13	9	11	21	11	12	14	10	19
92	15	12	25	29	17	14	12-17	13	10	9	21	12	10	14	10	17
93	15	13	23	29	19	14	12-18	12	10	11	23	11	11	14	10	21
94	16	13	22	29	16	14	14-14	13	10	11	22	11	11	14	9	21
95	13	12	24	28	17	15	14-18	12	10	11	21	11	11	16	9	19
96	15	13	23	29	17	14	12-14	13	11	14	23	13	11	15	10	19
97	17	13	23	30	16	13	15-16	13	10	12	21	11	11	14	11	20
98	15	14	23	30	17	14	14-18	13	10	12	22	11	10	14	9	19
99	15	13	23	31	17	14	13-14	12	10	11	20	12	9	14	9	21
100	17	13	23	29	17	14	16-17	13	10	11	23	11	11	14	10	20
101	15	13	24	29	17	14	11-14	13	11	12	23	13	12	15	12	19
102	16	14	25	30	14	15	11-15	13	11	10	23	11	12	14	11	20
103	16	13	25	30	19	13	17-18	13	11	13	20	11	11	14	10	20
104	15	12	24	27	18	14	11-15	12	10	12	23	14	12	15	11	19
105	15	13	22	29	17	13	15-16	13	9	11	22	14	10	14	11	19
106	15	14	23	32	17	13	15-16	14	9	12	21	11	12	14	10	20
107	16	12	23	29	18	15	13-15	14	10	11	23	11	11	16	11	20
108	16	14	23	31	17	14	13-15	12	10	12	23	11	11	15	9	19
109	15	13	25	31	18	14	11-15	13	11	10	23	11	13	15	11	21
110	16	13	23	29	16	14	11-14	12	12	10	23	11	13	15	12	19
111	17	13	25	31	15	16	11-14	13	11	10	23	11	12	14	11	20
112	15	14	23	30	19	14	12-19	13	12	11	22	11	11	14	10	21
113	15	13	23	29	16	15	13-16	12	10	11	22	11	12	14	9	21
114	16	12	22	28	14	14	14-15	13	11	11	22	12	11	15	10	21
115	14	14	23	30	16	14	13-14	12	10	13	21	11	11	15	9	19
116	15	13	23	29	15	15	12-16	12	10	11	22	11	13	14	9	21
117	15	13	22	31	17	15	13-18	12	10	11	20	11	11	14	10	21
118	15	14	23	30	20	14	12-18	12	10	11	21	12	11	14	10	21
119	16	13	23	28	17	14	11-15	12	11	12	23	14	12	15	12	19
120	15	12	24	28	16	15	14-15	14	11	12	21	12	12	15	10	23

n	456	389I	390	389II	458	19	385a/b	393	391	439	G.C4	392	G.H4	437	438	448
121	16	13	24	31	17	15	12-13	12	10	13	22	11	11	14	9	20
122	15	13	23	29	14	15	12-15	12	9	11	21	11	12	14	9	21
123	16	14	25	32	16	15	11-14	13	10	10	23	11	13	14	11	20
124	15	13	23	29	14	15	12-15	12	9	11	21	11	12	14	9	21
125	15	13	25	29	16	17	12-15	13	10	11	23	11	11	14	11	17
126	16	12	24	29	17	17	15-16	14	10	11	22	11	12	16	10	21
127	15	12	22	30	17	13	16-17	13	10	12	21	11	9	14	11	20
128	15	12	23	28	16	15	14-18	12	10	13	22	11	12	15	9	21
129	15	13	23	29	15	15	12-16	12	10	11	22	11	11	14	9	20
130	18	13	23	31	17	13	16-16	13	10	12	22	11	11	14	9	19
131	15	13	23	32	18	14	13-16	12	11	11	21	11	11	14	10	20
132	17	13	25	30	15	15	11-14	13	10	12	23	11	13	14	11	20
133	15	13	23	29	19	14	12-18	12	10	11	24	13	12	14	10	21
134	16	12	24	29	14	14	10-15	13	10	11	21	11	13	15	9	20
135	16	13	22	29	15	14	12-14	12	11	11	22	11	11	14	9	21
136	15	14	22	31	17	14	13-15	12	10	13	24	11	10	15	9	20
137	14	14	23	31	18	14	14-15	13	10	11	21	13	11	14	9	19
138	15	12	24	28	15	15	13-16	12	10	13	21	11	12	15	9	21
139	14	12	23	30	17	14	11-15	13	11	10	22	11	11	16	10	20
140	15	13	22	29	16	15	12-13	12	10	11	24	11	10	15	11	20
141	15	13	25	30	20	14	12-15	12	10	13	21	11	11	14	9	19
142	15	14	22	31	17	14	13-15	12	10	13	24	11	10	15	9	20
143	17	13	23	31	17	13	15-16	13	10	13	22	11	11	14	9	19
144	14	12	24	28	19	14	12-18	12	10	11	21	11	11	14	9	21
145	15	14	23	32	18	15	14-16	11	10	12	21	11	10	16	10	20
146	15	12	23	30	15	15	16-16	13	10	12	21	10	11	16	10	21
147	17	13	23	31	17	13	15-16	13	10	13	22	11	11	14	10	19
148	16	13	25	30	15	16	11-14	13	11	10	24	11	12	14	11	20
149	15	13	23	30	17	15	13-16	12	10	11	21	11	12	15	9	21
150	17	13	25	31	15	15	9-11	13	11	10	23	11	13	15	11	22
151	16	14	23	29	16	15	10-19	14	10	11	24	10	11	16	10	19
152	17	13	24	30	16	13	16-19	13	10	11	22	13	12	14	10	20
153	15	13	24	30	14	15	12-13	13	11	12	26	13	12	14	11	17
154	16	13	23	29	15	16	12-17	12	11	11	23	11	13	14	9	21
155	14	13	23	31	17	14	12-18	12	10	14	20	11	11	14	10	20
156	18	12	21	28	16	15	14-15	14	10	11	22	11	11	15	10	18
157	15	12	22	30	17	13	16-17	13	10	12	21	11	9	14	10	20
158	17	13	23	30	15	14	12-16	13	10	11	22	11	10	15	9	20
159	15	13	23	30	17	15	12-12	13	10	12	23	13	11	15	11	19
160	16	14	25	32	14	13	13-14	13	10	12	23	13	9	14	10	20
161	15	13	24	29	16	14	11-15	9	11	12	23	12	12	15	12	19
162	16	14	23	29	16	14	13-19	14	10	11	24	10	12	15	12	20
163	15	13	24	29	15	16	12-16	11	10	11	21	15	11	15	10	19
164	15	13	23	30	18	15	12-12	13	11	12	23	12	13	15	11	19
165	15	12	22	30	17	13	16-17	13	10	12	21	11	9	14	10	21

n	456	389I	390	389II	458	19	385a/b	393	391	439	G.C4	392	G.H4	437	438	448
166	17	13	24	30	17	14	13-14	13	10	12	21	13	12	10	17	20
167	15	13	24	29	15	14	12-13	13	10	14	26	12	12	11	14	17
168	17	13	22	31	17	15	13-15	12	10	8	20	11	12	9	14	19
169	14	13	23	30	18	14	14-15	13	11	12	21	12	13	10	14	20
170	15	13	24	29	16	15	11-14	14	12	10	23	11	13	11	14	20
171	17	14	21	31	15	14	11-12	13	10	11	20	12	12	11	14	22
172	16	14	23	30	17	14	13-14	12	10	12	23	11	12	9	14	20
173	15	12	23	28	16	14	13-14	12	10	12	23	11	12	15	14	22
174	13	12	24	28	15	15	13-17	13	10	12	22	11	12	16	9	20
175	13	12	26	28	16	16	13-17	13	10	11	21	10	13	15	10	19
176	16	14	25	31	15	16	11-14	13	10	11	23	12	13	14	11	20
177	16	12	22	28	16	12	12-15	11	10	13	21	14	12	15	10	20
178	15	13	24	29	16	13	11-14	12	10	12	21	13	11	15	12	19
179	15	12	22	29	17	15	12-15	12	10	12	23	11	13	15	10	20
180	15	12	22	30	18	14	15-16	14	10	12	21	10	12	16	10	21
181	15	12	22	28	16	15	14-14	14	10	11	20	11	12	16	10	21
182	14	14	24	30	15	14	11-14	13	11	12	22	13	11	14	12	18
183	14	14	23	30	16	14	16-18	12	10	11	21	14	11	16	10	20
184	14	13	24	28	17	14	11-14	13	11	12	23	13	11	15	12	20
185	14	13	24	30	16	15	15-16	13	10	11	20	13	11	14	9	19
186	15	13	22	29	16	16	11-14	13	10	11	23	13	12	15	12	19
187	15	13	22	30	17	14	11-14	13	11	11	23	13	12	15	12	19
188	15	14	23	31	17	14	11-14	14	10	13	23	13	11	14	12	19
189	15	14	22	30	16	15	13-15	14	10	12	21	11	11	16	10	21
190	15	13	24	29	16	14	11-15	13	11	12	23	13	12	14	11	18
191	16	13	23	30	15	13	17-17	13	10	13	23	11	13	14	10	20
192	15	14	23	30	18	14	13-14	13	10	12	24	12	11	14	12	19
193	16	13	23	31	15	13	15-16	14	10	11	21	11	9	14	10	20
194	15	14	24	29	17	14	11-14	13	10	11	23	13	10	14	12	19
195	16	13	23	29	15	17	13-13	12	9	11	22	11	11	14	9	22
196	16	14	24	32	17	14	11-14	13	10	12	24	13	11	14	9	18
197	16	13	24	31	16	13	15-15	13	10	12	22	10	12	15	10	21
198	16	14	24	30	18	14	11-14	13	11	12	24	13	10	14	12	18
199	16	15	24	31	18	14	11-15	13	11	11	23	14	11	15	12	19
200	18	14	26	31	20	14	12-14	13	10	12	23	13	10	15	12	20
201	18	14	23	30	17	14	11-14	13	10	12	22	13	11	14	12	18
202	17	14	24	30	18	13	13-13	13	9	10	21	11	11	14	10	20
203	17	14	23	31	16	14	13-15	14	10	13	21	11	12	15	9	20
204	17	12	23	29	17	14	14-15	12	10	12	22	11	11	15	9	20
205	16	14	25	31	15	16	11-15	13	11	11	23	14	11	15	10	21
206	14	14	24	29	16	16	12-13	13	9	13	22	11	11	15	10	20
207	15	12	24	29	14	13	17-20	13	10	10	23	11	10	14	10	20
208	14	13	23	29	14	14	10-12	13	10	10	20	14	11	15	10	19
209	15	14	24	29	16	14	10-13	12	11	12	21	13	11	14	12	20
210	16	14	23	30	17	14	11-13	14	10	10	21	14	12	14	10	20

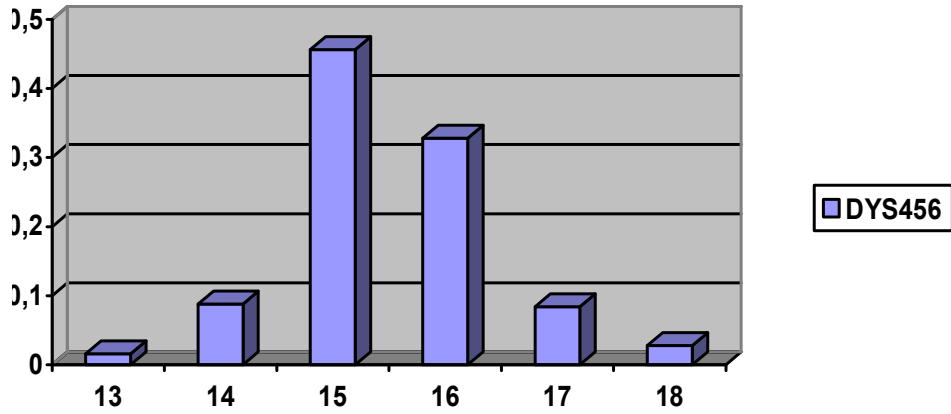
n	456	389I	390	389II	458	19	385a/b	393	391	439	G.C4	392	G.H4	437	438	448
211	16	13	23	29	17	14	15-16	13	10	11	23	13	9	14	9	21
212	15	13	23	29	16	14	14-17	13	10	12	21	11	11	16	9	20
213	16	13	24	31	17	16	14-15	13	11	13	21	11	10	15	10	20
214	16	12	23	29	16	14	11-14	13	11	11	23	13	11	15	12	19
215	16	11	25	28	17	14	13-14	13	11	12	25	13	11	15	12	20
216	16	12	24	28	16	14	11-15	13	10	12	24	13	11	14	12	19
217	16	13	23	30	18	14	12-14	13	11	12	24	13	11	14	13	19
218	16	13	23	31	15	13	15-16	14	10	11	21	11	10	14	10	20
219	16	13	24	29	17	14	11-15	13	10	12	23	13	11	15	12	20
220	15	14	23	30	17	15	12-14	12	10	11	20	11	12	14	9	19
221	15	13	23	29	16	15	12-15	12	10	12	21	10	12	16	10	21
222	15	13	22	31	16	15	12-18	12	11	12	21	13	11	14	9	20
223	16	13	23	31	19	14	12-13	14	11	12	21	11	11	14	9	21
224	17	15	21	28	15	13	17-18	13	9	9	25	16	12	15	9	20
225	16	13	25	29	16	15	10-12	13	11	12	21	13	11	14	10	20
226	16	13	23	30	15	14	10-13	13	10	12	20	11	12	14	10	20
227	15	14	23	30	18	15	15-15	13	10	11	20	11	12	14	9	19
228	15	13	24	31	17	15	11-15	13	10	12	21	11	11	14	11	20
229	16	11	24	29	17	14	11-12	13	11	13	21	15	11	15	9	20
230	18	13	23	29	15	14	13-16	12	10	10	21	11	10	14	9	20
231	17	14	24	30	18	13	13-13	13	9	10	21	11	11	14	10	20
232	17	13	25	29	17	15	12-16	13	10	11	21	11	10	15	10	20
233	16	15	24	31	16	14	11-14	13	11	13	23	13	11	15	12	19
234	16	14	24	30	17	14	11-13	13	11	12	24	13	12	14	10	19
235	16	14	24	30	17	15	11-14	12	10	10	21	11	11	14	12	20
236	16	13	24	29	16	14	12-13	13	11	13	23	13	11	15	9	19
237	16	14	23	30	17	14	11-15	12	11	12	23	14	12	15	12	19
238	15	12	23	31	17	14	12-14	12	11	11	22	11	11	14	10	21
239	16	13	23	30	17	14	12-17	12	10	14	20	11	11	14	10	20
240	16	13	24	29	15	16	11-13	12	11	11	23	11	13	14	9	21
241	16	12	22	30	16	13	12-14	14	10	11	22	11	11	15	10	18
242	15	13	22	31	17	13	16-17	13	10	12	21	11	9	14	10	20
243	14	13	24	30	16	14	13-14	12	11	12	22	12	13	10	14	19
244	15	12	22	29	16	15	12-15	13	11	12	23	13	11	14	9	19
245	15	13	23	30	16	15	12-13	13	10	12	21	14	11	14	10	20
246	15	13	24	30	17	14	14-14	13	11	12	23	14	10	14	12	18
247	15	13	24	29	17	15	11-14	13	11	11	23	13	11	15	12	19
248	15	13	25	29	16	15	11-13	12	11	13	23	13	11	15	10	20
249	15	14	24	29	17	14	12-12	12	10	12	21	11	12	14	9	20
250	16	14	25	30	16	15	12-15	13	11	11	23	12	11	14	9	19

n: Haplotip sayısı

“Tablo 18. Elazığ yerlisi 250 erkek bireyden elde edilen 16 Y-STR lokusu için alel frekansları ve genetik çeşitlilik oranları (GD: gene diversity)

Lokuslar	456	389I	390	389II	458	19	393	391	439	635	392	YGATAH4	437	438	448	Lokus	385a/b
Aleller																Aleller	
8							0,008	0,004	0,004			0,004				9,11	0,020
9							0,004	0,052	0,008			0,044	0,008	0,324		9,12	0,027
10								0,680	0,094		0,036	0,092	0,012	0,356		10,10	0,011
11		0,008					0,012	0,248	0,392		0,560	0,436	0,012	0,136		10,12	0,011
12		0,220				0,008	0,380	0,016	0,350		0,116	0,308		0,140		10,13	0,007
13	0,016	0,508				0,132	0,496		0,136		0,200	0,116		0,008		10,14	0,004
14	0,088	0,248			0,068	0,488	0,096		0,016		0,052		0,568	0,032		10,15	0,021
15	0,456	0,016			0,160	0,270	0,004				0,020		0,320			10,16	0,004
16	0,328				0,252	0,082					0,012		0,080			10,19	0,004
17	0,084				0,336	0,020					0,004			0,004	0,020	11,12	0,011
18	0,028				0,116										0,044	11,13	0,038
19			0,004		0,056										0,284	11,14	0,096
20					0,012					0,092					0,388	11,15	0,057
21										0,364					0,228	12,12	0,014
22			0,024							0,176					0,024	12,13	0,070
23			0,144							0,276					0,012	12,14	0,050
24			0,392							0,068						12,15	0,039
25			0,312							0,012						12,16	0,043
26			0,112							0,012						12,17	0,018
27			0,012							0,012						12,18	0,032
28				0,008												12,19	0,007
29				0,096												13,13	0,021
30				0,344												13,14	0,043
31				0,304												13,15	0,039
32				0,204												13,16	0,039
				0,044												13,19	0,018
																13,20	0,007
																13,21	0,004
																14,14	0,014
																14,15	0,050
																14,16	0,007
																14,17	0,007
																14,18	0,011
																15,15	0,014
																15,16	0,046
																15,17	0,004
																16,16	0,007
																16,17	0,032
																16,18	0,011
																16,19	0,004
																17,17	0,004
																17,18	0,014
																17,20	0,004
																18,18	0,004
GD	0,669	0,632	0,715	0,736	0,777	0,666	0,600	0,473	0,721	0,747	0,628	0,691	0,568	0,729	0,714		0,962

3.1. DYS456 Lokusu

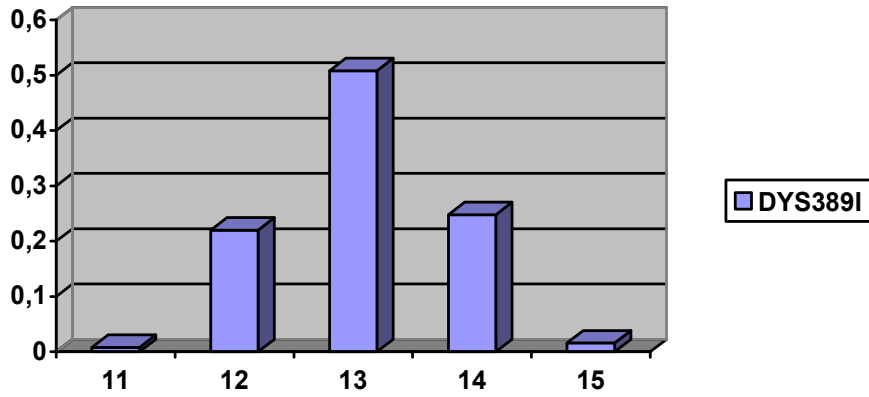


Şekil 8. Elazığ il popülasyonu DYS456 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 19. Elazığ il popülasyonu DYS456 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS456 LOKUSU (n=250)	13	4	0,016
	14	22	0,088
	15	114	0,456
	16	82	0,328
	17	21	0,084
	18	7	0,028

3.2.DYS389I Lokusu

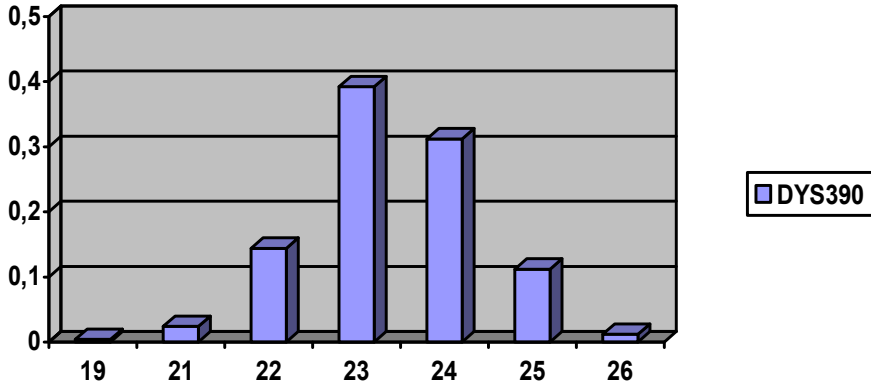


Şekil 9. Elazığ il popülasyonu DYS389I lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 20. Elazığ il populasyonu DYS389I lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
	11	2	0,008
DYS389I LOKUSU (n=250)	12	55	0,220
	13	127	0,508
	14	62	0,248
	15	4	0,016

3.3.DYS390 Lokusu

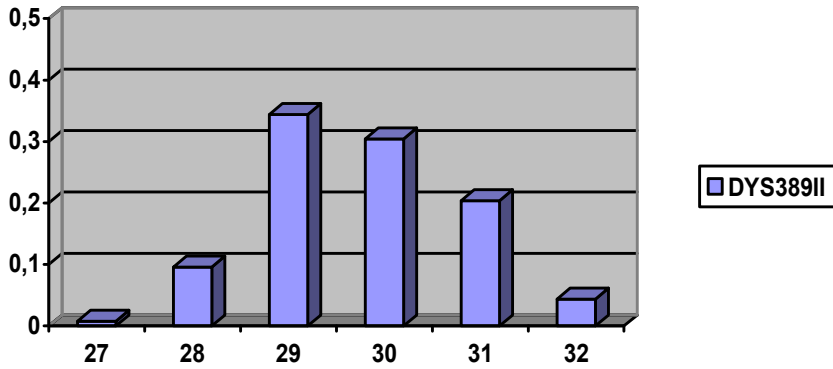


Şekil 10. Elazığ il populasyonu DYS390 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 21. Elazığ il populasyonu DYS390 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK
	19	1	0,004
DYS390 LOKUSU (n=250)	21	6	0,024
	22	36	0,144
	23	98	0,392
	24	78	0,312
	25	28	0,112
	26	3	0,012

3.4. DYS389II Lokusu

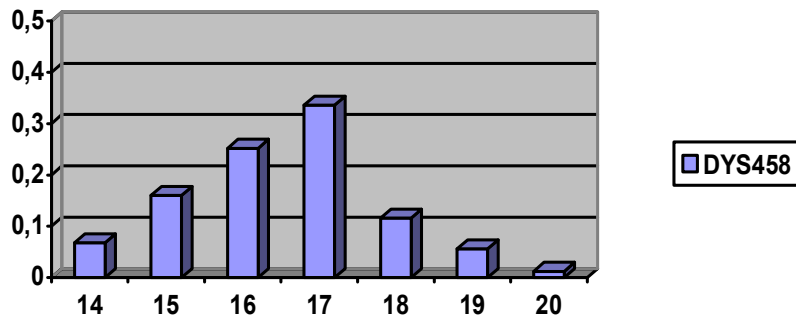


Şekil 11. Elazığ il populasyonu DYS389II lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 22. Elazığ il populasyonu DYS389II lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS389I LOKUSU (n=250)	27	2	0,008
	28	24	0,096
	29	86	0,344
	30	76	0,304
	31	51	0,204
	32	11	0,044

3.5. DYS458 Lokusu

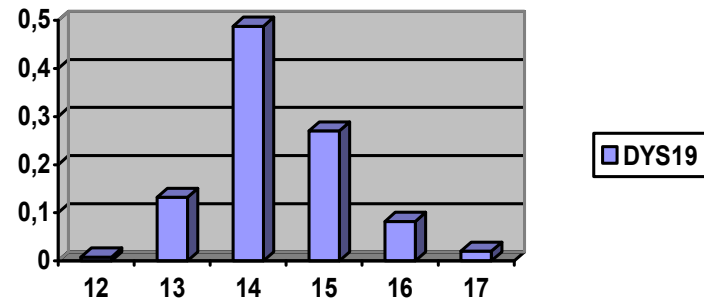


Şekil 12. Elazığ il populasyonu DYS458 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 23. Elazığ il populasyonu DYS458 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS458 LOKUSU (n=250)	14	17	0,068
	15	40	0,160
	16	63	0,252
	17	84	0,336
	18	29	0,116
	19	14	0,056
	20	3	0,012

3.6. DYS19 Lokusu

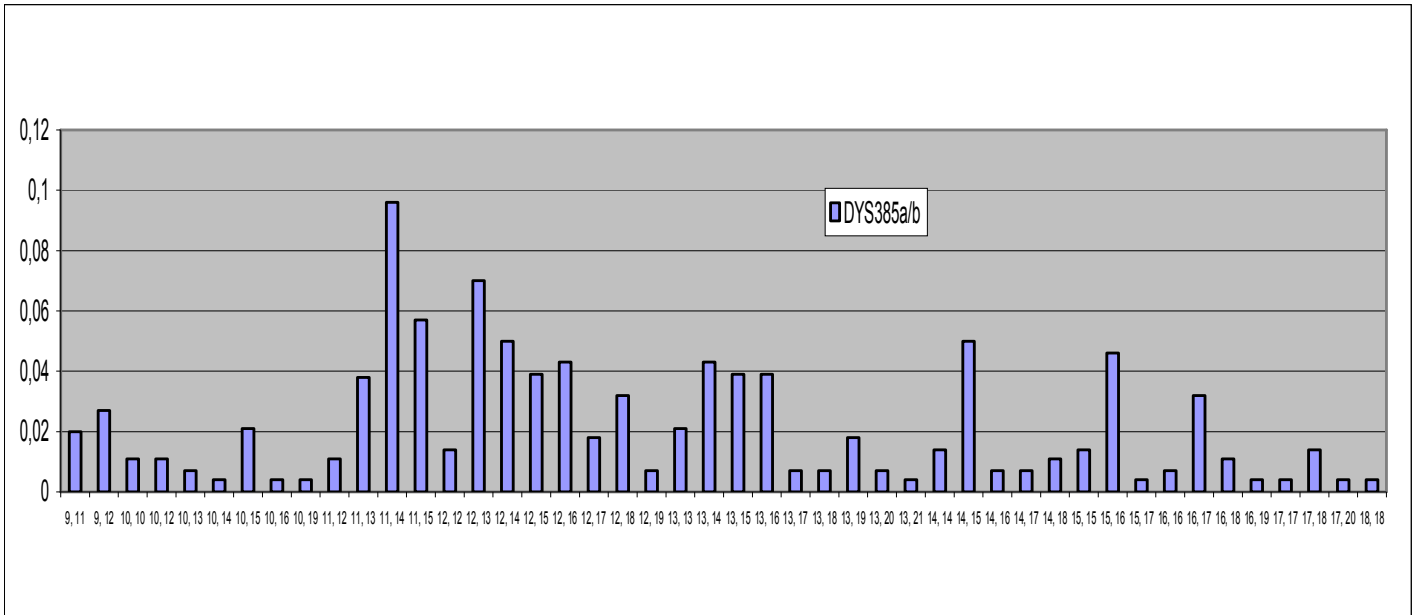


Şekil 13. Elazığ il populasyonu DYS19 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 24. Elazığ il popülasyonu DYS19 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS19 LOKUSU (n=250)	12	2	0,008
	13	33	0,132
	14	122	0,488
	15	67	0,270
	15,16	1	0,004
	16	20	0,082
	17	5	0,020

3.7. DYS385a/b Lokusu

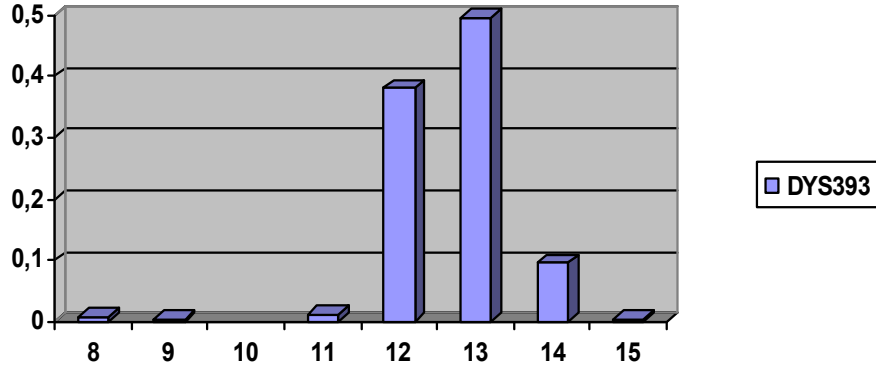


Şekil 14. Elazığ il popülasyonu DYS385a/b lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 25. Elazığ il populasyonu DYS385a/b lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS385 A/B LOKUSU (n=250)	9,11	2	0,020
	9,12	1	0,027
	10,10	1	0,011
	10,12	3	0,011
	10,13	2	0,007
	10,14	1	0,004
	10,15	3	0,021
	10,16	1	0,004
	10,19	1	0,004
	11,12	3	0,011
	11,13	7	0,038
	11,14	27	0,096
	11,15	16	0,057
	12,12	4	0,014
	12,13	13	0,070
	12,14	14	0,050
	12,15	11	0,039
	12,16	12	0,043
	12,17	5	0,018
	12,18	9	0,032
	12,19	2	0,007
	13,13	4	0,021
	13,14	12	0,043
	13,15	11	0,039
	13,16	11	0,039
	13,17	2	0,007
	13,18	2	0,007
	13,19	5	0,018
	13,20	2	0,007
	13,21	1	0,004
	14,14	4	0,014
	14,15	14	0,050
	14,16	2	0,007
	14,17	2	0,007
	14,18	3	0,011
	15,15	4	0,014
	15,16	14	0,046
	15,17	1	0,004
	16,16	2	0,007
	16,17	6	0,032
	16,18	3	0,011
	16,19	1	0,004
	17,17	1	0,004
	17,18	4	0,014
	17,20	1	0,004
	18,18	1	0,004

3.8. DYS393 Lokusu

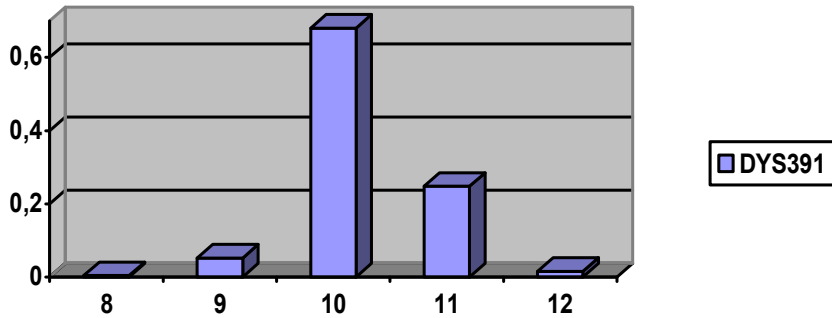


Şekil 15. Elazığ il popülasyonu DYS393 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 26. Elazığ il popülasyonu DYS393 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS393 LOKUSU (n=250)	8	2	0,008
	9	1	0,004
	11	3	0,012
	12	95	0,380
	13	124	0,496
	14	24	0,096
	15	1	0,004

3.9. DYS391 Lokusu

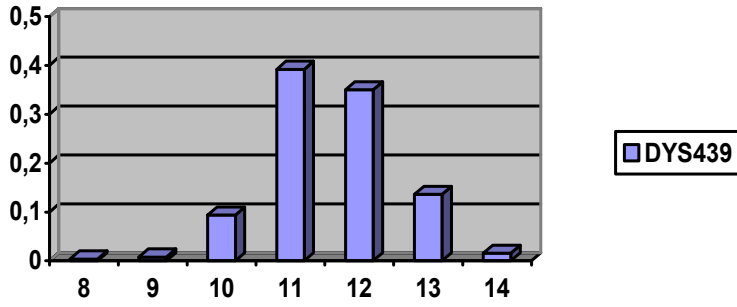


Şekil 16. Elazığ il popülasyonu DYS391 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 27. Elazığ il popülasyonu DYS391 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS391 LOKUSU (n=250)	8	1	0,004
	9	13	0,052
	10	170	0,680
	11	62	0,248
	12	4	0,016

3.10. DYS439 Lokusu

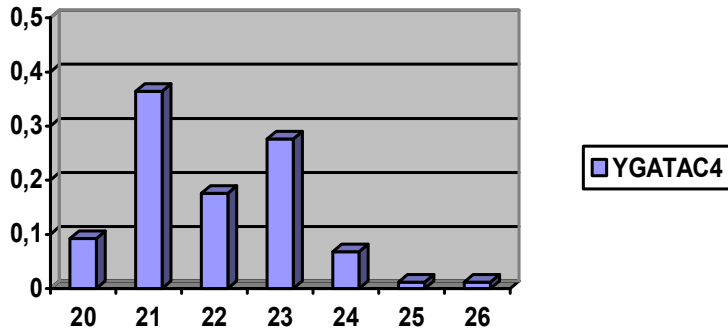


Şekil 17. Elazığ il popülasyonu DYS439 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 28. Elazığ il popülasyonu DYS439 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS439 LOKUSU (n=250)	8	1	0,004
	9	2	0,008
	10	24	0,096
	11	98	0,392
	12	87	0,350
	13	34	0,136
	14	4	0,016

3.11. Y GATA C4 (DYS635) Lokusu

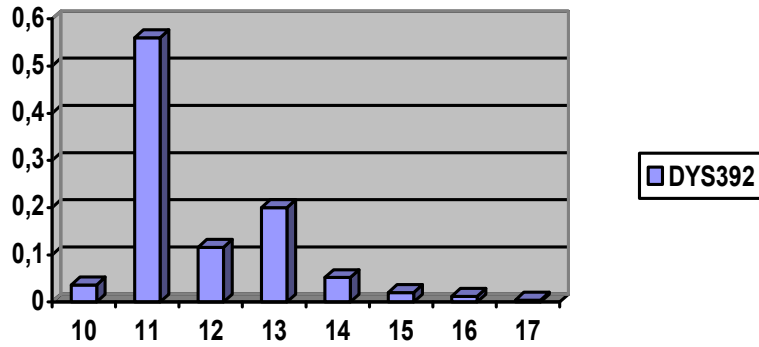


Şekil 18. Elazığ il popülasyonu DYS635 (Y GATA C4) lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 29. Elazığ il popülasyonu DYS635 (Y GATA C4) lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS635 LOKUSU (Y GATA C4) (n=250)	20	23	0,092
	21	91	0,364
	22	44	0,176
	23	66	0,276
	24	17	0,068
	25	3	0,012
	26	3	0,012

3.12.DYS392 Lokusu

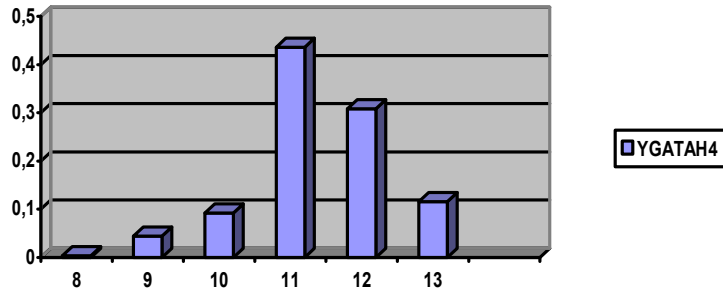


Şekil 19. Elazığ il popülasyonu DYS392 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 30. Elazığ il popülasyonu DYS392 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS392 LOKUSU (n=250)	10	9	0,036
	11	140	0,560
	12	29	0,116
	13	50	0,200
	14	13	0,052
	15	5	0,020
	16	3	0,012
	17	1	0,004

3.13. Y GATA H4 Lokusu

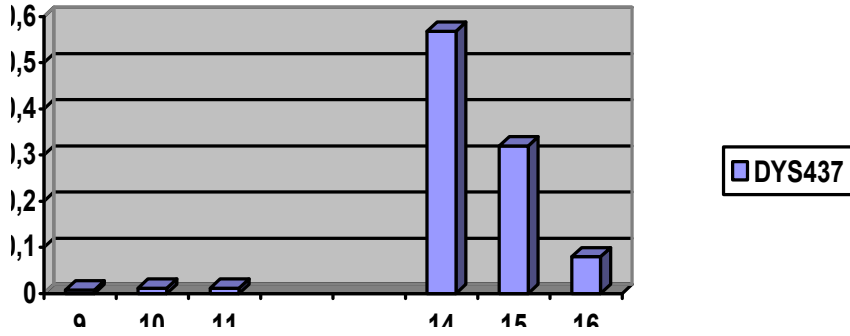


Şekil 20. Elazığ il popülasyonu Y GATA H4 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 31. Elazığ il popülasyonu Y GATA H4 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
Y GATA H4 LOKUSU (n=250)	8	1	0,004
	9	11	0,044
	10	23	0,092
	11	109	0,436
	12	77	0,308
	13	29	0,116

3.14. DYS437 Lokusu

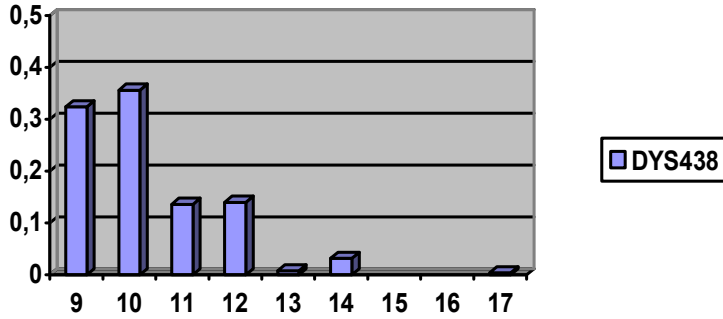


Şekil 21. Elazığ il popülasyonu DYS437 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 32. Elazığ il popülasyonu DYS437 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS437 LOKUSU (n=250)	9	2	0,008
	10	3	0,012
	11	3	0,012
	14	142	0,568
	15	80	0,320
	16	20	0,080

3.15. DYS438 Lokusu

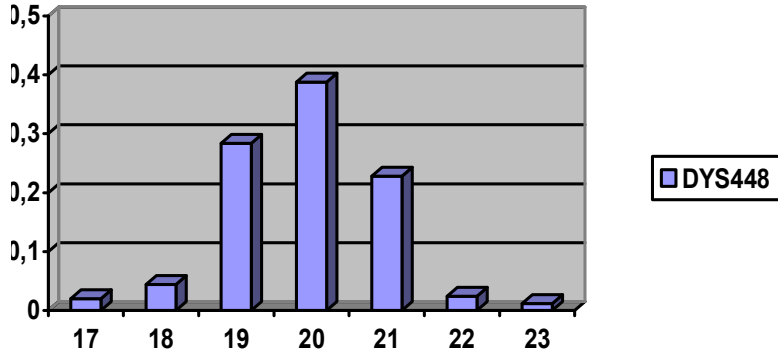


Şekil 22. Elazığ il popülasyonu DYS438 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 33. Elazığ il popülasyonu DYS438 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS438 LOKUSU (n=250)	9	81	0,324
	10	89	0,356
	11	34	0,136
	12	35	0,140
	13	2	0,008
	14	8	0,032
	15	0	0,000
	16	0	0,000
	17	1	0,004

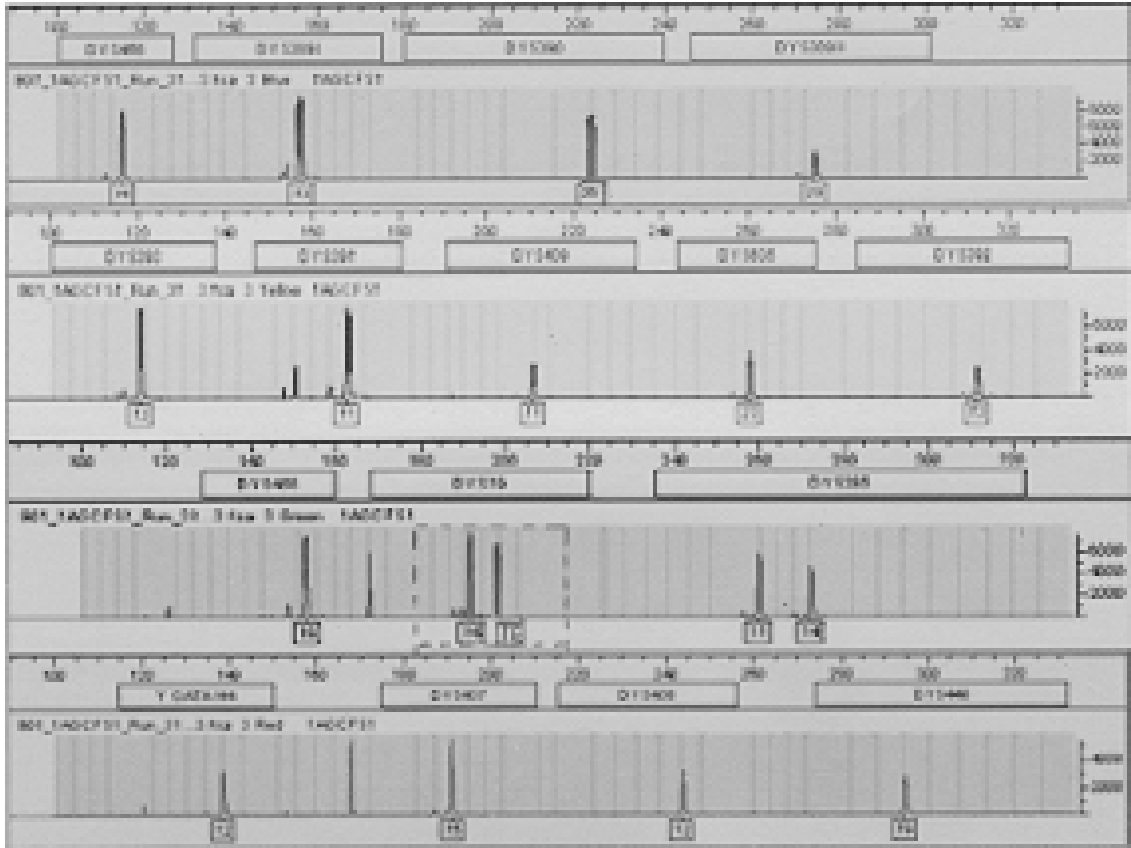
3.16. DYS448 Lokusu



Şekil 23. Elazığ il populasyonu DYS448 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 34. Elazığ il populasyonu DYS448 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS448 LOKUSU (n=250)	17	5	0,020
	18	11	0,044
	19	71	0,284
	20	97	0,388
	21	57	0,228
	22	6	0,024
	23	3	0,012



Şekil 24. DYS19 lokusundaki duplikasyonun elektroferogram gösterimi

4. TARTIŞMA

Bu çalışmada, Y kromozomuna özgü DYS456, DYS389 I, DYS389 II, DYS390, DYS458, DYS19, DYS385a/b, DYS393, DYS391, DYS439, DYS635 (Y GATA C4), DYS392, Y GATA H4, DYS437, DYS438 ve DYS448 16 Y-STR lokusunun Elazığ popülasyonundaki polimorfizm oranları birbirleriyle akraba olmayan ve rastgele seçilen 250 sağlıklı erkek bireyde araştırılmıştır.

Bu çalışmada DYS456 lokusuna ait 6 farklı alel saptanmıştır. Bu aleller 13, 14, 15, 16, 17 ve 18'dir. Belirlenen aleller arasında en sık rastlanan alel 15, en az rastlanılan 13, genetik çeşitlilik ise 0,669 olarak bulunmuştur. Sanchez ve ark. (71) Barselona popülasyonunda 13-18 arası alelleri tespit etmişlerdir. Huang ve ark.'nın(39) yaptığı çalışmada, Taiwan popülasyonunda 13-18 arası aleller ile en sık olarak 15 aleli gözlenmiştir. Bu lokus ile ilgili herhangi bir yurt içi çalışma bulunmayıp, yapılan bu çalışmada bazı yurt dışı çalışmalar(39, 71) ile uyumlu olarak 13-18 arası aleller gözlenmiştir. Bu lokus için Elazığ popülasyonunda belirleyici bir özel alel tespit edilememiştir.

Bu çalışmada DYS389 I lokusuna ait 5 farklı alel saptanmıştır. Bu aleller 11, 12, 13, 14 ve 15'dir. Belirlenen aleller arasında en sık gözlenen alel 13, en az rastlanan 11, genetik çeşitlilik ise 0,632 olarak bulunmuştur. Rustamov ve ark.(72) yaptığı çalışmada bu lokusun genetik çeşitliliği 0,6720, en sık gözlenen alel 13 olarak gösterilmiştir. Çakır ve ark.(73) İç Anadolu bölgesinde yaptığı bir çalışmada 12-15 arası alel tespit etmiş, bu alellerden en sık 13 aleli gözlenmiştir. Haas ve ark.(74) İsviçre popülasyonunda bu lokusla ilgili olarak 11-15 arası alel ile en sık gözlenen alel 13, Ballard ve ark.(75) İrlanda popülasyonunda 11-15 arası alel ile en sık 13 aleli, ayrıca Lovrecic ve ark.(76) batı Hırvatistan popülasyonunda sadece 12, 13 ve 14 alelleri tespit edilmiş olup, bunlardan frekansı en yüksek olarak 13 aleli olarak gösterilmiştir. Huang ve ark.(39) Taiwan popülasyonunda 11-15 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 12, Lecerf ve ark.(77) Afrika'da yaşayan Bantu popülasyonunda 12-14 arası aleller ile en sık olarak 13 aleli, Rossi ve ark.(31) İtalya popülasyonunda 9-12 arası alel ile en sık olarak 10 aleli, Tang ve ark.(78) Singapur popülasyonunda 11-15 arası aleller ile en sık olarak 12 aleli, Hidding ve Schmitt(79) Alman popülasyonunda 9-12 arası aleller ile en sık olarak 10 aleli, Çin popülasyonunda 9-11 arası aleller ile en sık olarak 10 aleli, Mohyuddin ve ark.(80)

Pakistan populusyonunda 9-12 arası alel ile en sık olarak 10 aleli, Fernandes ve ark.(81) Madeira Takımadaları populusyonunda 11-15 arası aleller ile en sık olarak 13 aleli gösterilmiştir. Bu lokus için yurt dışında yapılan pek çok çalışmada(31, 79, 80) en sık gözlenen 10 aleli ve 9 aleli bu çalışmada Elazığ populusyonu için özgün alel olmadıkları tespit edildi.

Bu çalışmada DYS390 lokusu için farklı 7 alel saptanmış olup bunlar 19, 21, 22, 23, 24, 25 ve 26'dır. Bu lokus için en sık gözlenen aleller 23 ve 24, en az rastlanan alel 19, genetik çeşitlilik ise 0,715 olarak bulunmuştur. Rustamov ve ark.'nın(72) İç Anadolu'da yaptığı çalışmada 20-26 arası aleller ile en sık 24 aleli, Aşıcıoğlu ve ark.(82) Türkiye populusyonunda 21-26 arası aleller ile en sık 23 aleli, Çakır ve ark.(73) Türkiye populusyonunda 21-25 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 23 olarak bulmuşlardır. Yine Afrika Bantu populusyonunda 20-26 arası aleller ile en sık gözlenen alel 21 olarak bulunmuştur(77). Ballard ve ark.(75) İrlanda populusyonunda 20-26 arası aleller ile en sık gözlenen alel 24, Tang ve ark.(78) Çin populusyonunda 22-27 arası aleller gözlenmiş olup en sık alel 23 aleli göstermişlerdir. Lovrecic ve ark.(76) Batı Hırvatistan populusyonunda 21-25 arası aleller ile en sık olarak 24 ve 25 alellerini, Haas ve ark.(74) İsviçre populusyonunda bu lokusla ilgili olarak 21-27 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 24, Rossi ve ark.(31) İtalya populusyonunda 21-25 arası alel ile en sık 24 aleli, Huang ve ark.(39) Taiwan populusyonunda 22-26 arası aleller ile en sık olarak 23 aleli, Tang ve ark.(78) Singapur populusyonunda 22-27 arası aleller ile en sık olarak 23 aleli, Mohyuddin ve ark. (80) Pakistan populusyonunda 20-26 arası alel ile en sık olarak 23 aleli, Hidding ve ark.(79) Alman populusyonunda 21-26 arası alel ile en sık 24 aleli, Fernandes ve ark.(81) Madeira Takımadaları populusyonunda 22-26 arası alel ile en sık olarak 24 aleli, Çin populusyonunda 22-26 arası alel ile en sık olarak 24 aleli bildirilmiştir. Kayser ve ark.'nın (53) yaptığı bir çalışmada en yüksek mutasyon oranı olan lokus olduğu gösterilmiştir. Bu çalışmada, Rustamov ve ark.'nın(72) merkez Anadolu'da gösterdiği 20 aleli ve İsviçre, Çin gibi bazı yurt dışı yayınlarda gösterilen 27 alelinin Elazığ populusyonu için özgün alel olmadığı tespit edildi.

Bu çalışmada DYS389 II lokusu için 250 bireyde 6 farklı alel saptanmıştır. Bu aleller 27, 28, 29, 30, 31 ve 32'dir. Belirlenen aleller arasında en sık rastlanılan alel 29, en az rastlanılan 27, genetik çeşitlilik ise 0,736 olarak bulunmuştur.

Aşıcioğlu ve ark.(82) 27-33 arası aleller ile en sık gözlenen alel çalışmamızla uyumlu olarak 29 aleli, Rustamov ve ark.(72) 26-33 arası aleller ile en sık gözlenen alel çalışmamızdan farklı olarak en sık 30 aleli, Çakır ve ark.(73) 28-33 arası aleller gözlenmiş olup, en sık gözlenen alel 30 olarak bulunmuştur. Loevrecic ve ark.(76) Batı Hırvatistan popülasyonunda 28-32 arası aleller ile en sık olarak 30 aleli, Lecerf ve ark.(77) Afrika'da yaşayan Bantu popülasyonunda 28-32 arası aleller ile en sık olarak 30 aleli, Ballard ve ark.(75) İrlanda popülasyonunda bu lokus için 27-32 arası aleller ile en sık 29 aleli, Haas ve ark.(74) İsviçre popülasyonunda 26-32 arası aleller ile en sık gözlenen alel 29, Rossi ve ark.(31) İtalya popülasyonunda 24-29 arası aleller ile en sık olarak 26 aleli, Huang ve ark.(39) Taiwan popülasyonunda 26-32 arası aleller ile en sık olarak 28 aleli, Tang ve ark.(78) Singapur popülasyonunda 26-32 arası aleller ile en sık olarak 28 aleli, Mohyuddin ve ark.(80) Pakistan popülasyonunda 13-19 arası aleller ile en sık olarak 16 aleli, Fernandes ve ark.(81) Madeira Takımadaları popülasyonunda 15-19 arası aleller ile en sık olarak 16 aleli, Hidding ve ark.(79) Alman popülasyonunda 27-32 arası aleller ile en sık olarak 29 aleli, Çin popülasyonunda 27-31 arası aleller ile en sık olarak 29 aleli bulunmuştur. Aşıcioğlu ve ark.(82) ile Rustamov ve ark.(72)'nin Türkiye'de yaptığı çalışmalarda belirlediği 33 aleli ile yurt dışında yapılan bazı çalışmalarda(80, 81) gösterilen 24 alelinden küçük alellerin bu çalışmada Elazığ popülasyonu için belirleyici alel olmadıkları tespit edildi.

Bu çalışmada DYS458 lokusu için 7 farklı alel tespit edilmiş olup bunlar 14, 15, 16, 17, 18, 19 ve 20'dir. Çalışmamızda belirlenen aleller arasında 17 en sık gözlenirken, 20 aleli en az gözlenmiştir. Bu lokus için genetik çeşitlilik 0,777 olarak görülmüştür. Huang ve ark.(39) Taiwan popülasyonunda 13-21 arası aleller ile en sık olarak 18 aleli gösterilmiştir. Bu lokus ile ilgili olarak yurt içinde herhangi bir çalışma bulunmamaktadır. Bu lokus için, Taiwan popülasyonunda tespit edilen 21 alelinin bu çalışmada Elazığ popülasyonu için belirleyici bir alel olmadığı tespit edildi.

Bu çalışmada DYS19 lokusu için çalışılan 250 bireyde 6 farklı alel saptanmıştır. Bu aleller 12, 13, 14, 15, 16 ve 17 alelleridir. Belirlenen aleller arasında en sık rastlanılan 14, en az rastlanılan 12, genetik çeşitlilik ise 0,666 olarak bulunmuştur. Ayrıca bir bireyde 15-16 duplikasyonu izlenmiştir. Bu lokusun

mutasyon oranı 4×10^{-3} olarak hesaplanmıştır. Rustamov ve ark.(72). yaptığı çalışmada 14-17 arası aleller ile en sık rastlanılan alel 15 olarak bulunmuştur(72). Çakır ve ark.(73) 12-17 arası aleller ile en sık olarak 14 aleli, Aşıcıoğlu ve ark.(82) Türkiye popülasyonunda 13-17 arası aleller ile en sık olarak 14 aleli, Kayser ve ark.(43)'nın yaptığı çalışmada, incelenen 4999 erkek genotipinde mutasyon hızı en fazla olarak DYS390 lokusu ($8,28 \times 10^{-3}$), daha sonra ise DYS391 lokusunu ($4,82 \times 10^{-3}$) göstermişlerdir. Ayrıca Kayser ve ark.(52) yaptığı başka bir çalışmada DYS19 lokusu için alel duplikasyonu %0,12 olarak bildirilmiştir. Ballard ve ark.(75) İsviçre popülasyonunda 13-16 arası aleller ile en sık 14 aleli, Haas ve ark.(74) İsviçre popülasyonunda 13-17 arası aleller ile en sık olarak 14 aleli, Huang ve ark.(39) Taiwan popülasyonunda 12-18 arası aleller ile en sık 15 aleli, Mohyuddin ve ark.(80) Pakistan popülasyonunda 10,11,13-17 arası aleller ile en sık 15 aleli, Lecerf ve ark.(77) Afrika'da yaşayan Bantu popülasyonunda 11, 14-17 arası aleller ile en sık olarak 15 aleli, Tang ve ark.(78) Singapur popülasyonunda 12-17 arası aleller ile en sık olarak 15 aleli, Rossi ve ark.(31) İtalya popülasyonunda 13-16 arası aleller ile en sık olarak 14 aleli, Lovrecic ve ark.(76) Batı Hırvatistan popülasyonunda 13-17 arası aleller ile en sık olarak 16 aleli, Fernandes ve ark.(81) Madeira Takımadaları popülasyonunda 12-16 arası aleller ile en sık olarak 14 aleli, Hidding ve ark.(79) Alman popülasyonunda 13-17 arası aleller ile en sık olarak 14 aleli, Çin popülasyonunda 13-17 arası aleller ile en sık olarak 15 aleli bulunmuştur. Yapılan bazı çalışmalarda(77, 80) tespit edilen 12 alelinden küçük ve 17 alelinden büyük alellerin bu çalışmada Elazığ popülasyonu için belirleyici alel olmadıkları tespit edildi.

Bu çalışmada DYS385a/b lokusu için 13 farklı alel saptanmış olup en sık rastlanan alel çifti 11-14 olarak bulunmuştur. Genetik çeşitlilik, bu çalışmada da birçok yurt içi ve yurt dışı çalışmalarda (71, 72, 75-79, 82-85) gösterildiği şekilde tüm lokuslar içerisinde en yüksek (GD: 0,962) olarak bulunmuştur. Çakır ve ark.(73) bu lokus için 10-19 arası aleller elde etmiş olup, en sık gözlenen alel çiftini 12-13, Aşıcıoğlu ve ark.(82) en sık gözlenen alel çiftini 11-14, Haas ve ark.(74) İsviçre popülasyonunda en sık 13-14 alel çiftini, Ballard ve ark.(75) İrlanda popülasyonunda en sık 11-14 alel çiftini, Huang ve ark.(39) Taiwan popülasyonunda en sık 13-13 alel çiftini, Lecerf ve ark.(77) Afrika'da yaşayan Bantu popülasyonunda en sık 16-18 alel

çiftini, Tang ve ark.(78) Singapur populasyonunda en sık 13-13 alel çiftini, Lovrecic ve ark.(76) Batı Hırvatistan populasyonunda en sık 11-14 alel çiftini, Hidding ve ark.(79) Alman populasyonunda en sık 11-14 alel çiftini, Çin populasyonunda en sık 13-18 alel çiftini göstermişlerdir. Bu lokus için Elazığ populasyonunda belirleyici bir alel tespit edilmemiştir.

Bu çalışmada DYS393 lokusu için 7 farklı alel gözlenmiş olup bu aleller 8, 9, 11, 12, 13, 14 ve 15'dir. Bu lokus için en sık gözlenen alel 13, en az rastlanan aleller ise 9 ve 15 olarak bulunmuştur. Genetik çeşitlilik ise 0,600 olarak bulunmuştur. Yapılan yurtiçi yayınlarda(72, 73, 82) 11-15 arası aleller gözlenmiş olup, Aşıcıoğlu ve ark.(82) yaptığı çalışmada en sık 13, Rustamov ve ark.(72) yaptığı çalışmada en sık 12 olarak bulunmuştur. Çakır ve ark.(73) 11-15 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 12, Huang ve ark.(77) Afrika Bantu populasyonunda 11-15 arası aleller ile en sık olarak 13 aleli bulunmuştur. Haas ve ark.(74) İsviçre populasyonunda 12-15 arası aleller ile en sık 13 aleli ve genetik çeşitliliği de en düşük lokus olarak göstermişlerdir. Ballard ve ark.(75) İrlanda populasyonunda 12-15 arası aleller ile en sık olarak 13 aleli ve genetik çeşitliliği en düşük lokus olarak göstermişlerdir. Huang ve ark.(39) Taiwan populasyonunda 11-15 arası aleller ile en sık olarak 12 aleli, Tang ve ark.(78) Singapur populasyonunda 12-16 arası aleller ile en sık olarak 12 aleli, Lovrecic ve ark.(76) Batı Hırvatistan populasyonunda 11-15 arası aleller ile en sık olarak 13 aleli, Mohyuddin ve ark.(80) Pakistan populasyonunda 10-15 arası aleller ile en sık 13 aleli, Hidding ve ark.(79) Alman populasyonunda 12-15 arası aleller ile en sık 13 aleli, Çin populasyonunda 12-14 arası aleller ile en sık 12 aleli olarak bildirilmiştir. Sanchez ve ark.(71) Barselona populasyonunda genetik çeşitliliği en düşük lokus olduğu gösterilmiştir. Rossi ve ark.(31) İtalya populasyonunda 12-15 arası aleller ile en sık olarak 13 aleli ve genetik çeşitliliği en düşük lokus olarak belirtilmiştir. Fernandes ve ark.(81) Madeira Takımadaları populasyonunda 12-15 arası aleller ile en sık olarak 13 aleli, ayrıca en düşük genetik çeşitliliği olan lokus olduğu bildirilmiştir. Yapılan yurt içi ve yurt dışı çalışmalardan(31, 39, 72-76, 78-82) farklı olarak bu çalışmada 8 ve 9 aleli Elazığ populasyonu için belirleyici alel olarak bulundu.

Bu çalışmada DYS391 lokusu için 5 farklı alel gözlenmiş olup bu aleller 8, 9, 10, 11 ve 12'dir. Bu lokus için en sık gözlenen alel 10, en az rastlanan alel 8, genetik

çeşitlilik ise incelenen 16 Y-STR lokusu içinde en az olarak 0,473 bulunmuştur. Bu çalışmada, yapılan bazı yayınlarla(39, 78, 79, 82, 86) benzer olarak DYS391 lokusu incelenen lokuslar arasında genetik çeşitliliği en düşük olarak bulunmuştur. Ayrıca bir çalışmada da ikinci en düşük genetik çeşitliliği olan lokus olarak belirtilmiştir(77). Rustamov ve ark. 'nın (72) yaptığı çalışmada 10-13 arası aleller ile en sık olarak 11 aleli, Aşıcıoğlu ve ark.(82)'nin yaptığı çalışmada 9-12 arası aleller ile en sık 10 aleli, Çakır ve ark.(73)'nin yaptığı çalışmada 9-12 arası aleller gözlenmiş olup en sık gözlenen alel 10 olarak bildirilmiştir. Haas ve ark.(74) İsviçre popülasyonunda 9-12 arası aleller ile en sık 10 aleli, Ballard ve ark.(75) İrlanda popülasyonunda 10-12 arası aleller ile en sık olarak 11 aleli, Huang ve ark.(39) Taiwan popülasyonunda 9-12 arası aleller ile en sık olarak 10 aleli, Lecerf ve ark.(77) Afrika'da yaşayan Bantu popülasyonunda 9-12 arası aleller ile en sık olarak 10 aleli, Tang ve ark.(78) Singapur popülasyonunda 9-12 arası aleller ile en sık olarak 10 aleli, Lovrecic ve ark.(76) Batı Hırvatistan popülasyonunda 9-11 arası aleller ile en sık olarak 10 aleli, Mohyuddin ve ark.(80) Pakistan popülasyonunda 7-12 arası aleller ile en sık 10 aleli, Hidding ve ark.(79) Alman popülasyonunda 9-12 arası aleller ile en sık 10 aleli, Çin popülasyonunda 9-11 arası aleller ile en sık olarak 10 aleli, Rossi ve ark.(31) İtalya popülasyonunda 9-12 arası aleller ile en sık olarak 11 aleli, Fernandes ve ark.(81) Madeira Takımadaları popülasyonunda 9-12 arası aleller ile en sık olarak 10 aleli gösterilmiştir. Bu çalışmada, İç Anadolu'da bulunan 13 aleli ve Pakistan popülasyonunda gözlenen 7 alelinin Elazığ popülasyonu için belirleyici alel olmadığı tespit edildi.

Bu çalışmada DYS439 lokusu için 7 farklı alel saptanmıştır. Bu aleller 8, 9, 10, 11, 12, 13 ve 14'tür. Saptanan aleller arasında en sık rastlanılan 11, en az rastlanılan 8 ve genetik çeşitlilik 0,721 olarak tespit edilmiştir. Çakır ve ark.(73) 9-14 arası aleller ile en sık 12 aleli, Hou ve ark.(87) Çin popülasyonunda 10-14 arası aleller ile en sık 12 aleli, Haas ve ark.(74) İsviçre popülasyonunda 10-14 arası aleller ile en sık gözlenen 12 aleli, Ballard ve ark.(75) İrlanda popülasyonunda 10-15 arası aleller ile en sık 12 aleli, Huang ve ark.(39) Taiwan popülasyonunda 9-14 arası aleller ile en sık 12 aleli, Tang ve ark.(78) Singapur popülasyonunda 10-15 arası aleller ile en sık olarak 12 aleli, Mohyuddin ve ark.(80) Pakistan popülasyonunda 9-14 arası aleller ile en sık olarak 11 aleli gösterilmiştir. Bu çalışmada İrlanda ve

Singapur populasyonunda gözlenen 15 alelinin Elazığ populasyonu için belirleyici olmadığı tespit edildi.

Bu çalışmada Y GATA C4 lokusu için 7 farklı alel gözlenmiştir. Bu aleller 20, 21, 22, 23, 24, 25 ve 26'dır. Saptanan bu aleller arasında en sık rastlanılan 21, en az rastlanılan alel ise 25 ve 26 olarak bulunmuştur. Bu lokusun genetik çeşitliliği incelenen lokuslar arasında üçüncü en yüksek olarak 0,747 bulunmuştur. Butler ve ark.(88) Amerika'da yaptığı bir çalışmada Kafkas populasyonunda 20-26 arası aleller ile en sık olarak 23 aleli, Afrika Amerikalısı populasyonunda 17-25 arası aleller ile en sık olarak 21 aleli ve koyu tenli populasyonda 17-27 arası ayrıca 21,3 aleli ve en sık olarak da 23 aleli olduğu tespit edilmiştir. Bu çalışmada, Amerika Afrikalı ve koyu tenli populasyonlarda gözlenen 17, 18 ve 19 alelinden küçük alelinin Elazığ populasyonunda belirleyici alel olmadığı tespit edildi.

Bu çalışmada DYS392 lokusu için 8 farklı alel gözlenmiştir. Bu aleller 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16 ve 17'dir. Saptanan bu aleller arasında en sık rastlanılan 11, en az rastlanılan alel ise 17 olarak bulunmuştur. Bu lokusun genetik çeşitliliği 0,628 olarak bulunmuştur. Stenersen ve ark.(86) Irak ve Somali populasyonlarında yaptıkları çalışmada Irak populasyonundaki en düşük genetik çeşitliliği olan lokus olarak bildirilmiştir. Rustamov ve ark.'nın(72) yaptığı çalışmada 10-15 arası lokuslar gözlenmiş olup, en sık alel 13 olarak bulunmuştur. Çakır ve ark.(73) bu lokus için 10-15 arası alel ile en sık gözlenen aleli 11, Çin'de populasyonunda 10-15 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 14 olarak göstermişlerdir(78). Haas ve ark.(74) İsviçre populasyonunda 10-15 arası aleller ile en sık 13 aleli, Ballard ve ark.(75) İrlanda populasyonunda 9-15 arası aleller ile en sık olarak 13 aleli, Huang ve ark.(39) Taiwan populasyonunda 11-15 arası aleller ile en sık olarak 14 aleli, Lecerf ve ark.(77) Afrika'da yaşayan Bantu populasyonunda 9, 11, 12 alelleri ile en sık olarak 11 aleli tespit edilmiş olup, genetik çeşitliliği en düşük lokus olarak bildirilmiştir. Tang ve ark.(78) Singapur populasyonunda 10-15 arası aleller ile en sık olarak 14 aleli, Fernandes ve ark.(81) Madeira Takımadaları populasyonunda 11-15 arası aleller ile en sık 13 aleli, Hidding ve ark.(79) Alman populasyonunda 11-15 arası aleller ile en sık 11 aleli, Rossi ve ark.(31) İtalya populasyonunda 10-15 arası aleller ile en sık olarak 13 aleli, Çin populasyonunda 11-15 arası aleller ile en sık olarak 14 aleli, Mohyuddin ve ark.(80) Pakistan populasyonunda 8-12 arası aleller ile en sık

olarak 11 aleli, Lovrecic ve ark.(76) Batı Hırvatistan popülasyonunda 11-14 arası aleller ile en sık gözlenen alelin 11 olduğu, ayrıca bu lokus genetik çeşitliliği en düşük olarak bildirilmiştir. Bu çalışmada, İç Anadolu'da yapılan çalışmalardan farklı olarak 16 ve 17 aleli Türkiye popülasyonuna göre Elazığ popülasyonu için belirleyici alel olduğu, ancak yurt dışında yapılan bazı çalışmalarda(75, 77, 80) gözlenen 8 ve 9 alelinin Elazığ popülasyonu için belirleyici alel olmadığı bulundu.

Bu çalışmada Y GATA H4 lokusu için 6 farklı alel gözlenmiştir. Bu aleller 8, 9, 10, 11, 12 ve 13'dür. Saptanan bu aleller arasında en sık rastlanılan 11, en az rastlanılan alel 8 ve genetik çeşitliliği 0,691 olarak bulunmuştur. Huang ve ark.(39) Taiwan popülasyonunda 10-14 arası aleller ile en sık olarak 12 aleli olduğu tespit edilmiştir. Bu lokus ile ilgili yurt içi herhangi bir çalışma bulunmamaktadır. Taiwan popülasyonunda gözlenen 14 lokusu Elazığ popülasyonu için belirleyici olmayıp, 8 ve 9 alellerinin belirleyici alel olduğu bulundu. Ancak bu lokusla ilgili yorum yapılabilmesi için yeni çalışmaların sayısının artırılması ve elde edilen verilerle karşılaştırılması gerekmektedir.

Bu çalışmada DYS437 lokusu için 6 farklı alel gözlenmiştir. Bu aleller 9, 10, 11, 14, 15 ve 16'dir. Saptanan bu aleller arasında en sık rastlanılan 14, en az rastlanılan alel ise 9 ve genetik çeşitliliği 0,568 olarak bulunmuştur. Haas ve ark.(74) İsviçre popülasyonunda 14-17 arası aleller ile en sık 15 aleli, Ballard ve ark.(75) İrlanda popülasyonunda 14-16 arası aleller ile en sık 15 aleli, Huang ve ark.(39) Taiwan popülasyonunda 13-16 arası aleller ile en sık 14 aleli, Mohyuddin ve ark.(80) Pakistan popülasyonunda 7-11 arası aleller ile en sık 8 aleli, Hou ve ark.(87) Çin popülasyonunda 14-15 arası aleller ile en sık olarak 14 aleli tespit edilmiştir. Bu çalışmada, Pakistan popülasyonunda tespit edilen 7 ve 8 alelinin Elazığ popülasyonu için belirleyici alel olmadığı, ancak bulunan 9, 10 ve 11 alelinin İsviçre, İrlanda ve Çin popülasyonuna göre belirleyici alel oldukları tespit edildi.

Bu çalışmada DYS438 lokusu için 7 farklı alel gözlenmiştir. Bu aleller 9, 10, 11, 12, 13, 14 ve 17'dir. Saptanan bu aleller arasında en sık rastlanılan 10, en az rastlanılan alel 17 ve genetik çeşitliliği 0,729 olarak bulunmuştur. Çakır ve ark.(73) 9-12 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 10, Haas ve ark.(74) İsviçre popülasyonunda 8-13 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 12, Ballard ve ark.(75) İrlanda popülasyonunda 8-13 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 12, Huang ve

ark.(39) Taiwan populusyonunda 9-13 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 10, Mohyuddin ve ark.(80) Pakistan populusyonunda 7-13 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 11, Hou ve ark.(87) Çin populusyonunda 9-12 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 10 olarak bildirmişlerdir. Bu çalışmada, İç Anadolu populusyonuna göre 13, 14 ve 17 alelleri, İrlanda, Tayvan ve Pakistan populusyonlarına göre ise 14 ve 17 alelleri Elazığ populusyonu için belirleyici alel olarak bulundu.

Bu çalışmada DYS448 lokusu için 7 farklı alel gözlenmiştir. Bu aleller 17, 18, 19, 20, 21, 22 ve 23'dür. Saptanan bu aleller arasında en sık rastlanılan 20, en az rastlanılan alel 23 ve genetik çeşitliliği 0,714 olarak bulunmuştur. Huang ve ark.(39) Taiwan populusyonunda 15-23 arası aleller ile en sık olarak 18 alelini bildirmişlerdir. Bu lokus ile ilgili yurt içinde herhangi bir çalışma bulunmamaktadır. Taiwan populusyonunda gözlenen 15 ve 16 lokusunun Elazığ populusyonu için belirleyici alel olmadıkları bulundu. Ancak bu lokusla ilgili yorum yapılabilmesi için yeni çalışmaların sayısının artırılması ve elde edilen verilerle karşılaştırılması gerekmektedir.

Genetik çeşitliliği en yüksek lokuslar DYS385a/b (0,962) ve DYS458 (0,777), en düşük lokuslar ise DYS391 (0,473) ve DYS437 (0,568) olarak bulunmuştur.

Araştırma kapsamında incelenen tüm lokuslar dikkate alınarak yapılan haplotip analizi sonucu 250 bireyde 250 farklı haplotip elde edilmiştir. Böylece elde edilen ayırma gücü 1.0000 olarak bulunmuştur. Sonuç olarak 16 Y-STR (DYS456, DYS389I, DYS390, DYS389II, DYS458, DYS19, DYS385a/b, DYS393, DYS391, DYS439, DYS635, DYS392, Y GATA H4, DYS437, DYS438, DYS448) lokusunun Elazığ populusyonu için ayırma güçlerinin yüksek olduğu, babalık tayinleri ve adli olaylarda kullanımının güvenilir olacağı belirlenmiştir.

5. KAYNAKLAR

1. Gross AM, Liberty AA, Ulland MM, Kriger JK. Internal validation of the AmpFISTR Y filer amplification kit for use in forensic casework. J Forensic Sci 2008; 53: 125-134.
2. Jobling MA, Tyler-Smith C. Fathers and sons: the Y chromosome and human evolution. Trends Genet 1995; 11: 449-456.
3. Jeffreys AJ, Wilson V, SL T. *Individual-specific "fingerprints" of human DNA Nature, 1985; 316:76-79.*
4. Klug WS, Cummings MR. Genetik Kavramlar. Öner C (Çeviren) s.683-710, İstanbul, Palme Yayıncılık, 2003.
5. Yılmaz E, Nükleik asitlerin yapısı, fonksiyonu ve genom organizasyonu. Türk Hematoloji Derneği- Moleküler Hematoloji Kursu, Ankara, 2008: 2-8.
6. Leat N, Ehrenreich L, Benjeddou M, Cloete K, Davison S. Properties of novel and widely studied Y-STR loci in three South African populations. Forensic Sci Int 2007; 168: 154-161.
7. Panneerchelvam S, Haslindawaty N, Ravichandran M, Norazmi MN, Zainuddin ZF. Allele frequency distribution for 10 STR loci in the Malay population of Malaysia. J Forensic Sci 2003; 48: 451-453.
8. Kashyap VK, Sitalaximi T, Chattopadhyay P, Trivedi R. DNA Profiling Technologies in Forensic Analysis. Int J Hum Genet 2004; 4: 11-30.
9. Butler JM, McCord BR. Capillary Electrophoresis in DNA Analysis. NEAFS CE-DNA Workshop 2004: 29-30.
10. De Knijff P, Kayser M, Caglia A, Corach D, Fretwel N, Gehrig C, et al. Chromosome Y microsatellites: population genetic and evolutionary aspects. Int J Legal Med 1997; 110: 134-149.
11. Devrim AK, Kaya N. Genetik Polimorfizim ve Mikrosatellitler. Kafkas Üniv Vet Fak Derg 2004; 10: 215-220.

12. Emir F, Özden A. Genetik Polimorfizm ve Polimorfizm Çalışmaları. Güncel Gastroenteroloji 2006; 10: 24-28
13. Levin B. Simple Sequence DNA. Genes VI. Chapter 25. Oxford University Press Oxford 1997: 727-741.
14. Nelson DL, Cok MM. Lehninger Biyokimyanın İlkeleri. Kılıç N (Çeviren), Ankara, Palme Yayıncılık, 2005.
15. Nusbaum RL, McInnes RR, Willard HF. Thompson&Thompson Tıbbi Genetik. Dinçer P (Çeviren), Ankara; Güneş Kitabevi, 2005: 125-135.
16. Saferstein R. Criminalistics: An Introduction to Forensic DNA Analysis, 2. Edition, Pearson Prentice Hall; 2004: 34-50.
17. Vanfleteren J. University of Ghent, 15.05.2009
(<http://users.ugent.be/~avierstr/principles/cell.html>)
18. Perez-Lezaun A, Calafell F, Mateu E, Comas D, Bosch E, Bertranpetit J. Allele frequencies for 20 microsatellites in a worldwide population survey. Hum Hered 1997; 47: 189-196.
19. Roewer L, Kayser M, Dichtes P, Nagy M, Bakker E, Krawczak M, et al. Analysis of molecular variance (AMOVA) of Y-chromosome-specific microsatellites in two closely related human populations. Hum Mol Genet 1996; 5: 1029-1033.
20. Murray R, Granner DK, Mayes PA, Rodwell VW. Harper'ın Biyokimyası. 24 ed. Barış Kitabevi, 1996: 420-431.
21. Hubacek JA, Waterworth DM, Poledne R, Skodova Z, Humphries SE, Talmud PJ. Genetic determination of plasma lipids and insulin in the czech population. Clin Bioc 2001; 34: 113-118.
22. Tamaki K, Jeffreys AJ. Human tandem repeat sequences in forensic DNA typing. Legal Medicine 2005; 7: 244-250.
23. Hoelzel A. Molecular Genetic Analysis of Populations. 2nd Edition, IRL Press, Oxford-1998: 237-260.

24. Gusmao L, Brion M, Gonzalez-Neira A, Lareu M, Carracedo A. Y chromosome specific polymorphisms in forensic analysis. *Leg Medicine* 1999; 1: 55-60.
25. Perez-Lezaun A, Calafell F, Mateu E, Comas D, Ruiz-Pacheco R, Bertranpetit J. Microsatellite variation and the differentiation of modern humans. *Hum Genet* 1997; 99: 1-7.
26. Gomolka M, Hundrieser J, Numberg P, Roewer L, Epplen JT, Epplen C. Selected di- and tetranucleotide microsatellites from chromosomes 7, 12, 14, and Y in various Eurasian populations. *Hum Genet* 1994; 93: 592-596.
27. Perez-Lezaun A, Calafell F, Seielstad M, Mateu E, Comas D, Bosch E, et al. Population genetics of Y-chromosome short tandem repeats in humans. *J Mol Evol* 1997; 45: 265-270.
28. Muller S, Gomolka M, Walter H. The Y-specific SSLP of the locus DYS19 in four different European samples. *Hum Hered* 1994; 44: 298-300.
29. Brinkmann C, Forster P, Schurenkamp M, Horst J, Rolf B, Brinkmann B. Human Y-chromosomal STR haplotypes in a Kurdish population sample. *Int J Legal Med* 1999; 112: 181-183.
30. Sasaki M, Shiono H. The polymorphisms of DYS388 and DYS392 on the Y chromosome in Japanese and German populations. *Int J Legal Med* 1999; 112: 132-133.
31. Rossi E, Rolf B, Schurenkamp M, Brinkmann B. Y-chromosome STR haplotypes in an Italian population sample. *Int J Legal Med* 1999; 112: 78-81.
32. Caglia A, Novelletto A, Dobosz M, Malaspina P, Ciminelli BM, Pascali VL. Y-chromosome STR loci in Sardinia and continental Italy reveal islander-specific haplotypes. *Eur J Hum Genet* 1997; 5: 288-292.
33. Cooper G, Amos W, Hoffman D, Rubinsztein DC. Network analysis of human Y microsatellite haplotypes. *Hum Mol Genet* 1996; 5: 1759-1766.

34. Knight A, Underhill PA, Mortensen HM, Zhivotovsky LA, Lin AA, Henn BM et al. African Y chromosome and mtDNA divergence provides insight into the history of click languages. *Curr Biol* 2003; 13: 464-473.
35. Quintana-Murci L, Krausz C, McElreavey K. The human Y chromosome: function, evolution and disease. *Forensic Sci Int* 2001; 118: 169-181.
36. Roewer L, Arnemann J, Spurr NK, Grzeschik KH, Epplen JT. Simple repeat sequences on the human Y chromosome are equally polymorphic as their autosomal counterparts. *Hum Genet* 1992; 89: 389-394.
37. Bianchi NO, Catanesi CI, Bailliet G, Martinez-Marignac VL, Bravi CM, Vidal-Rioja LB. Characterization of ancestral and derived Y-chromosome haplotypes of New World native populations. *Am J Hum Genet* 1998; 63: 1862-1871.
38. Schneider PM, Meuser S, Waiyawuth W, Seo Y, Rittner C. Tandem repeat structure of the duplicated Y-chromosomal STR locus DYS385 and frequency studies in the German and three Asian populations. *Forensic Sci Int* 1998; 97: 61-70.
39. Huang TY, Hsu YT, Li JM, Chung JH, Shun CT. Polymorphism of 17 Y-STR loci in Taiwan population. *Forensic Sci Int* 2008; 174: 249-254.
40. Dupuy BM, Stenersen M, Egeland T, Olaisen B. Y-chromosomal microsatellite mutation rates: differences in mutation rate between and within loci. *Hum Mutat* 2004; 23: 117-124.
41. Carracedo A, Beckmann A, Bengs A, Brinkmann B, Caglia A, Capelli C, et al. Results of a collaborative study of the EDNAP group regarding the reproducibility and robustness of the Y-chromosome STRs DYS19, DYS389 I and II, DYS390 and DYS393 in a PCR pentaplex format. *Forensic Sci Int* 2001; 119: 28-41.
42. Wikipedia The Free Encyclopedia, 04.10.2008
(<http://en.wikipedia.org/wiki>)
43. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(<http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/ystrpos1.htm>)

44. Mulero JJ, Chang CW, Calandro LM, Green RL, Li Y, Johnson CL, et al. Development and validation of the AmpFISTR Yfiler PCR amplification kit: a male specific, single amplification 17 Y-STR multiplex system. J Forensic Sci 2006; 51: 64-75.
45. Temizkan G, Arda N. Moleküler Biyolojide Kullanılan Yöntemler. 3. Baskı, İstanbul: Nobel Tıp Kitabevi, 2008:101-110.
46. Roux KH. Optimization and troubleshooting in PCR. PCR Methods Appl 1995; 4: 185-194.
47. Vanfleteren J. University of Ghent, 15.05.2009

(<http://users.ugent.be/~avierstr/principles/pcr.html>)
48. Prinz M, Sansone M. Y chromosome-specific short tandem repeats in forensic casework. Croat Med J 2001; 42: 288-291.
49. Schneider PM, d'Aloja E, Dupuy BM, Eriksen B, Jangblad A, Kloosterman AD, et al. Results of collaborative study regarding the standardization of the Y-linked STR system DYS385 by the European DNA Profiling (EDNAP) group. Forensic Sci Int 1999; 102: 159-165.
50. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(<http://www.cstl.nist.gov/strbase/kits/Yfiler.htm>)
51. Heyer E, Puymirat J, Dieljes P, Bakker E, De Knijff P. Estimating Y chromosome specific microsatellite mutation frequencies using deep rooting pedigrees. Hum Mol Genet 1997; 6: 799-803.
52. Kayser M, Roewer L, Hedman M, Henke L, Henke J, Brauer S, et al. Characteristics and frequency of germline mutations at microsatellite loci from the human Y chromosome, as revealed by direct observation in father/son pairs. Am J Hum Genet 2000; 66: 1580-1588.
53. Kayser M, Sajantila A. Mutations at Y-STR loci: implications for paternity testing and forensic analysis. Forensic Sci Int 2001; 118: 116-121.

54. Dupuy BM, Gedde-Dahl T, Olaisen B. DXYS267: DYS393 and its X chromosome counterpart. *Forensic Sci Int* 2000; 112: 111-121.
55. Henke J, Henke L, Chatthopadhyay P, Kayser M, Dulmer M, Cleef S, et al. Application of Y-chromosomal STR haplotypes to forensic genetics. *Croat Med J* 2001; 42: 292-297.
56. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y456.htm)
57. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y389.htm)
58. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y390.htm)
59. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y458.htm)
60. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y19.htm)
61. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y385.htm)
62. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y393.htm)
63. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y391.htm)
64. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997

(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y439.htm)

- 65.** Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y635.htm)
- 66.** Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y392.htm)
- 67.** Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_yh4.htm)
- 68.** Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y437.htm)
- 69.** Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y438.htm)
- 70.** Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y448.htm)
- 71.** Sanchez C, Barrot C, Xifro A, Ortega M, De Aranda IG, Huguet E, et al. Haplotype frequencies of 16 Y-chromosome STR loci in the Barcelona metropolitan area population using Y-Filer kit. *Forensic Sci Int* 2007; 172: 211-217.
- 72.** Rustamov A, Gumus G, Karabulut HG, Elhan AH, Kadikıran A, Bokesoy I. Y-STR polymorphism in Central Anatolian Region of Turkey. *Forensic Sci Int* 2004; 139: 227-230.
- 73.** Cakir AH, Celebioglu A, Yardimci E. Y-STR haplotypes in Central Anatolia region of Turkey. *Forensic Sci Int* 2004; 144: 59-64.

74. Haas C, Wangenstein T, Giezendanner N, Kratzer A, Bar W. Y-chromosome STR haplotypes in a population sample from Switzerland (Zurich area). *Forensic Sci Int* 2006; 158: 213-218.
75. Ballard DJ, Phillips C, Thacker CR, Court DS. Y chromosome STR haplotype data for an Irish population. *Forensic Sci Int* 2006; 161: 64-68.
76. Lovrecic L, Ristic S, Brajenovic B, Kapovic M, Peterlin B. Human Y-specific STR haplotypes in the Western Croatian population sample. *Forensic Sci Int* 2005; 149: 257-261.
77. Lecerf M, Filali M, Gresenguet G, Ndjoi-Mbiguino A, Le Goff J, De Mazancourt P, et al. Allele frequencies and haplotypes of eight Y-short tandem repeats in Bantu population living in Central Africa. *Forensic Sci Int* 2007; 171: 212-215.
78. Tang JS, Wong HY, Syn CK, Tan-Siew WF, Chow ST, Budowle B, et al. Population study of 11 Y-chromosomal STR loci in Singapore Chinese. *Forensic Sci Int* 2006; 158: 65-71.
79. Hidding M, Schmitt C. Haplotype frequencies and population data of nine Y-chromosomal STR polymorphisms in a German and a Chinese population. *Forensic Sci Int* 2000; 113: 47-53.
80. Mohyuddin A, Ayub Q, Qamar R, Zerjal T, Helgason A, Mehdi SQ, et al. Y-chromosomal STR haplotypes in Pakistani populations. *Forensic Sci Int* 2001; 118: 141-146.
81. Fernandes AT, Brehm A, Gusmao L, Amorim A. Y-chromosome STR haplotypes in the Madeira archipelago population. *Forensic Sci Int* 2001; 122: 178-180.
82. Asicioglu F, Akyuz F, Cetinkaya U, Canli MA. Allele and haplotype frequencies of Y-short tandem repeat loci in Turkey. *Croat Med J* 2003; 44: 310-314.
83. Rustamov A. Türkiye'de Y Kromozomuna Özgü 12 STR Lokusu Polimorfizmi İncelenmesi ve Haplotip Sıklığının Belirlenmesi. Doktora Tezi, Ankara: Ankara Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü, 2006.

- 84.** Lessig R, Edelmann J, Krawczak M. Population genetics of Y-chromosomal microsatellites in Baltic males. *Forensic Sci Int* 2001; 118: 153-157.
- 85.** Schoske R, Vallone PM, Kline MC, Redman JW, Butler JM. High-throughput Y-STR typing of U.S. populations with 27 regions of the Y chromosome using two multiplex PCR assays. *Forensic Sci Int* 2004; 139: 107-121.
- 86.** Stenersen M, Perchla D, Sovik E, Flonas AG, Dupuy BM. Kurdish (Iraq) and Somalian population data for 15 autosomal and 9 Y-chromosomal STR loci. *International Congress Series* 2004; 1261: 185-187.
- 87.** Hou YP, Zhang J, Li YB, Wu J, Zhang SZ, Prinz M. Allele sequences of six new Y-STR loci and haplotypes in the Chinese Han population. *Forensic Sci Int* 2001; 118: 147-152.
- 88.** Butler JM, Decker AE, Vallone PM, Kline MC. Allele frequencies for 27 Y-STR loci with U.S. Caucasian, African American, and Hispanic samples. *Forensic Sci Int* 2006; 156: 250-60.

6. ÖZGEÇMİŞ

31.10.1980 tarihinde Elazığ'da doğdum. İlk ve orta eğitimimi Elazığ, lise eğitimimi Mersin ilinde tamamladım. Daha sonra ÖSYS sonucunda 1998 yılında Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi'ne girdim. 2004 yılında Tıp Fakültesi eğitimimi tamamladım. 3 yıl Elazığ ili merkez ve ilçelerinde pratisyen hekimlik yaptım. TUS sınavında başarılı olarak 2007 yılında Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi Adli Tıp Anabilim Dalı'nda ihtisasıma başladım. Halen bu klinikte araştırma görevlisi olarak çalışmaktayım. Evli ve bir kız çocuk annesiyim.

**T.C.
FIRAT ÜNİVERSİTESİ
TIP FAKÜLTESİ
ADLİ TIP ANABİLİM DALI**

**ELAZIĞ İL POPULASYONUNA AİT 16 Y-STR LOKUSLARI
İÇİN ALEL FREKANSLARI DAĞILIMININ İNCELENMESİ**

**UZMANLIK TEZİ
Dr. Selma DÜZER**

**TEZ DANIŞMANI
Prof. Dr. Mehmet TOKDEMİR**

**ELAZIĞ
2011**

DEKANLIK ONAYI

Prof. Dr. İrfan ORHAN

DEKAN

Bu tez Uzmanlık Tezi standartlarına uygun bulunmuştur.

Prof. Dr. Mehmet TOKDEMİR

Adli Tıp Anabilim Dalı Başkanı

Tez tarafınızdan okunmuş, kapsam ve kalite yönünden Uzmanlık Tezi olarak kabul edilmiştir.

Prof. Dr. Mehmet TOKDEMİR
Danışman

Uzmanlık Sınavı Jüri Üyeleri

..... _____

..... _____

..... _____

..... _____

..... _____

TEŞEKKÜR

Bu tez çalışmamızı, proje olarak destekleyen Sayın Rektörümüz Prof. Dr. A. Feyzi BİNGÖL, Fırat Üniversitesi Bilimsel Araştırma Projeleri Koordinasyon Birimi Rektör Danışmanı Sayın Doç. Dr. Mehmet ERDEM ve diğer yetkililere,

Uzmanlık eğitimim süresince iyi bir uzmanlık eğitimi almam için her türlü destek ve katkılarını esirgemeyen Sayın Hocam Adli Tıp Anabilim Dalı Başkanı Prof. Dr. Mehmet TOKDEMİR'e,

Çalışma arkadaşlarım Dr. Abdurrahim TÜRKOĞLU, Dr. Hüseyin KAFADAR, Dr. Tuncer SUIÇER ve Dr. N. Harun VİCDANLI'ya,

Tabii ki sevgili eşim ve aileme tesekkürlerimi sunmayı bir borç bilirim.

ÖZET

Çalışmamızda, Elazığ popülasyonundaki erkek bireylerin Y kromozomu üzerinde bulunan 16 lokusa ait kısa ardışık tekrar dizilerinin polimorfizm oranlarının saptanması amaçlanmaktadır. Saptanan bu polimorfizm ile Türkiye popülasyonuna ait Y-STR DNA bankalarının oluşturulması ve adli olaylarda Elazığ popülasyonuna ait 16 Y-STR lokusunun ayırt etme gücü incelenmiştir. Ayrıca bazı soy ağacı belirleme çalışmaları ve toplu göç olaylarının aydınlatılmasında da katkı sağlayacağı düşünülmektedir.

Bu çalışma, Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi Adli Tıp Anabilim Dalı DNA Laboratuvarında, en az üç nesil Elazığ'da yaşayan ve birbiriyle erkek atasal akrabalığı olmayan 250 erkek bireyden alınan kan örnekleri üzerinde yapıldı. Alınan kan örneklerinden Invisorb Spin Blood Mini Kit ile genomik DNA'lar elde edildi. Elde edilen izolat DNA'ların saflığı ve miktarı Nanodrop 2000c spektrofotometre cihazı ile ölçüldükten sonra AmpF/STR Y-Filer™ PCR Amplification Kiti kullanılarak istenilen lokuslara ait gen bölgeleri çoğaltıldı. PCR ürünlerinin ABI 310 Sekans cihazında elektroforezleri yapıldı ve GeneMapper Software Version 3.2 programında sonuçlar analiz edildi. Elde edilen sonuçlar Arlequin 3.0 programında değerlendirildikten sonra gözlenen haplotipler ve sıklıkları belirlendi.

Türkiye'de 16 Y-STR lokuslarına (DYS456, DYS389I, DYS390, DYS389II, DYS458, DYS19, DYS385a/b, DYS393, DYS391, DYS439, DYS635, DYS392, Y GATA H4, DYS437, DYS438, DYS448) ait az sayıda, Elazığ'da ise henüz hiçbir çalışma yapılmamıştır. Y-STR sıklıkları her ülkenin toplumları için farklı olduğu gibi aynı ülkedeki etnik gruplar için bile farklı olabilmektedir. Bu nedenle yurt dışındaki çalışmalarla belirlenen Y-STR sıklıklarının Türkiye için de geçerli olduğunu varsaymak ya da bu sıklıklara dayalı işlemleri uygulamak sakıncalı ve bilimsel temelden yoksun olmaktadır. Bu çalışmada Elazığ iline ait belirleyici özel bir alel tespit edilmemiş olup, genetik çeşitliliği en yüksek lokus DYS385a/b (0,962), en düşük lokus ise DYS391 (0,473) olarak bulunmuştur. Ayrıca DYS19 lokusunda 15-16 duplikasyonu tespit edilmiştir. Tüm lokuslar dikkate alındığında 250 bireyde 250 çeşit haplotip elde edilmiş ve ayırma gücü 1.0000 olarak bulunmuştur. Elazığ popülasyonu için ayırma gücünün yüksek olması sebebiyle 16 Y-STR lokusunun, babalık tayinleri ve adli olaylarda kullanımının güvenilir olacağı belirlenmiştir.

Sonuç olarak, bu çalışma ile 16 Y-STR lokusu haplotipleri ile alel frekansları ve genetik çeşitlilikleri elde edilerek, bu veriler ile önceki populasyon çalışmalarının karşılaştırılmasına ve filogenetik ilişkilerin aydınlatılmasına katkı sağlanacağı düşünülmektedir.

Anahtar kelimeler: Y kromozomu, kısa ardışık tekrar dizileri, haplotip, Elazığ

ABSTRACT

EXAMINING THE DISTRIBUTION OF ALLELE FREQUENCIES OF 16 Y SHORT TANDEM REPEAT (STR) LOCI IN THE ELAZIĞ POPULATION

The purpose of our study is to research the polymorphism rates in the short sequential iterative sequences of the 16 loci on the Y- chromosome of masculine individuals, who are members of the population in Elazığ. It has been aimed with the detected polymorphism to constitute Y-STR DNA banks which belong to the Turkish population, and to examine the sensibility of 16 Y-STR loci which belong to the population of Elazığ in forensic cases. It's also considered that it will also have a share in enlightening some familytree determinations and mass migrations.

This study was carried out at the DNA Laboratory of the Department of Forensic Medicines at the Firat University Faculty of Medicines, on blood species of local 250 masculine individuals in Elazığ who weren't relatives of eachother. GenoMik DNA isolations were derived from blood species. The AmpF/STR Y-FilerTM PCR Amplification Kit of the isolated DNA were used for ingreasing the gens areas of the desired loci. The electrophoresis of PCR items was carried out with the ABI 310 Sequence Device, and the results were analyzed with GeneMapper Software Version 3.2. The haplotypes and densities which emerged after the results were evaluated with Arlequin 3.0, and were determined respectively.

There are few studies related with Y-STR loci in Turkey (DYS456, DYS389I, DYS390, DYS389II, DYS458, DYS19, DYS385a/b, DYS393, DYS391, DYS439, DYS635, DYS392, Y GATA H4, DYS437, DYS438, DYS448), and none in Elazığ. Y-STR are unique for each community and are also unique for every ethnic society in the same country. Thus, considering that Y-STR densities which were determined abroad, were also valid for Turkey or applying processes based on these densities is wrong and displays a deprivation of any scientific basis. In our study, no special allele was found in Elazığ, and the highest genetic variety locus was DYS385a/b (0,962), the lowest was DYS391 (0,473). 15-16 dublication was detected in locus DYS19. 250 varieties of haplotypes were derived from 250 individuals and a sensibility of 1.0000 resulted when all the loci were taken into attention. It's

determined that the 16 Y-STR loci is reliable for paternity tests, and forensic cases because the sensibility for the population of Elazığ is high.

As a result, the haplotypes, allele and haplotype frequencies of locus 16 Y-STR were derived, and it's supposed that contribution will be caused to the comparison of these data and the previous population studies, and enlightenment to the phylogenetic relations.

Keywords: Y chromosome, short tandem repeat, haplotype, Elazığ

İÇİNDEKİLER

BAŞLIK SAYFASI	i
ONAY SAYFASI	ii
TEŞEKKÜR	iii
ÖZET	iv
ABSTRACT	vi
İÇİNDEKİLER	viii
TABLO LİSTESİ	x
ŞEKİL LİSTESİ	xii
KISALTMALAR LİSTESİ	xiii
1. GİRİŞ	1
1.1. DNA Molekülünün Yapısı	2
1.2. Genetik Polimorfizm	5
1.3. Mikrosatellitler	7
1.4. Y kromozomu ve mikrosatellit polimorfizmi	8
1.5. Y Kromozomunun Adli Olaylarda Kullanımı	13
1.6. Y kromozomu Lokus Mutasyonları	14
2. GEREÇ VE YÖNTEM	15
2.1. İncelenen Mikrosatellit Lokusları	15
2.1.1. DYS456 lokusu	15
2.1.2. DYS 389 I/II lokusu	16
2.1.3. DYS390 lokusu	17
2.1.4. DYS458 lokusu	18
2.1.5. DYS19 lokusu	18
2.1.6. DYS385a/b lokusu	19
2.1.7. DYS393 lokusu	20
2.1.8. DYS391 lokusu	20
2.1.9. DYS439 lokusu	21
2.1.10. DYS635 (Y GATA C4) lokusu	21
2.1.11. DYS392 lokusu	22
2.1.12. Y GATA H4 lokusu	22
2.1.13. DYS437 lokusu	23

2.1.14. DYS438 lokusu	24
2.1.15. DYS448 lokusu	24
2.2. Çalışma Grubu	25
2.3. DNA İzolasyonu	25
2.4. Polimeraz Zincir Reaksiyonu (PCR)	26
2.5. Elektroforez ve Tiplendirme	27
3. BULGULAR	28
3.1. DYS456 Lokusu	38
3.2. DYS389I Lokusu	38
3.3. DYS390 Lokusu	39
3.4. DYS389II Lokusu	39
3.5. DYS458 Lokusu	40
3.6. DYS19 Lokusu	40
3.7. DYS385a/b Lokusu	41
3.8. DYS393 Lokusu	43
3.9. DYS391 Lokusu	43
3.10. DYS439 Lokusu	44
3.11. Y GATA C4 (DYS635) Lokusu	44
3.12. DYS392 Lokusu	45
3.13. Y GATA H4 Lokusu	45
3.14. DYS437 Lokusu	46
3.15. DYS438 Lokusu	46
3.16. DYS448 Lokusu	47
4. TARTIŞMA	48
5. KAYNAKLAR	57
6. ÖZGEÇMİŞ	66

TABLO LİSTESİ

Tablo 1.	DYS456 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	15
Tablo 2.	DYS389 I lokusu alellerinin genel sınıflandırması	16
Tablo 3.	DYS389 II lokusu alellerinin genel sınıflandırması	16
Tablo 4.	DYS390 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	17
Tablo 5.	DYS458 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	18
Tablo 6.	DYS19 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	18
Tablo 7.	DYS385 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	19
Tablo 8.	DYS393 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	20
Tablo 9.	DYS391 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	20
Tablo 10.	DYS439 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	21
Tablo 11.	DYS635 (Y GATA H4) lokusu alellerinin genel sınıflandırması	21
Tablo 12.	DYS392 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	22
Tablo 13.	Y GATA H4 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	23
Tablo 14.	DYS437 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	23
Tablo 15.	DYS438 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	24
Tablo 16.	DYS448 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	24
Tablo 17.	Elazığ yerlisi 250 erkek bireyin incelenen 16 Y-STR AmpF/STR Y filer paneli	28
Tablo 18.	Elazığ yerlisi 250 erkek bireyden elde edilen 16 Y-STR lokusu için alel frekansları ve genetik çeşitlilik oranları	37
Tablo 19.	Elazığ il populasyonu DYS456 lokusuna ait alel sıklıkları	38
Tablo 20.	Elazığ il populasyonu DYS389I lokusuna ait alel sıklıkları	39
Tablo 21.	Elazığ il populasyonu DYS390 lokusuna ait alel sıklıkları	39
Tablo 22.	Elazığ il populasyonu DYS389II lokusuna ait alel sıklıkları	40
Tablo 23.	Elazığ il populasyonu DYS458 lokusuna ait alel sıklıkları	40
Tablo 24.	Elazığ il populasyonu DYS19 lokusuna ait alel sıklıkları	41
Tablo 25.	Elazığ il populasyonu DYS385a/b lokusuna ait alel sıklıkları	42
Tablo 26.	Elazığ il populasyonu DYS393 lokusuna ait alel sıklıkları	43
Tablo 27.	Elazığ il populasyonu DYS391 lokusuna ait alel sıklıkları	43
Tablo 28.	Elazığ il populasyonu DYS439 lokusuna ait alel sıklıkları	44

Tablo 29. Elazığ il populasyonu DYS635 (Y GATA C4) lokusuna ait alel sıklıkları	44
Tablo 30. Elazığ il populasyonu DYS392 lokusuna ait alel sıklıkları	45
Tablo 31. Elazığ il populasyonu Y GATA H4 lokusuna ait alel sıklıkları	45
Tablo 32. Elazığ il populasyonu DYS437 lokusuna ait alel sıklıkları	46
Tablo 33. Elazığ il populasyonu DYS438 lokusuna ait alel sıklıkları	46
Tablo 34. Elazığ il populasyonu DYS448 lokusuna ait alel sıklıkları	47

ŞEKİL LİSTESİ

Şekil 1. Hücrede DNA'nın yapısı.	4
Şekil 2. İnsan genomundaki polimorfik alanlar	6
Şekil 3. X ve Y kromozomlarının genel karşılaştırılması	9
Şekil 4. Bilinen bazı Y-STR lokuslarının Y kromozomu üzerindeki yerleşimleri	10
Şekil 5. PCR çoğaltımının basamakları	12
Şekil 6. DNA'nın üssel olarak çoğaltılması	12
Şekil 7. Günümüzde yaygın olarak kullanılan AmpF/STR YFiler lokusları	14
Şekil 8. Elazığ il populasyonu DYS456 lokusuna ait alel sıklıkları	38
Şekil 9. Elazığ il populasyonu DYS389I lokusuna ait alel sıklıkları	38
Şekil 10. Elazığ il populasyonu DYS390 lokusuna ait alel sıklıkları	39
Şekil 11. Elazığ il populasyonu DYS389II lokusuna ait alel sıklıkları	39
Şekil 12. Elazığ il populasyonu DYS458 lokusuna ait alel sıklıkları	40
Şekil 13. Elazığ il populasyonu DYS19 lokusuna ait alel sıklıkları	40
Şekil 14. Elazığ il populasyonu DYS385a/b lokusuna ait alel sıklıkları	41
Şekil 15. Elazığ il populasyonu DYS393 lokusuna ait alel sıklıkları	43
Şekil 16. Elazığ il populasyonu DYS391 lokusuna ait alel sıklıkları	43
Şekil 17. Elazığ il populasyonu DYS439 lokusuna ait alel sıklıkları	44
Şekil 18. Elazığ il populasyonu DYS635 (YGATAC4) lokusuna ait alel sıklıkları	44
Şekil 19. Elazığ il populasyonu DYS392 lokusuna ait alel sıklıkları	45
Şekil 20. Elazığ il populasyonu Y GATA H4 lokusuna ait alel sıklıkları	45
Şekil 21. Elazığ il populasyonu DYS437 lokusuna ait alel sıklıkları	46
Şekil 22. Elazığ il populasyonu DYS438 lokusuna ait alel sıklıkları	46
Şekil 23. Elazığ il populasyonu DYS448 lokusuna ait alel sıklıkları	47
Şekil 24. DYS19 lokusundaki duplikasyonun elektroferogram gösterimi	47

KISALTMALAR LİSTESİ

A	: Adenin
Bç	: Baz çifti
C	: Sitozin
DNA	: Deoksiribonükleik asit
G	: Guanin
GD	: Genetik çeşitlilik (Gene diversity)
p	: Kromozomun kısa kolu
PCR	: Polimeraz zincir reaksiyonu (Polymerase Chain Reaction)
q	: Kromozomun uzun kolu
RFLP	: Parçacık uzunluk polimorfizmi (Restriction Fragment Length Polymorphism)
RNA	: Ribonükleik asit
SNP	: Tek nükleotid polimorfizmi (Single Nucleotide Polymorphism)
STR	: Kısa ardışık tekrar dizileri, mikrosatellitler (Short Tandem Repeats)
T	: Timin
VNTR	: Değişken sayıda tekrar eden dizinler, minisatellitler (Variable Number of Tandem Repeats)
YCC	: Y kromozomu konsorsiyumu (Y Chromosome consortium)
Y-STR	: Y kromozomuna özgü STR

1. GİRİŞ

Yaşam, hücrelerin bir canlı organizmayı meydana getirmek ve sürdürmek için gerekli olan genetik bilgileri depolama, geri alma ve çevirme yeteneğine bağlıdır. Bu kalıtsal bilgi hücre bölünmesiyle bir hücreden onun yavru hücresine ve bir organizma neslinden bir sonrakine, organizmanın üreme hücreleriyle geçer. Bu bilgiler her canlı hücrede bütün olarak bir türün ve onun bireylerinin özelliklerini belirleyen bilgi içeren elemanlar olan genler şeklinde depolanır(1-3). Günümüzde insan deoksiribonükleik asit (DNA)'leri arasında farklılıklar oluşması, başlangıçtan bu yana mutasyonların birikmesinin sonucudur. Bu farklılıklar, o insanların genetik geçmişinin tarihine ve akrabalıklarına ışık tutacak düzeydedir. Moleküler teknikler bu kayıtları değerlendirmeye olanak sağlamakta ve yol göstermektedir. Bu da insanların genetik farklılıklarının, evriminin öğrenilmesine yönelik ilgide ve bu amaçla yapılan çalışmalarda hızlı artışa neden olmuştur (2).

Y kromozomu, yaklaşık 60 milyon baz çifti uzunluğunda olan en küçük ikinci insan kromozomudur. İnsan genomunun sadece %2' sini oluşturmaktadır(2, 4). Mayoz bölünme sırasında psödootozomal bölgeleri (kısa kolun distal ucunda PAR1, uzun kolun tepe kısmında PAR2) dışında rekombinasyona uğramaması nedeniyle, babadan oğula değişmeden aktarılmaktadır. Ayrıca diğer kromozomlara nazaran daha düşük oranda mutasyon hızına sahip olması nedeniyle filogenetik ve adli tıp çalışmalarında Y kromozomu, otozomal ve mitokondrial DNA'ya nazaran daha avantajlıdır(2, 5, 6).

Deoksiribonükleik asit polimorfizmleri, DNA molekülünün yapısında yer alan ve bireyler arasında farklılık gösteren nükleotid değişimleridir. Bu değişimler ekson veya intron bölgelerinde olabilmektedir. DNA polimorfizmi, delesyon, insersiyon, nokta mutasyonlar vb. mutasyonlar sebebiyle oluşmaktadır. Ancak DNA dizisindeki bu farklılıklara intron bölgelerde ekson bölgelere göre daha sıklıkla rastlanılmaktadır(4, 7, 8).

Short tandem repeat (STR)'ler yüksek polimorfizme sahip olduğundan popülasyon genetiği çalışmalarında adli bilimlerde tercih edilen markerlar olmuşlardır. İnsan kimlik testi ile adli vakalarda kanıt ile şüphelinin eşleşmesi, nesep tayinleri, tarihsel araştırmalar, kayıp kişilerin araştırılması, büyük felaketlerde cesetlere ait parçaların birleştirilmesi, suçluların DNA bankalarının oluşturulmasında

özellikle kullanılırken(9), Y kromozomu STR incelemeleri, erkek profili ve erkeğe ait özellikleri belirlemek için değerli olup kadın karaktere ait profili belirlemek açısından kullanımı söz konusu değildir. Ayrıca babadan oğula bütün olarak aktarıldığından, aynı ailenin erkek bireylerinde mutasyonlar dışında aynı olmaktadır. Y kromozomu STR incelemeleri popülasyon genetiği, göçlerin belirlenmesi, erkek tarafından akrabalıkların değerlendirilmesi ve bağlantı analizi ile adli genetik kimliklendirme (identifikasyon) amaçlı da kullanılmaktadır. Özellikle cinsel saldırı olaylarında olay yerinde bulunan kadın-erkek karışım kaynaklı biyolojik materyallerden erkek bireyin identifikasyonunda önemlidir(2, 10). Cinsel suçların tamamına yakını erkekler tarafından işlenmektedir. Bu da sadece paternal (babadan oğula) kalıtım gösteren Y kromozomunu adli genetik yönden daha ilgi çekici ve önemli hale getirmiştir(10).

Adli olguların genetik kimliklendirilmesinde, insanların ‘‘parmak izi yerine geçen’’ DNA farklılıklarından yararlanılmaktadır(8, 11, 12). Moleküler tekniklerin ve teknolojinin hızlı ilerleyişi ile olay ortamında bırakılan tek bir hücreden yola çıkılarak suçlunun tespit edilmesi mümkün hale gelmiştir. DNA tiplendirmesi, 1985 yılında PCR’ın gelişmesi ile birlikte başlamış, 1990 yılında ilk STR geliştirilmiş, 1992 yılında ilk açıklanan STR’nin kapiller elektroforezi yapılmıştır. 1996 yılında ilk ticari STR multiplex kiti oluşturulmuş, 1998 yılında US National Database (NDIS) ile CODIS lokusları tanımlanmış ve 2000 yılında ticari STR kitlerinin rutin kullanımı oldukça artmıştır(9).

Bu çalışmada, en az üç jenerasyon Elazığ’da yaşayan ve birbirleriyle erkek atasal akrabalığı olmayan 250 erkek bireyin 16 Y-STR lokusuna ait genotipler bulunarak, bu lokusların alel frekansları ve genetik çeşitliliği hesaplanmıştır. Böylece yerel popülasyonlarla yapılmış veya yapılacak çalışmalarla karşılaştırılması, ayrıca tüm popülasyonların DNA verisi oluşturulduğu zaman, popülasyonların orjini ve yapısı hakkında katkı sağlayacağı söylenebilir.

1.1. DNA Molekülünün Yapısı

Deoksiribonükleik asit üç ünitelerden oluşan polimerik bir nükleik asit makromolekölüdür. Bunlar, beş karbonlu şeker (deoksiriboz), azot taşıyan bir baz ve bir fosfat grubudur. Bazlar, pürin (adenin ve guanin) ve pirimidin (timin ve sitozin) bazları olmak üzere iki gruba ayrılır. Bir baz, fosfat ve şeker grubundan oluşan

n kleotidler, kom  u deoksiriboz birimleri ile 5'-3' fosfodiester ba ları ile uzun polin kleotid zincirleri  eklinde polimerize olurlar ( ekil 1). Bu zincirlerden her biri bir DNA zinciri veya bir DNA ipli i olarak bilinir(4, 5, 13).

 nsan genomu, yaklaşık 50 milyon (en k   k kromozom olan 21. kromozom) ile 250 milyon (en b   k kromozom olan 1. kromozom) arasında de i en sayıda baz  ifti i eren polin kleotid zincirleri bulundurmaktadır(4, 13).

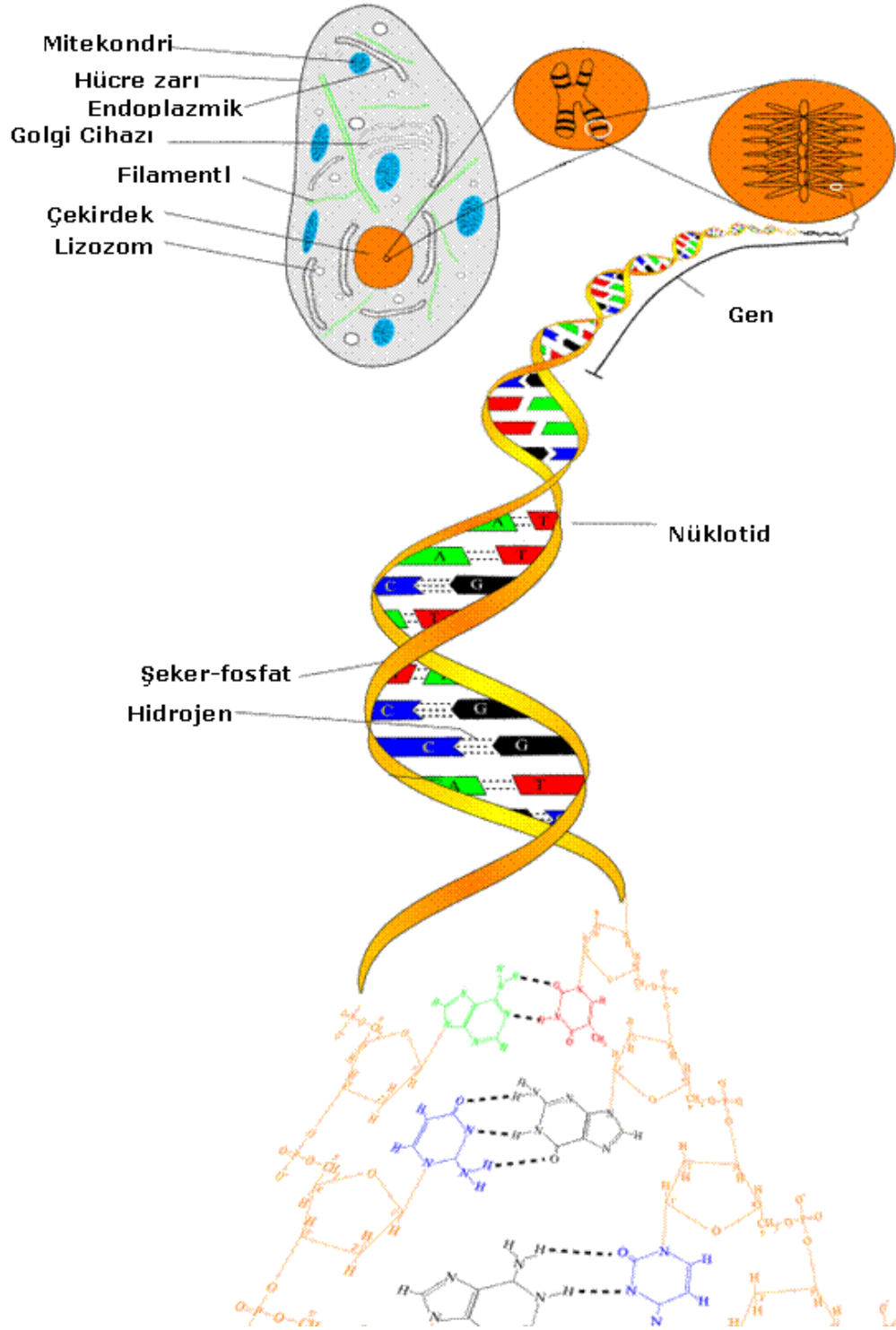
1953'de James Watson ve Francis Crick, DNA'nın bilinen  ift sarmal (double helix) modelini kurdular. Bu helikal yapı, bazlar arasındaki hidrojen ba ıyla bir arada tutulan ve ters y nde ilerleyen iki polin kleotid zincirden olu mu , sa a d n   l  spiral bir merdivene benzemektedir ( ekil 1). İki iplik birbiri eksenini etrafında antiparalel olarak sarılması ile meydana gelen  ift sarmal yapıdadır(4, 14). Bir zincirdeki adenin (A), di erindeki timin (T) ile guanin (G) ise di erindeki sitozin (C) ile e le ir. Sonu  olarak, bir zincirdeki n kleotid baz dizisine ait bilgi, di er zincirin baz dizisini otomatik olarak belirlemektedir. İki polin kleotid zincir, farklı iplikler  zerindeki bazların arasındaki hidrojen ba larıyla bir arada tutuldu undan b t n bazlar  ift sarmalın i  tarafında,  eker-fosfat omurgası ise dı  taraftadır(4, 5, 15). DNA'nın, h cre  ekirde inde paketlenmesinin ilk basama ı n kleozom olu umudur. DNA molek l n n lizin ve arjininden zengin bazık histon proteinleri ile ba lanması ile kromatin yapısı olu ur(4, 14).

 karyotlarda  ekirdekteki DNA, farklı kromozomlar arasında b l nm   t r.  nsan genomu (yaklaşık $3,2 \times 10^9$ n kleotid) 24 farklı kromozoma da ıtılmıştır(4). Her kromozom  ok uzun bir do rusal DNA molek l nden meydana gelmi tir. Kromozomlar, DNA paketlenmesiyle ilgili proteinlere ek olarak, gen ifadesi, aynı DNA yapımı ve onarımı i in gerekli olan bir ok ba ka proteini de i erir(4, 14, 15).

Deoksiribon kleik asit molek l n n baz dizisinin t m  protein  retiminden sorumlu de ildir. Protein kodlayan kısım t m genomun %3'  kadardır. Geri kalan kısım ise protein kodlaması ger ekle tirmez. Kodlama yapmayan b lgelerin fonksiyonlarının ne oldu u hen z tam olarak bilinmemektedir. A ır  de i kenlik g steren bu b lgelerin polimorfizmlerinin sebebi delesyon, insersiyon, nokta mutasyonları ve ardı ık tekrar eden dizinlerdir(13, 16).

Deoksiribon kleik asit, RNA ve protein arasındaki ili ki birbiri i ine ge mi tir. DNA RNA'nın, RNA ise polipeptidin sentezini ve dizisini belirler. DNA

ve RNA'nın sentez ve metabolizmasında özgül proteinler yer almaktadır. Bu bilgi akışı moleküler biyolojinin santral dogması olarak adlandırılır. Genetik bilgi, DNA'da kod (genetik kod) aracılığı ile saklanır. Bu kodlar polipeptidlerin aminoasit dizilerini belirleyen ve birbirlerine komşu olan baz dizileridir(14).



Şekil 1 (17). Hücrede DNA'nın yapısı.

1.2. Genetik Polimorfizm

Polimorfizm bir populyasyonda veya populyasyonlar arasında, bir genin alelleri ya da bir kromozomun homologlarıyla birleşen çeşitli fenotipik formların varlığı yani bir lokusta bir alelden fazlasının bulunması durumudur. Ayrıca bir toplumun genetik yapısındaki varyasyonların (farklılıkların) varlığı ve birden fazlasının birlikteliği “genetik polimorfizm” olarak adlandırılır(8, 11).

Genomdaki değişiklikler yapısal gen bölgesinde olabileceği gibi yapısal olmayan bölgelerde de yer alabilmektedir. Yapısal gen bölgesinde olabilecek değişiklikler gen ürününün işlevsel bozukluğuna neden olursa, bu değişiklikleri taşıyan bireylerin toplumsal ayıklanması ile sonuçlanabilmektedir. Dolayısıyla yapısal gen bölgelerinde gözlenen polimorfizm genellikle populyasyonda bir süreç içinde meydana gelen değişiklikleri tam olarak yansıtmayacağından filogenetik çalışmalarda yeterince informatif (bilgilendirici) değildir. Buna karşılık yapısal olmayan bölgelerdeki polimorfik değişiklikler çoğunlukla ayıklanmaya neden olmayacağından (nötral etkili) populyasyon içinde korunarak varlıklarını sürdürebilmektedirler. Bu nedenle yapısal olmayan bölgelerdeki polimorfizm populyasyonlardaki bireylere yansıyacağından izlem ve değerlendirilmesi daha kolay ve bilgilendirici olacaktır (18, 19).

Bir lokusun polimorfik olarak adlandırılması için toplum içinde o lokusla ilgili iki veya daha fazla allelin bulunması gerekmektedir(10). İnsan genomundaki polimorfik alanlar Şekil 2’de gösterilmiştir.

A. Protein kodlayan bölgedeki polimorfizm

B. Protein kodlamayan bölgelerdeki polimorfizm

1. Çeşitli sayıda tekrar eden diziler (VNTR)

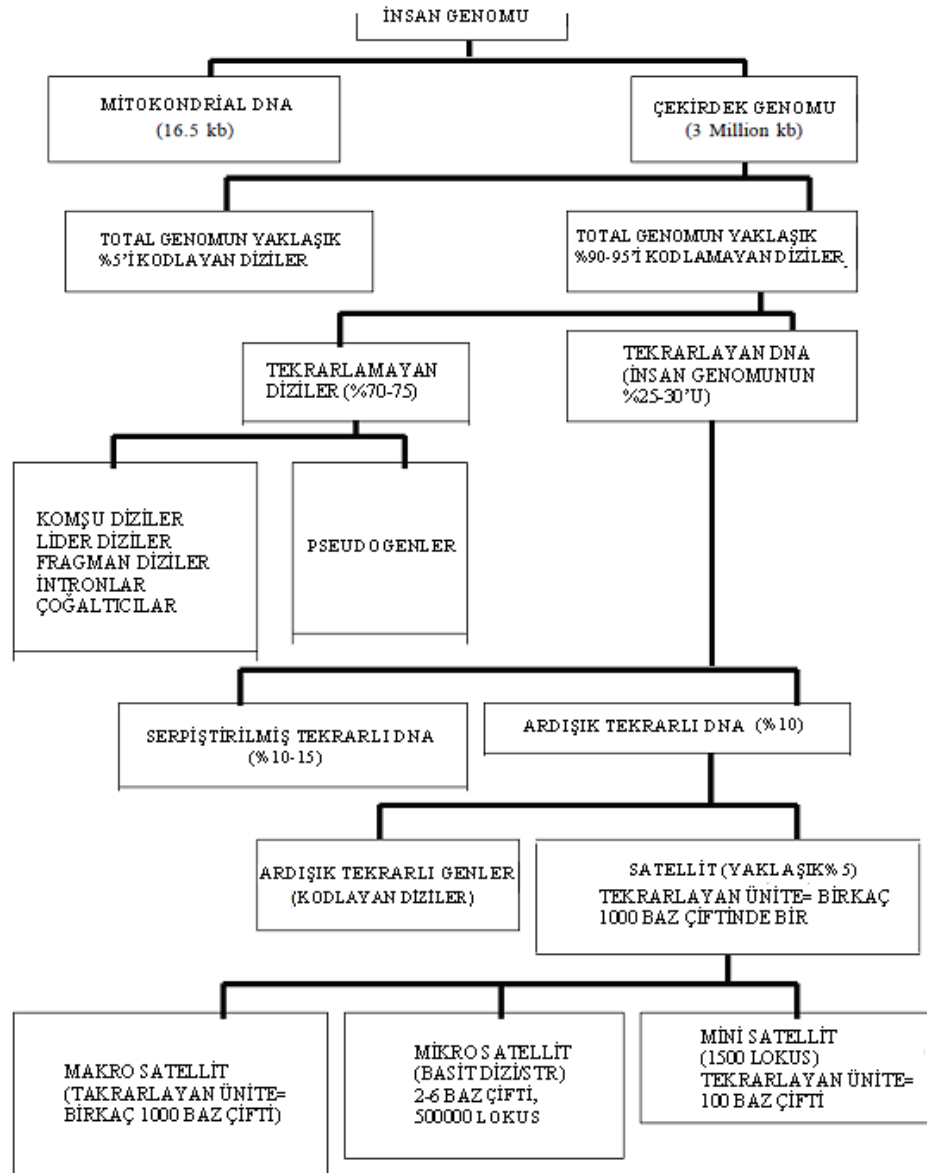
1.1. Makrosatellitler

1.2. Minisatellitler

1.3. Mikrosatellitler

2. Tek nükleotid polimorfizmi (SNP)

Protein kodlayan bölgelerdeki polimorfizmler arasında; kan grupları, α 1-antitripsin, haptoglobin, transferin, seruloplazmin, apolipoproteinler ve immunoglobulinler bulunmaktadır. Bu tür polimorfizmlerin çözülmesinin genetik, antropolojik ve klinik olarak önem taşıdığı gösterilmiştir(20, 21). Polimorfik baz pozisyonlarının oranı, genomdaki rastgele olarak seçilen DNA parçacıkları için aşağı yukarı 1/1000 baz çiftidir. Protein kodlayan bölgeler ise çok katı seçici baskı altında olmaları nedeniyle, genomda protein kodlayan bölgeler için gösterilen heterozigot nükleotidlerin oranından 2,5 kat daha fazladır (yaklaşık olarak 1/2500)(15).



Şekil 2 (8). İnsan genomundaki polimorfik alanlar

Belirli restriksiyon endonükleaz kesilme bölgelerindeki değişimlerden oluşan RFLP'ler tek nükleotit polimorfizmi (SNP, single nucleotide polymorphism) olarak bilinir ve genel polimorfizim sınıflandırılmasının küçük bir alt grubunu oluşturur(4, 12).

Çeşitli kısa ardışık tekrarlardan meydana gelen bazı dizileri VNTR polimorfizimleri olarak adlandırılır. Meydana gelen bu tekrar dizilerine satellit DNA denilmektedir. Bu satellit DNA dizileri, genomdaki yerleşimlerine, tekrar dizilerinin toplam uzunluğuna ve tekrar birimlerinin uzunluğuna göre farklılıklar göstermektedir(22). Satellitler, tekrar dizilerinin uzunluğuna bağlı olarak uzun tekrarlar (makrosatellitler), kısa tekrarlar (minisatellitler) ve çok kısa tekrarlar (mikrosatellitler) olmak üzere 3'e ayrılırlar.

Değişken sayıdaki tekrarlayan 6-100 baz çifti uzunluğundaki tekrar dizilerine minisatellit DNA dizileri denilmektedir. Polimorfik özelliklerinden dolayı DNA analizlerinde tanı amaçlı (babalık testi, adli tıp, kalıtsal hastalıklarda mutant allellerin tespiti) olarak kullanılabilir(10, 11).

1.3. Mikrosatellitler

Yapısal olmayan DNA bölgelerinde 2-7 baz çifti tekrar dizilerinden oluşan kısa ardışık tekrarlı DNA dizileri mikrosatellit olarak adlandırılır(23, 24). Tekrar biriminin daha kısa olması nedeniyle daha fazla polimorfizm içermeleri bakımından özel bir önem taşımaktadır. Zira tekrar birimi daha kısa olan bölgelerde, satellit lokusları için temelde etken mutasyon mekanizması olan replikasyon kayması (replication slippage) diğer lokuslara göre daha fazla meydana gelmektedir(19, 25).

Mikrosatellitlerin genom içinde, kodlayıcı ve düzenleyici fonksiyonları olduğu düşünülmektedir. Yapısal olmayan polimorfik bölgelere ait alellerin mutasyonları biriktirebilme özellikleri evrimle hızının hesaplanması ve gen göçünün izlemi için daha tutarlı bilgi oluşturacağından STR gibi bölgeler filogenetik çalışmalarda ve insan yayılım modellerinin oluşturulmasında bilgi kaynağı olarak tercih edilir (26).

Bu tekrar dizilerinin yüksek çeşitliliği, popülasyon genetiği, paternite ve akrabalık tayininde genetik işaretleyici olmalarını sağlamaktadır(10, 18, 25-29). Genetik haritalamada marker (belirteç) olarak da kullanılan bu bölgelerin

araştırılması, farklı bölgelerde yaşayan insanlar arasındaki farklılıkların ve oluşturdıkları haplotiplerin belirlenmesine yönelik yapılmıştır(30-33).

1.4. Y kromozomu ve mikrosatellit polimorfizmi

İnsan diploid bir canlıdır. Y kromozomunun non-homolog (eşlik göstermeyen) bölgesi ve mitokondri DNA'sı tek kopya halinde bulunmaktadır(34). X kromozomu ve otozomal kromozomlar nesilden nesile aktarılırken rekombinasyona uğrayabilirken, Y kromozomu sadece babasal ataya, mitokondri DNA'sı ise genellikle sadece anasal ataya sahiptir. Bu iki tip kromozom genellikle mayoz sırasında rekombinasyona uğramaz ve bilgi olduğu gibi aktarılır(2, 5, 11). Bu sebeple alel çiftleri halinde bulunan lokuslara göre tek kopya halinde bulunan lokusların incelenmesi belirtilen amaca daha uygun olacaktır.

Ökaryotlarda nükleus DNA'sından bağımsız kalıtım gösteren organel DNA'larının varlığı 1900'lü yılların başlarında gösterilmiştir. Mitokondri DNA'sı çift zincirli halkasal bir moleküldür. Yaklaşık 16,5 kb büyüklüğünde halkasal DNA'ya sahiptir. Mitokondri DNA'sı kendi işlevleri için gerekli bütün RNA türlerini ve bazı proteinleri şifreleyen genetik bilgiyi taşımaktadır. Mitokondrial DNA dizisinin büyük bir kısmı yapısal genleri içerir. Aralarda az miktarda kodlanmayan DNA dizileri de bulunmaktadır. Genomu, nükleer genoma nazaran çok daha küçük ve deneysel çalışma yapılabilmesi daha kolaydır (4, 10).

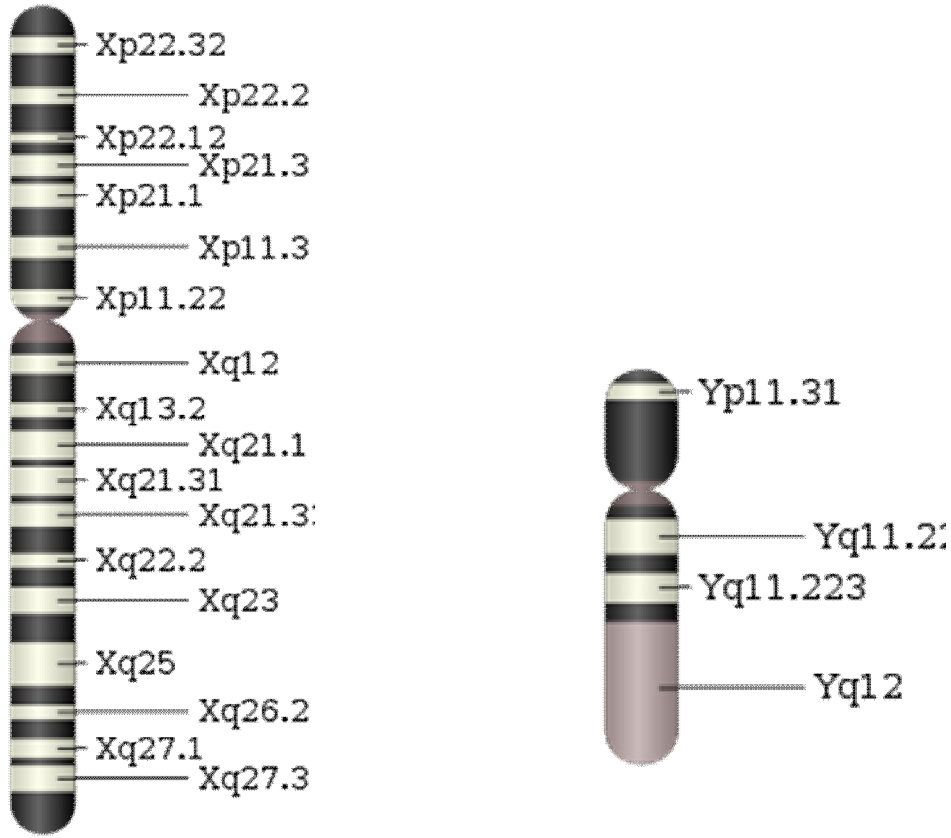
Y kromozomu 21. kromozomdan sonraki en küçük insan kromozomu olup, yaklaşık 60 milyon baz çifti uzunluğundadır. İnsan genomunun sadece %2'sini oluşturmaktadır(35). Kromozomun kısa ve uzun kollarının distal uçlarında iki psödootozomal heterokromatik alan (PAR1 ve PAR2) bulundurmaktadır. Bu alanlar, iki sex kromozomunun (X-Y) mayoz esnasında doğru çiftleşmesinden sorumlu olup, X kromozomu dizilimi ile homoloji göstermektedir(35)(Şekil 2) (33).

Y kromozomunun %60'dan fazlası kromozomun q kolunda bulunan tekrar motiflerinden oluşur(36).

Y kromozomu konsorsiyumu (YCC)'nin elde ettiği veriler, Y-STR Haplotip Referans Veritabanı (YHRD-Y-STR Haplotype Reference Database) içinde toplanmıştır. Bu konsorsiyumun önerdiği ve en iyi sonuç alınan DYS19, DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393, DYS385a,b, DYS438 ve DYS439 lokusları genişletilmiş (expanded) haplotip lokusları, DYS19, DYS389I,

DYS389II, DYS390, DYS391, DYS392 ve DYS393 lokusları ise minimal haplotip lokusları olarak adlandırılmıştır.

Y kromozomu ile ilgili özellikle 90'ların ikinci yarısından sonra birçok çalışma yapılmıştır. Değişik ülke, halk, topluluk veya coğrafik bölgelerle ilgili çok sayıda çalışma literatürde(29-32, 37-39) yayınlanmıştır. Yapılan çalışmalarla alelik polimorfizmler, buna bağlı olarak haplotipik polimorfik dağılımlar ve bu lokusların mutasyon sıklıkları belirlenmeye çalışılmış, toplumlararası bağlantı ve akrabalık dereceleri, insan evrimi ve göç yolları araştırılmıştır(40, 41).

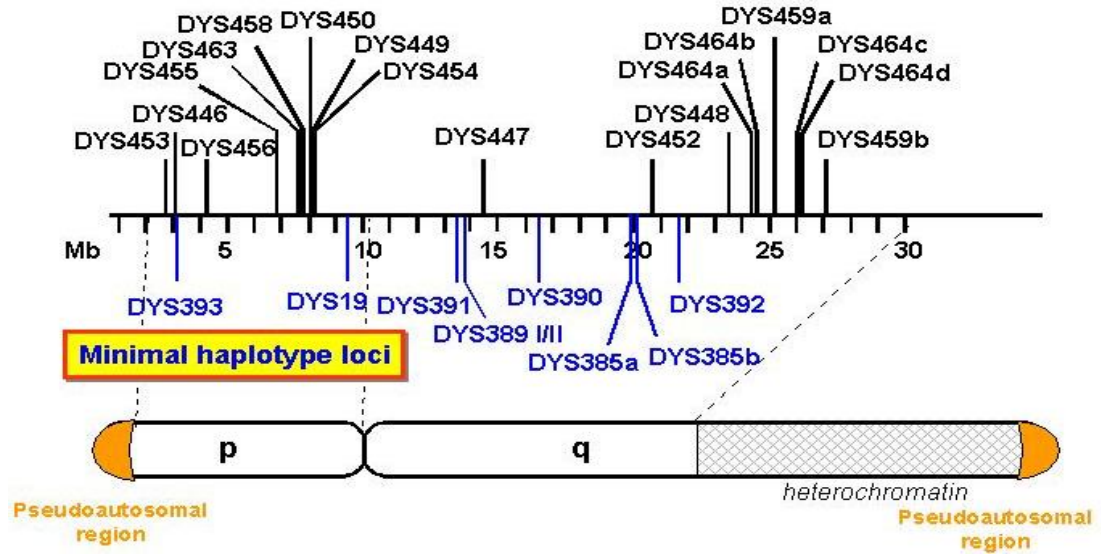


Şekil 3 (42). X ve Y kromozomlarının genel karşılaştırılması

Özetleyecek olursak; Y kromozomu polimorfizminin incelenmesi özellikle aşağıdaki dört konu bakımından önem kazanmaktadır:

1. İnsan evrimi ve insan evriminin genel çıkış noktası
2. Adli tıp
3. Babalık tayinleri
4. Göç yolları

Çalışmamızda kullanılan 16 Y-STR lokusları; DYS456, DYS389I/II, DYS390, DYS458, DYS19, DYS385a/b, DYS393, DYS391, DYS439, DYS635 (Y GATA C4), DYS392, Y GATA H4, DYS437, DYS438, DYS448) yüksek derecede polimorfizm gösteren genişletilmiş haplotip lokuslarını içermesi, sadece Elazığ yerli erkek bireylerinin haplotip profilini göstermesi açısından daha spesifik ve birey sayısı açısından diğer çalışmalarla karşılaştırıldığında oldukça yeterli olması nedeniyle önemlidir.



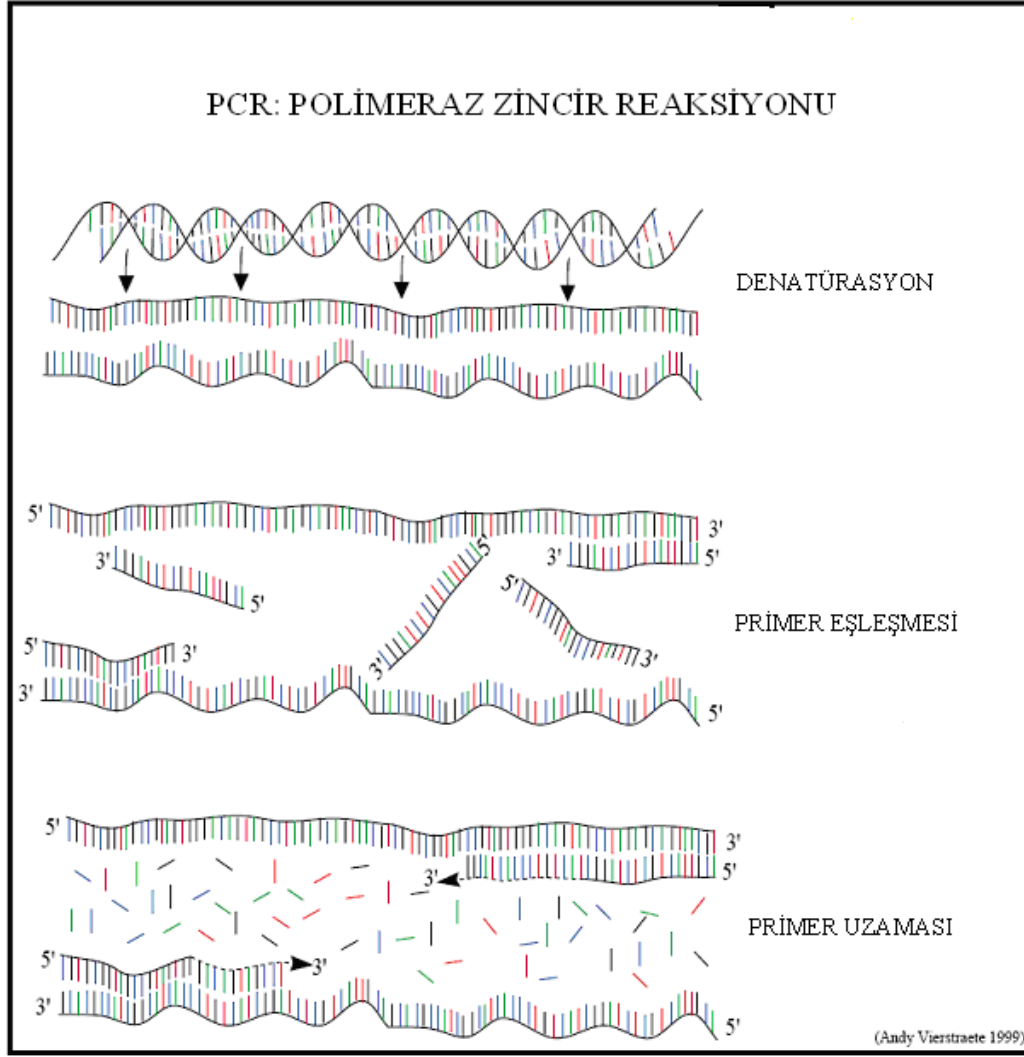
Şekil 4 (43). Bilinen bazı Y-STR lokuslarının Y kromozomu üzerindeki yerleşimleri

Dünyadaki Y kromozomu ile ilgili çalışmaların bir merkezde toplanması ve uygun sınıflandırma yapılabilmesi amacıyla 1995 yılında “Y Kromozomu Konsorsiyum”’u YCC kurulmuştur(2). YCC’nin elde ettiği veriler Y-STR Haplotip Referans Veritabanı (YHRD-Y-STR Haplotype Reference Database) içinde toplanmıştır. Bu konsorsiyumun önerdiği ve en iyi sonuç alınan 9 lokusun oluşturduğu haplotip (DYS19, DYS385a/b, DYS389I/II, DYS390, DYS391, DYS392 ve DYS393) “minimal haplotip” olarak tanımlanmıştır. “Genişletilmiş (expanded) haplotip” ise minimal haplotip lokuslarına ilaveten YCAIIa/b duplike lokuslarının eklenmesi ile oluşan 11 lokusun oluşturduğu haplotiptir(44). Biz çalışmamızda minimal haplotip lokuslara ilave olarak SWGDAM (Scientific Working Group on DNA Analysis Methods)’ ın tavsiye ettiği DYS438 ve DYS439 lokusları ile yüksek polimorfizm gösteren DYS437, DYS448, DYS456, DYS458, Y GATA H4 ve DYS635 (Y GATA C4) lokuslarını inceledik.

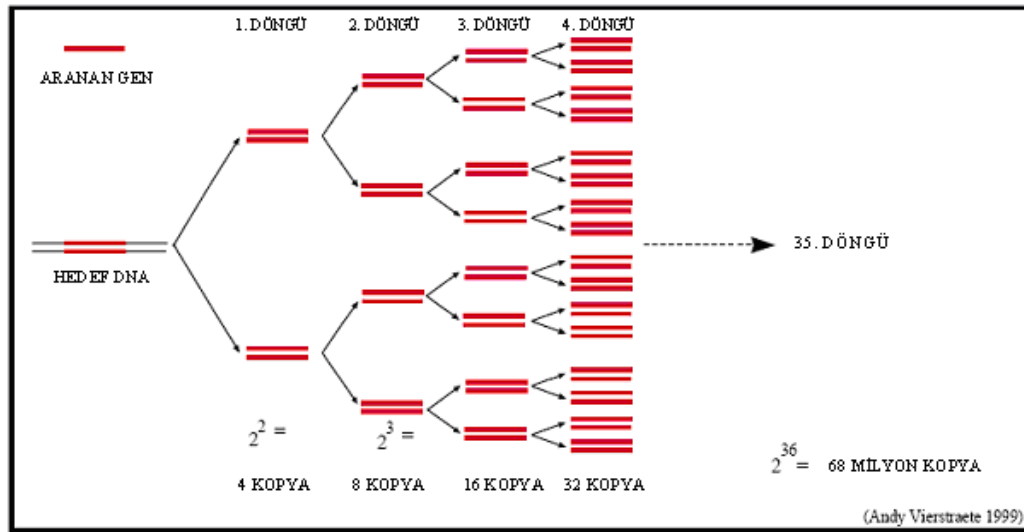
Mikrosatellitlerin allelik durumu polimeraz zincir reaksiyonu (PCR) tarafından ortaya konmaktadır. DNA laboratuvarlarında PCR'ın önemi çok büyüktür. İlk defa 1985 yılında tarafından yalnızca birkaç saatte DNA'nın spesifik zincirlerinin milyonlarca kopyasının yapılabilmesinin bulunması ile moleküler biyoloji tamamen değiştirmiştir (41).

Polimeraz zincir reaksiyonunun temel bileşenleri, kalıp olarak kullanılan DNA molekülü, DNA polimeraz enzimi, primerler, dNTP karışımı, tampon ve $MgCl_2$ 'dür. Polimeraz zincir reaksiyonu çift iplikli bir DNA molekülünde hedef dizilere iki oligonükleotid primerin bağlanması ve uzaması esasına dayanır. Amplimer olarak da adlandırılan oligonükleotid primerler, kalıp DNA molekülü yaklaşık 94° gibi yüksek sıcaklık derecelerinde denatüre edildikten sonra, tek iplikli DNA molekülleri üzerinde kendilerine tamamlayıcı olan bölgelerle melezlenirler. Primerlerin spesifik olarak hedef dizilere bağlanması düşük sıcaklık derecelerinde gerçekleşir. DNA polimeraz enzimi, uygun tampon ve dört çeşit deoksiribonükleotid trifosfat (dNTP) varlığında primerin 3' hidroksil ucundan uzamasını sağlar. Böylece kalıp DNA ipliğine tamamlayıcı olan yeni DNA molekülü sentezlenmiş olur. Bir PCR döngüsü denatürasyon, primerin eşlenmesi ve uzama olarak adlandırılan üç aşamadan oluşur. Ardarda tekrarlanan denatürasyon, primerlerin bağlanması ve primerlerin uzaması evreleriyle DNA parçaları üssel olarak artar(45) (Şekil 5).

Polimeraz zincir reaksiyonunda her döngünün sonunda yeni sentezlenen DNA zincirleri, bir sonraki döngü için hedef (ata) zincir olabilir. Şekil 6' da görüldüğü gibi bu reaksiyonun ana ürünü, sonu oligonükleotid primerlerin 5' ucu olan ve uzunluğu primerler arası uzaklıkla tanımlanan bir dsDNA parçasıdır. Başarılı bir amplifikasyonun ilk döngüsünün ürünleri, iki primerin bağlanma bölgeleri arasındaki uzaklıktan daha fazla uzunluğa sahip, farklı boyutlarda DNA moleküllerdur. İkinci döngüde, istenen uzunluktaki DNA zincirleri oluşur. Bu ürünün miktarı diğer amplifikasyon döngülerinde lineer olarak çoğalır ve reaksiyonun temel çıktısını oluşturur. Amplifikasyon, başlangıçtaki ana zincirin reaksiyon sonundaki kopya sayısı biçiminde $(2^n - 2n)x$ formülüyle açıklanır. Burada n döngü sayısı, 2n ilk ve ikinci döngüden sonra elde edilen uzunluğu bilinmeyen ürünler, x ana zincirin kopya sayısıdır(46) (Şekil 6).



Şekil 5 (47). PCR çoğaltımının basamakları

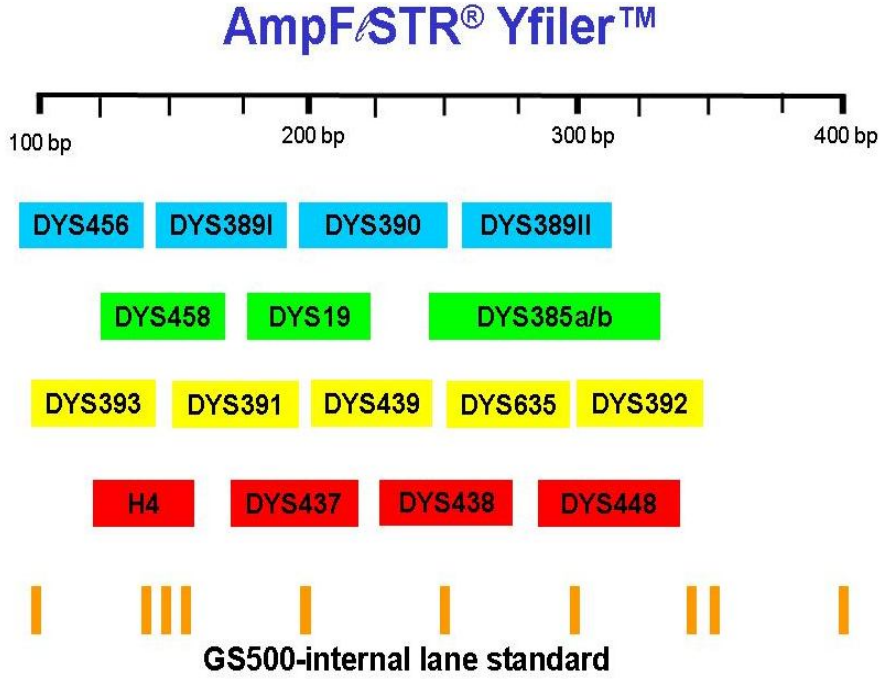


Şekil 6 (47). DNA'nın üssel olarak çoğaltılması

1.5. Y Kromozomunun Adli Olaylarda Kullanımı

Adli, antropolojik, evrimsel ve nesep tayini çalışmalarında Y-STR lokuslarına ilgi giderek artmaktadır. Y kromozomu polimorfizmi çalışıldığında, polimorfizmin popülasyon bilgileri hakkında çok önemli ayrıntılı veri tabanlarına sahip olunmaktadır.

Y kromozomu STR incelemeleri, popülasyon genetiği, göçlerin belirlenmesi, erkek tarafından akrabalıkların değerlendirilmesi ve bağlantı analizi ile adli genetik kimliklendirme (identifikasyon) amaçlı kullanılmaktadır. Özellikle cinsel saldırı suçlarında, hem saldırgan erkeğe hem de mağdureye ait deliller karışık haldedir. Erkek kadın oranının kadın lehinde olduğu karışık örneklerde otozomal DNA çalışıldığında fazla miktarda olan ve baskın durumda bulunan kadına ait DNA, ortamdaki gerekli maddeler için yarışmakta ve erkeğe ait DNA'nın amplifikasyon şansı oldukça düşmektedir(24). Bir çalışmada 500 pg erkek DNA'sının kadın DNA'sı ile 1/4000 oranında karıştırıldığı çalışmada tam bir Y-STR profili okunabilmiştir. Ancak erkek/kadın oranının 1/5000 ve üzerinde olduğu karışımlarda Y-STR amplifikasyonunun inhibe olduğu bildirilmektedir(1, 2). Bu gibi durumlarda failin saptanması ve olayın aydınlatılması için bu karışımdan saldırgan erkeğe ait materyalin ayrılabilmesi ve erkek profilin belirlenebilmesi son derece önemlidir. Y kromozomu testleri; saldırgan erkek ile mağdure kadının biyolojik örneklerinin karışım halinde olduğu bu türde biyolojik delillerde; şüphelilerle karşılaştırılabilecek nitelikte, yeterli ve güvenilir bilgi vermektedir. Ancak Y-STR'nin ayırım gücü otozomal STR'lerden belirgin olarak düşüktür(48) ve atasal soylar aynı Y-STR haplotiplerine sahip olması nedeniyle (mutasyon olmadığı taktirde) babalar, oğullar, erkek kardeşler, amcalar ve atasal kuzenler birbirinden ayırt edilemezler ve otozomal STR' ler ile desteklenmesi gerekmektedir. Y kromozomu babadan oğula komple (bütün olarak) aktarıldığından, aynı ailenin erkek bireylerinde mutasyon ve genetik anomaliler dışında, aynı olmaktadır (48, 49). Günümüzde yaygın olarak kullanılan Y-STR lousları ve uzunlukları Şekil 7'de gösterilmektedir.



Şekil 7 (50). Günümüzde yaygın olarak kullanılan AmpF/STR YFiler lokusları

1.6. Y kromozomu Lokus Mutasyonları

Genetik profilin değerlendirilebilmesi için çalışılan her lokusun mutasyon oranlarının bilinmesini gerektirir. Otozomal STR'lerin tersine Y-STR mutasyon oranlarına ait bilgiler son zamanlara kadar sınırlıydı. Heyer ve ark. (51), Binchi ve ark. (37), Kayser ve ark'ının (52, 53) yaptığı çalışmalar bu eksikliğı nispeten gidermiştir. Bu çalışmalarda bazı lokuslarda (DYS392, DYS393) hiç mutasyona rastlanmazken, DYS390 lokusunda bu oran $8,58 \times 10^{-3}$ olarak saptanmıştır. Tüm lokuslar dikkate alındığında ise ortalama mutasyon oranı $2,8 \times 10^{-3}$ olarak bulunmuştur. Bu sonuç her bin baba/oğul çiftinden yaklaşık üçünde mutasyon bulunacağı anlamına gelmektedir. Literatürde bazı lokuslar için duplikasyon bildirilmiştir (DYS19 ve DYS385). DYS19 lokusunda duplikasyon oranı %0,12 olarak saptanmıştır(38, 52, 54, 55).

Babalık testlerinde 6-15 STR lokusu için bir veya iki lokusta mutasyona uygun dışlama saptandığında bu durum babalığın dışlanmasıyla ziyade mutasyona atfedilir. Oysa ikiden fazla dışlama baba adayının biyolojik baba olmadığı yönünde yorumlanır. Babalığın dışlanması ancak yeterli sayıda, örneğin 9 Y-STR lokusu çalışıldığında en az 3 dışlamanın saptanması ile mümkün olur(53).

2. GEREÇ VE YÖNTEM

2.1. İncelenen Mikrosatellit Lokusları

Bu çalışmada, en az üç nesil Elazığ'da yaşamış ve birbiriyle erkek atasal akrabalığı bulunmayan 250 erkek bireyde, Y kromozomu spesifik 16 lokusun incelenmesi amaçlanmıştır. Bu lokuslar DYS456, DYS389I, DYS390, DYS389II, DYS458, DYS19, DYS385a/b, DYS393, DYS391, DYS439, DYS635 (Y GATA C4), DYS392, Y GATA H4, DYS437, DYS438 ve DYS448'dir. İncelenen lokuslardan DYS392 lokusu trinükleotid tekrar, DYS19, DYS385a/b, DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS391, DYS393, DYS456, DYS458, DYS439, DYS635, Y GATA H4, DYS437 lokusları tetranükleotit tekrar, DYS438 lokusu pentanükleotit tekrar ve DYS448 lokusu heksanükleotit tekrar içermektedir.

Bu çalışmada 16 Y-STR lokusu incelemek için (46) Y-filer (Applied Biosystems, Foster City, CA) kitini kullandık.

2.1.1. DYS456 lokusu

Bu lokus (AGAT)_n dörtlü tekrarı ile tanımlanmaktadır. Tekrar sayısı 12 ile 18 arasında, uzunluk ise 100 ile 124 Bç arasında değişmektedir. AGAT tekrar sayısı ile allel sayısı paralel olarak değişmektedir. En sık görülen alel 15 (alel sıklığı 0,42069), uzunluk 112 Bç, mutasyon hızı % 0,53, genetik çeşitliliği ise 0,70864 olarak bildirilmiştir(56). Tablo 1'de lokusun tüm alellerinin genel sınıflandırması verilmektedir.

Tablo 1. DYS456 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS456 Alelleri	12	13	14	15	16	17	18
Uzunluk (Bç)	100	104	108	112	116	120	124

Bç: Baz çifti

Aşağıda, 15 tekrarlı 112 Bç uzunluğundaki (AGAT)₁₅ DYS456 aleline ait zincir dizilimi örnek olarak verilmiştir.

5'...GGACCTTGTGATAATGTA/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/ATTCCATT
AGTTCTGTCCCTCTAGAGAACCCTAATACATCAGTTTAAGAA**GTTTTGGG**
CTGAGTTGATGGG...3'

2.1.2. DYS 389 I/II lokusu

Bu lokus (DYS389I); (TCTG)_q (TCTA)_r dörtlü tekrarları ile tanımlanmaktadır. Tekrar sayısı 9 ile 16 arasında, uzunluk ise 143 ile 171 Bç arasında değişmektedir. Birinci ve üçüncü parça TCTG, ikinci ve dördüncü parça TCTA tekrarlarından oluşmaktadır. İkinci ve üçüncü tekrar parçası arasında, 5' ucu primer dizisinin benzeri dizi bulunmaktadır. DYS389 lokusu, STR bölgesinin PCR ile çoğaltılması sonucu biri büyük (dört tekrar parçasını da içerir), diğeri küçük (üçüncü ve dördüncü tekrar parçasını içerir) iki ürün elde edilir. DYS389 I lokusunda en sık gözlenen alel 13, en az rastlanan alel 16, mutasyon oranı ise % 0.24 olarak bildirilmiştir(57). Tablo 2'de lokusun tüm alellerinin genel sınıflandırması verilmektedir.

Tablo 2. DYS389 I lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS389 I Alelleri	9	10	11	12	13	14	15	16
Uzunluk (Bç)	143	147	151	155	159	163	167	171

Bç: Baz çifti

Aşağıda örnek olarak 12 tekrarlı 154 Bç uzunluğundaki DYS389 I alelinin dizilimi verilmiştir. Lokusun primerinden sonra 3 TCTG ardından 9 TCTA tekrarı mevcuttur.

5'...CCAACTCTCATCTGTATTATCTATA/TCTG/TCTG/TCTG/TCTA/
TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCCCTCCCTCTATC
AATCTATCTATTTATCTAGCAGTCCATCATCTCATTCTTCTACTACTCAG
GGATAAC...3'

Bu lokus (DYS389II); (TCTG)_n (TCTA)_p (TCTG)_q (TCTA)_r dörtlü tekrarlar ile tanımlanmaktadır. Tekrar sayısı 24 ile 34 arasında, uzunluk ise 255 ile 295 Bç arasında değişmektedir. Yapılan son çalışmalarda en sık gözlenen alel frekansı 26, mutasyon oranı ise % 0,35 olarak bildirilmiştir(57). Tablo 3'de lokusun tüm alellerinin genel sınıflandırması verilmektedir.

Tablo 3. DYS389 II lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS389 II Alelleri	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34
Uzunluk (Bç)	255	259	263	267	271	275	279	283	287	291	295

Bç: Baz çifti

Aşağıda örnek olarak 29 tekrarlı 273 Bç uzunluğundaki DYS389 II alelinin dizilimi verilmiştir. Lokusun tekrar birimleri 5 TCTG, 12 TCTA, 3 TCTG ve son olarak 9 TCTA'dan meydana gelmiştir.

2.1.3. DYS390 lokusu

Tablo 4. DYS390 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

Bç: Baz çifti

5'...TATATTTTACACATTTTGGGCCCTGCATTTTGGTACCCCATAA
ATATTCTATCTA/TCTG/TCTG/TCTG/TCTG/TCTG/TCTG/TCTG/T
CTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/T
CTA/TCTG/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCATCTATCTATCTTTCCTTGTT
TCTGAGTATACACATTGCAATGTTTTCACTTTACTGTCAC...3'

2.1.4. DYS458 lokusu

Bu lokus (DYS458), (GAAA)_n drtl tekrarları ile tanımlanmaktadır. Tekrar sayısı 13 ile 20 arasında, uzunluk ise 127 ile 155 B arasında deęiřmektedir. En sık grlen alelin tekrar sayısı 17 (0,32199), uzunluk 143 B, mutasyon hızı % 1,06 ve genetik eřitlilik (GD) 0,78058 olarak bildirilmiřtir(59). Tablo 5’de lokusun tm alellerinin genel sınıflandırması verilmektedir.

Tablo 5. DYS458 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS458 Alelleri	13	14	15	16	16,2	17	17,2	18	18,2	19	19,2	20
Uzunluk (B)	127	131	135	139	141	143	145	147	149	151	153	155

B: Baz ifti

Ařaęıda 17 GAAA tetrankleotid tekrarlı DYS458 lokusunun, 143 B uzunluęundaki rnek dizilimi verilmiřtir.

**5’...AGCAACAGGAATGAACTCCAATGAAAGAAAGAAAAGGAAG/GAA
A/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/G
AAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GGAGGGTGGGCGTGGTGG...3’**

2.1.5. DYS19 lokusu

DYS19 lokusu, (TAGA)₃tagg(TAGA)_n drtl tekrarları ile tanımlanmaktadır.  TAGA tekrarından sonra, ikinci parada bir TAGG tekrarı ve nc parada ise deęiřen sayıda TAGA tekrarlarından oluřur. Tekrar sayısı 10 ile 19, uzunluk ise 233 ile 269 arasında deęiřmektedir. En sık gzlenen alel 14 (0,52893), uzunluk 249 B, mutasyon hızı %0,25, genetik eřitlilik ise 0,64388 olarak bildirilmiřtir(60). DYS19 lokusuna ait alellerin genel sınıflandırması Tablo 6’da verilmektedir.

Tablo 6. DYS19 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS19 Alelleri	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19
Uzunluk (B)	233	237	241	245	249	253	257	261	265	269

B: Baz ifti

Ařaęıda 14 tekrarlı 248 B uzunluęunda (TAGA)₃tagg(TAGA)₁₁ tekrar dizilimli DYS19 aleline ait dizilim verilmektedir.

5'...ACTACTGAGTTTCTGTTATAGTGTTTTTAATATATATATAGTATTA
TATATATAGTGTTATATATATATAGTGTTT/TAGA/TAGA/TAGA/TAGG/TA
GA/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/T
ATAGTGACACTCTCCTTAACCCAGATGGACTCCTTGTCCTCACTACATGG
CCATGGCCCCGAAGTATTACTCCTG:GTGCCCCAGCCACTATTTCAGGTG
CAGAGATTGAC...3'

2.1.6. DYS385a/b lokusu

Bu lokus (DYS385a/b), y kromozomu üzerinde duplike şekilde iki kopya halinde bulunmaktadır. Kopyalar aynı genomik dizi içerdiklerinden kullanılan primerler her iki kopyaya da bağlanır ve iki farklı lokus gibi (DYS385a ve DYS385b) değerlendirilebilir. Bu lokus (GAAA)_n dörtlü tekrarları ile tanımlanmaktadır. Tekrar sayısı 7 ile 24 arasında, uzunluk ise 241 ile 308 Bç arasında değişmektedir. En sık gözlenen aleller 11-14 (0,28972) ile 11-15 (0,06986), mutasyon hızı %0,21, genetik çeşitlilik ise 0,83510 olarak bildirilmiştir(61). Bu lokusun alellerinin genel sınıflandırması Tablo 7’de gösterilmiştir.

Tablo 7. DYS385 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS385 Alelleri	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16
Uzunluk (Bç)	241	245	249	253	257	261	265	269	273	277

DYS385 Alelleri (devamı)	16,3	17	17,2	17,3	18	19	20	21	22	23	24
Uzunluk (devamı)	280	281	282	283	284	288	292	296	300	304	308

Bç: Baz çifti

Aşağıda 11 tekrarlı 257 Bç uzunluğundaki DYS385a/b lokusuna ait alelin dizilimi örnek olarak gösterilmektedir.

5'...AGCATGGGTGACAGAGCTAGACACCATGCCAAACAACAACAAG
AAAAGAAATGAAATTCAGAAAGGAAGGAAGGAAGGAGAAAGAAAGT
AAAAAAGAAAGAAAGAGAAAAAGAGAAAAAGAAAGAAAGAGAAGAA
AGAGAAAGAGGAAAGAGAAAGAAAGGAAGGAAGGAAGGAAGGAAG
G/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/G
AAA/GAGAAAAAGAAAGGAGGACTATGTAATTGGC...3'

2.1.7. DYS393 lokusu

DYS393 lokusu (AGAT)_n dörütlü tekrarlarını içermektedir. Tekrar biriminin, tekrar sayısının değışmeyecek şekilde 5' ucuna doğru 1 Bç kayması ile TAGA, 2 Bç kayması ile AGAT şeklini almaktadır. Tekrar sayısı 9 ile 17 arasında, uzunluk ise 108 ile 140 Bç arasında değışmektedir. En sık gözlenen alel 13 (0,71153), uzunluk 124, mutasyon hızı %0,08 ve genetik çeşitlilik ise 0,46218 olarak bildirilmiştir(62). DYS393 lokusu alelleri ve uzunluklarının genel sınıflandırılması tablo 8'de gösterilmiştir.

Tablo 8. DYS393 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS393 Alelleri	9	10	11	12	13	14	15	16	17
Uzunluk (Bç)	108	112	116	120	124	128	132	136	140

Bç: Baz çifti

Aşağıda örnek olarak verilen dizilim, 15 tekrarlı 132 Bç uzunluğundaki DYS393 lokusuna aittir.

5'...GTGGTCTTCTACTTGTGTCAATAC/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AT
GTATGTCTTTTCTATGAGACATACCTCATTTTTTGGACTTGAGTTC...3'

2.1.8. DYS391 lokusu

Bu lokus (DYS391) (TCTA)_n dörütlü tekrarlarını içermektedir. Tekrar sayısı 6 ile 14 arasında, uzunluk ise 89 ile 121 Bç arasında değışmektedir. Son yapılan çalışmalarda en sık gözlenen alel 10 (0,56033), uzunluk 105 Bç, mutasyon hızı %0,28, genetik çeşitlilik ise 0,53511 olarak bildirilmiştir(63). Bu lokusun alellerinin genel sınıflandırması Tablo 9'da gösterilmiştir.

Tablo 9. DYS391 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS391 Alelleri	6	7	8	9	10	11	12	13	14
Uzunluk (Bç)	89	93	97	101	105	109	113	117	121

Bç: Baz çifti

Aşağıda, 11 TCTA tekrarlı 107 Bç uzunluğundaki DYS391 aleline ait dizilim gösterilmektedir.

5'...TTCATCATACACCCATATCTGTCTGTCTG/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA
/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTGCCTATCTGCCTGCC
TACCTATCCCTCTATC...3'

2.1.9. DYS439 lokusu

Bu lokus (DYS439) (GATA)_n dörütlü tekrarlarını içermektedir. Tekrar sayısı 9 ile 16, uzunluk ise 205 ile 233 Bç arasında deęiřmektedir. En sık gözlenen alel 12 (0,44770), uzunluk 217 Bç, mutasyon hızı %0,61 ve genetik çeřitlilik 0,67060 olarak bildirilmiřtir(64). Tablo 10'da lokusun tüm alellerinin genel sınıflandırması gösterilmektedir.

Tablo 10. DYS439 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS439 Alelleri	9	10	11	12	13	14	15	16
Uzunluk (Bç)	205	209	213	217	221	225	229	233

Bç: Baz çifti

Ařaęıda, 12 tekrarlı 217 Bç uzunluęundaki DYS439 lokusuna ait alel dizilimi örnek olarak verilmiřtir.

5'...TCGAGTTGTTATGGTTTTAGGTCTAACATTTAAGTCTTTAATCTATC
TTGAATTAATAGATTCAAGGTGATAGATATACAGATAGATAGATACATA
GGTGGAGACAGATAGATGATAAATAGAA/GATA/GATA/GATA/GATA/GA
TA/GATA/GATA/GATA/GATA/GATA/GATA/GATA/GATA/GAAAGTATAAGTAA
AGAGATGATGGGTAAAAGAATTCCAAGCCAC...3'

2.1.10. DYS635 (Y GATA C4) lokusu

Bu lokus (TCTA)₄ (TGTA)₂ (TCTA)₂ (TGTA)₂ (TCTA)₂ (TGTA)₂ (TCTA)_n tekrarları ile tanımlanmaktadır. Tekrar sayısı 17 ile 26 arasında, uzunluk ise 234 ile 270 Bç arasında deęiřmektedir. En sık gözlenen alel 23 (0,45658), uzunluk 258 Bç, mutasyon hızı %0,46, genetik çeřitlilik 0,71341 olarak bildirilmiřtir(65). Tablo 11'de lokusun tüm alellerinin genel sınıflandırması gösterilmektedir.

Tablo 11. DYS635 (Y GATA H4) lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS635 Alelleri	17	18	19	20	21	21,3	22	23	24	25	26
Uzunluk (Bç)	234	238	242	246	250	253	254	258	262	266	270

Bç: Baz çifti

Aşağıda 23 tekrarlı 258 Bç uzunluğundaki DYS635 (Y GATA C4) lokusuna ait alel dizilimi örnek olarak verilmiştir.

5'..AGTGTCTCACTTCAAGCACCAAGCACTGCTGCTGAATGGGAGCAGA
AATGCCCAATGGAATGCTCTCTTGGCTTCTCACTTTGCATAGAATC/TCTA/
TCTA/TCTA/TCTA/TGTA/TGTA/TCTA/TCTA/TGTA/TGTA/TCTA/TCTA/
TGTA/TGTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/
ATTTTCTTTATCCATTCATTGATTGATGGATATTTGGGCTGGTTCCACATT
TTTCCAACGTGTGAATTTTGCTGC..3'

2.1.11. DYS392 lokusu

Bu lokus (DYS392) (TAT)_n üçlü tekrarları ile tanımlanmaktadır. Tekrar sayısı 6 ile 17 arasında, uzunluk ise 290 ile 323 Bç arasında değişmektedir. En sık gözlenen alel 11 (0,41899), uzunluk 308 Bç, mutasyon hızı %0,07, genetik çeşitlilik 0,64804 olarak bildirilmiştir(66). Tablo 12'de lokusun tüm alellerinin genel sınıflandırması gösterilmektedir.

Tablo 12. DYS392 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS392 Alelleri	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17
Uzunluk (Bç)	290	293	296	302	305	308	311	314	317	320	323	326

Bç: Baz çifti

Aşağıda 12 tekrarlı 311 Bç uzunluğundaki (TAT)₁₂ DYS392 lokusuna ait alel dizilimi örnek olarak verilmiştir.

5'...TAGAGGCAGTCATCGCAGTGGCCCAAGTGATCTTGCAACATCTCCA
TCCATGTTGCTCCAAAGGACCCAATTTTACTGTAAATGGTTGTATAGTATT
TTATGGTCTACATAGACCATATTTACCATATGTTTCATCCATATTTTCTTCA
TTAATCTAGCTTTTAAAAACAACAACTAATTTGATTTCAAGTGTTTGTATTTA
AAAGCCAAGAAGGAAAACAAATTTTTTCTTGTATCACCATTTATT/TAT/
TAT/TAT/TAT/TAT/TAT/TAT/TAT/TAT/TAT/TAT/TAT/TAT/TTACTAAGGAAT
GGGATTGGTAGGTC...3'

2.1.12. Y GATA H4 lokusu

Bu lokus (TAGA)_nATGGATAGATTA (GATG)_pAA (TAGA)_q tekrarları ile tanımlanmaktadır. Tekrar sayısı 8 ile 13 arasında, uzunluk ise 122 ile 142 Bç

arasında değişmektedir. En sık gözlenen alel 15 (0,43754), uzunluk 189 Bç, mutasyon hızı % 0,43, genetik çeşitlilik 0,62142 olarak bildirilmiştir(67). Tablo 13’de lokusun tüm alellerinin genel sınıflandırması gösterilmektedir.

Tablo 13. Y GATA H4 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

Y GATA H4 Alelleri	8	9	10	11	12	13
Uzunluk (Bç)	122	126	130	134	138	142

Bç: Baz çifti

Aşağıda 12 tekrarlı 138 Bç uzunluğundaki (TAGA)₁₂ N₁₂ (gac)₂ aa (taga)₄ Y GATA H4 lokusuna ait alel dizilimi örnek olarak verilmiştir.

5’...ATGCTGAGGAGAATTTCCAAATTTAAGATAGATAGATAGATCTATA
GATAGATAGGTAGGTAGG/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/TAG
A/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/ATGGATAGATTAGATGGATGAATA
GC...3’

2.1.13. DYS437 lokusu

Bu lokus (TCTA)_n (TCTG)₂ (TCTA)₄ tekrarları ile gösterilmiştir. Tekrar sayısı 13 ile 17, uzunluklar ise 181 ile 197 Bç arasında değişmektedir. En sık gözlenen alel 15 (0,43754), uzunluk 189 Bç, mutasyon hızı % 0,13, genetik çeşitlilik 0,62142 olarak bildirilmiştir(68). Tablo 14’de lokusun tüm alellerinin genel sınıflandırması gösterilmektedir.

Tablo 14. DYS437 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS437 Alelleri	13	14	15	16	17
Uzunluk (Bç)	181	185	189	193	197

Bç: Baz çifti

Aşağıda 15 tekrarlı 189 bp uzunluğunda DYS437 lokusuna ait (TCTA)₉ (TCTG)₂ (TCTA)₄ dizilimli alel zinciri örnek olarak verilmiştir.

5’...GACTATGGGCGTGAGTGCATGCCCATCCGG/TCTA/TCTA/TCTA/TC
TA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTG/TCTG/TCTA/TCTA/TCTA/TC
TA/TCATCTATCATCTGGGAATGATGTCTATCTACTTATCTATGAATGATA
TTTATCTGTGGTTATCTATCTATCTATATCATCTGTGAATGACAGGGTCT
C...3’

2.1.14. DYS438 lokusu

Bu lokus (DYS438) (TTTTC)_n beşli tekrarları ile tanımlanmaktadır. Tekrar sayısı 6 ile 14, uzunluklar ise 300 ile 340 Bç arasında değişmektedir. En sık gözlenen alel 12 (0,41945), uzunluk 330 Bç, mutasyon hızı %0.07, genetik çeşitlilik 0,68963 olarak bildirilmiştir(69). Tablo 15’de lokusun tüm alellerinin genel sınıflandırması gösterilmektedir.

Tablo 15. DYS438 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS438 Alelleri	6	7	8	9	10	11	12	13	14
Uzunluk (Bç)	300	305	310	315	320	325	330	335	340

Bç: Baz çifti

Aşağıda (TTTTC)₁₂ 12 tekrarlı 330 Bç uzunluğundaki DYS438 lokusuna ait alelinin dizilimi örnek olarak gösterilmiştir.

5’...CCAAAATTAGTGGGGAATAGTTGAACGGTAAACAGTATA/TTTTC/T
TTTC/TTTTC/TTTTC/TTTTC/TTTTC/TTTTC/TTTTC/TTTTC/TT
TTC/TTTTC/TATTTGAAATGGAGTTTCACTCTTGTTGCCAGGCTGAAAT
GCAATGGTGTGATCTCGACTCACCACAACCTCCACTTCCCAGGTTCAAGC
GATTCTCCTGCATCAGCCTCCCAGGTAGCTGGGATTATAGGCGTCTGCCA
CCACGCCAGCTAATTTTTTGTGTTTTTAGTAGAGACAGGGTTTCACCATG
TTGGTGAGGCTGGTCTCGAACTCCAGACCCTGGGTGATC...3’

2.1.15. DYS448 lokusu

Bu lokus aralarında 42 bazçifti bulunan AGAGAT altılı tekrarları ile tanımlanmaktadır. Tekrar sayısı 17 ile 24, uzunluk 299 ile 341 arasında değişmektedir. En sık gözlenen alel 19 (0,43250), uzunluk 311 Bç, mutasyon hızı %0,11, genetik çeşitlilik 0,69218 olarak bildirilmiştir(70). Tablo 16’da lokusun tüm alellerinin genel sınıflandırması gösterilmektedir.

Tablo 16. DYS448 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS448 Alelleri	17	18	19	20	21	22	23	24
Uzunluk (Bç)	299	305	311	317	323	329	335	341

Bç: Baz çifti

Aşağıda en sık gözlenen 310 Bç uzunluğundaki (AGAGAT)₁₁(N)₄₂ (AGAGAT)₈ tekrarlı DYS448 lokusuna ait 19 alelinin dizilimi örnek olarak gösterilmiştir.

5'...TGGGAGAGGGCAAGGATCCAAATAAAGAACAGAGAAGTGTCAAAGA
GCTTCAATGGAGATTAGAAATAGAGATCGCGAGACAGAAAGGGAGATAG
AGACATGGATAA/AGAGAT/AGAGAT/AGAGAT/AGAGAT/AGAGAT/AGA
GAT/AGAGAT/AGAGAT/AGAGAT/AGAGAT/ATAGAGATAGAG
AGATAGAGATAGAGATAGATAGATAGAGAA/AGAGAT/AGAGAT/AGAG
AT/AGAGAT/AGAGAT/AGAGAT/AGAGAT/AGAGAT/AGAGAGGTAAAG
ATAGAGATAAATTTCCAGACCGGCCAGAAATATGAC...3'

2.2. Çalışma Grubu

Bu çalışma kapsamında, geneli temsil etmesi amacıyla en az üç nesil Elazığ'da yaşamış ve birbiriyle erkek atasal akrabalığı bulunmayan sağlıklı 250 erkek birey incelemeye alınmıştır.

Yukarıda belirtilen özelliklere uyan kişiler; çalışmanın amacı ve yöntemi hakkında bilgilendirilmiş, ayrıca yeterince bilgilendirildikleri ve kendi iradeleriyle bu çalışmaya katıldıklarını gösteren bilgilendirilmiş gönüllü onam formu kişiler tarafından imzalandıktan sonra her bireyden EDTA'lı tüpe 2 cc kan örneği alındı.

2.3. DNA İzolasyonu

- 1,5 ml lik receiver (toplama) tüpü içerisine 200 mikrolitre kan örneği, 200 mikrolitre Lysis Buffer HL ile 20 mikrolitre Proteinaz K konulur ve 5 dakika 56 C°'de termal şeykır cihazında bekletildi.
- Örnek üzerine 200 mikrolitre Binding Buffer HL eklenip 2,0 ml lik RTA spin filtreli tüpe aktararak 13.000xg devirde 2 dakika santifüj edilir ve toplama tüpü değiştirildi.
- Toplama tüpü değiştirilmiş olan spin filtreli tüp içerisine 500 mikrolitre Wash Buffer I eklenip 13.000 xg devirde 1 dakika santifüj edilir ve toplama tüpü değiştirildi.
- Filtre üzerine 700 mikrolitre Wash Buffer II eklenerek 13.000xg devirde 1 dakika santifüj edilir ve toplama tüpü değiştirildi.

- Wash Buffer içerisinde bulunan alkolden filtreyi ve DNA'yı arındırmak için 4 dakika 13.000xg devirde santrifüj edilir ve kapak açık bir şekilde 3 dakika bekletildi.
- Spin filtre 1,5 ml lik receiver tüpe alınır ve üzerine 56 C ° ye ısıtılmış 200 mikrolitre Elution Buffer D eklenip 1 dakika oda sıcaklığında bekletildi. 8000 xg de 1 dakika santrifüj ettikten sonra filtre atılır ve elde edilen DNA örneği çalışılmak üzere +4 C ° de bekletildi.

Elde edilen tüm DNA izolatlarının kantitatif ve kalitatif ölçümleri Nanodrop 2000c spektrofotometre cihazında yapıldı.

2.4. Polimeraz Zincir Reaksiyonu (PCR)

İzole edilen DNA örneklerinde Y kromozomu üzerinde bulunan lokuslar (DYS456, DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS458, DYS19, DYS385a/b, DYS393, DYS391, DYS439, DYS635 (Y GATA C4), DYS392, Y GATA H4, DYS437, DYS438 ve DYS448) her biri için spesifik olan primerler ile uygun PCR protokollerinde çoğaltılmıştır.

Deoksiribonükleik asit ürünlerinin, AmpF/YFiler PCR Amplification Kit (Applied Biosystem, Foster City, CA, USA) ile uygun protokol kullanılarak amplifikasyonları sağlandı. Her bir örnek için PCR tüpüne 9.2 µl PCR Reaction Mix, 5.0 µl Primer Set, 0.8 µl Taq Gold® DNA Polymerase ve 10.0 µl 1/200 oranında dilüe edilmiş olan DNA örneği konularak miks hazırlandı ve aşağıdaki PCR protokolüne göre her bir DNA örneğinin PCR işlemi yapıldı.

Y kromozom STR lokusları için uygulanan PCR protokolü:

Başlangıç denatürasyonu	: 95 C de 11 dakika	
Denatürasyon	: 94 C de 1 dakika	} 30 döngü
Annealing (bağlanma)	: 61 C de 1 dakika	
Extension (uzama)	: 72 C de 1 dakika	
Son ekstensiyon	: 60 C de 80 dakika	

2.5. Elektroforez ve Tiplendirme

Elde edilen PCR ürünlerini tiplendirmek için ABI 310 Genetik Analiz cihazında yürütülerek, analiz edilip pik değerleri çıkartıldı. Genetik Analiz cihazına konulmadan önce 310 sekans tüplerine;

12 µl formamid

0,5 µl GeneScan 500 LIZ Size Standart

1 µl PCR ürünü DNA örneği konuldu ve kapakları kapatıldı.

Ayrıca her yürütme sırasında, bir sekans tüpüne 1 µl AmpF/YFıler Kit Allelic Ladder konuldu. Örnekler 95°C’de 3 dakika denatüre edildi. Denatürasyon sonrası tüpler -20°C’ de 3 dakika bekletildi ve elektroforez cihazına yüklendi. Elektroforez sona erdikten sonra sonuçlar GeneMapper IDv3.2 programı ile analiz edildi. Elde edilen bu değerler sequences ladders referans alınarak karşılaştırılıp, alel frekansları analiz edilmek üzere tablo haline getirildi.

3. BULGULAR

DYS456, DYS 389I, DYS389II, DYS390, DYS458, DYS19, DYS385a/b, DYS393, DYS391, DYS439, DYS635 (Y GATA C4), DYS392, Y GATA H4, DYS437, DYS438 ve DYS448 lokusları için GeneMapper Software Version 3.2 programı ile sonuçlar elde edildi. Elde edilen tüm haplotiplerin Arlequin 3.1 istatistik programı kullanılarak her bir lokus için genetik çeşitlilik ve alel frekansları tablo ve şekil halinde sunulmuştur.

Tablo 17. Elazığ yerlisi 250 erkek bireyin incelenen 16 Y-STR AmpFISTR Y filer paneli

n	456	389I	390	389II	458	19	385a/b	393	391	439	G.C4	392	G.H4	437	438	448
1	15	14	22	30	18	15	15-15	12	10	11	20	11	12	14	9	19
2	15	13	23	29	15	14	12-19	12	10	11	21	17	12	14	9	21
3	15	13	22	29	17	13	14-14	13	10	12	21	10	12	16	10	21
4	14	12	24	29	19	15	14-15	13	10	12	23	11	12	14	11	19
5	15	13	23	30	17	14	12-12	13	10	12	23	11	11	15	10	20
6	16	13	24	29	16	14	12-15	12	11	12	23	13	12	15	12	20
7	17	14	25	31	16	16	11-15	13	11	10	24	11	12	14	11	20
8	15	13	25	32	17	13	17-18	13	10	13	23	11	11	14	10	20
9	15	13	24	29	15	14	12-16	12	11	12	23	13	13	15	12	19
10	14	14	23	31	18	14	14-15	13	10	11	21	13	11	14	9	19
11	16	13	25	31	17	16	9-12	12	10	13	21	12	12	14	9	21
12	17	13	24	30	18	13	15-16	13	10	12	21	11	11	14	10	20
13	14	12	23	29	19	14	13-19	12	10	11	21	11	11	14	10	20
14	14	12	23	29	18	14	13-19	12	10	11	21	11	11	14	10	20
15	16	13	22	29	17	13	14-16	13	10	12	22	15	9	14	11	19
16	15	14	23	30	19	14	12-18	12	10	11	21	12	11	14	10	21
17	15	13	22	31	15	14	13-15	12	10	11	21	11	11	14	9	22
18	15	14	23	30	16	13	13-16	13	10	12	21	13	11	15	9	19
19	15	13	23	29	14	15	12-15	12	9	11	22	11	12	14	9	21
20	16	13	24	31	18	15	12-14	12	10	13	23	11	11	14	9	20
21	15	13	23	31	17	14	12-13	12	10	12	21	11	12	14	10	21
22	16	13	25	31	15	15	11-14	13	11	10	23	11	13	14	11	20
23	16	14	23	30	14	15	12-13	13	10	11	25	12	11	14	10	18
24	15	13	24	30	16	14	12-16	12	11	13	23	14	12	15	12	19
25	15	12	22	30	16	13	16-18	14	10	12	21	11	9	14	10	21
26	15	12	23	28	18	14	13-16	12	10	12	21	12	11	14	9	21
27	15	14	22	30	17	14	10-10	12	10	11	21	12	12	14	9	20
28	16	12	24	28	14	14	10-15	13	10	11	21	11	13	15	9	20
29	16	14	24	31	15	14	12-13	12	10	11	21	11	12	15	9	19
30	15	12	24	29	19	13	17-18	12	10	12	21	11	11	14	10	20

n	456	389I	390	389II	458	19	385a/b	393	391	439	G.C4	392	G.H4	437	438	448
31	16	13	24	29	16	14	12-16	12	11	12	23	13	13	15	12	19
32	16	13	24	30	16	16	9-11	13	11	10	23	11	12	14	11	20
33	14	12	23	29	19	14	13-20	12	10	11	21	15	11	14	10	18
34	15	13	24	30	17	15	13-14	12	9	11	21	11	11	14	9	20
35	15	12	24	29	18	13	12-18	12	10	13	21	11	10	14	10	20
36	18	14	24	30	16	14	12-17	12	11	12	21	11	11	15	10	21
37	15	13	23	29	15	15	12-16	12	10	11	22	11	13	14	9	21
38	15	12	21	28	16	16	14-15	15	10	11	21	11	11	16	10	20
39	16	14	23	29	14	17	13-19	13	10	12	20	10	12	14	11	19
40	16	13	23	30	16	14	18-18	13	10	12	20	11	12	14	10	20
41	15	13	23	29	16	14	13-16	12	10	11	22	11	11	15	9	21
42	15	13	24	29	17	14	11-14	14	10	12	23	12	11	15	10	23
43	15	13	23	31	17	15	14-17	14	10	11	22	15	11	15	9	19
44	15	14	22	31	18	15-16	15-16	14	10	11	22	11	12	15	10	21
45	16	13	24	31	17	15	12-14	12	10	13	22	12	11	14	9	20
46	14	13	23	30	18	14	14-15	13	10	11	21	13	11	14	9	19
47	16	12	21	29	18	16	13-16	13	11	10	22	11	12	16	10	23
48	16	13	24	30	17	15	12-14	12	10	13	21	11	11	14	9	20
49	15	12	23	31	17	15	13-16	12	10	11	21	11	12	15	9	21
50	14	14	23	32	17	14	15-15	13	10	11	21	13	11	14	9	19
51	16	12	24	29	17	12	14-15	13	10	11	21	13	11	14	9	20
52	15	13	23	30	17	14	13-19	12	10	11	20	11	10	14	10	21
53	13	12	22	31	17	14	13-21	8	8	12	20	11	10	14	10	20
54	15	12	19	30	17	16	10-12	8	10	11	23	12	10	15	9	21
55	14	14	23	32	18	14	14-15	13	10	11	21	13	11	14	9	19
56	15	14	22	30	18	16	15-17	12	10	11	20	11	12	14	9	19
57	16	13	24	29	16	14	12-16	12	11	12	23	13	12	15	12	19
58	16	14	26	32	16	15	11-14	13	11	10	23	11	13	14	11	20
59	15	12	24	28	15	15	13-16	12	10	12	21	11	12	15	9	21
60	14	13	23	29	15	15	12-16	12	10	12	22	11	12	14	9	21
61	15	13	24	29	17	14	13-15	12	10	11	21	11	11	15	9	19
62	15	12	23	30	17	14	13-18	12	10	11	20	11	11	14	10	21
63	15	13	24	30	17	15	13-15	13	10	12	20	11	12	16	10	19
64	16	12	24	29	14	14	10-15	13	10	11	21	11	13	15	9	20
65	15	13	23	29	16	14	12-13	13	10	10	24	12	12	14	10	20
66	15	12	24	28	15	15	11-13	12	10	11	23	13	12	15	12	19
67	15	13	21	30	17	15	13-14	14	10	11	21	11	11	16	10	22
68	16	13	24	31	17	14	13-15	12	10	13	22	12	11	14	9	19
69	16	13	24	30	17	14	12-14	13	10	13	22	16	12	14	9	20
70	16	13	25	30	16	16	12-14	13	10	11	24	11	12	14	11	20
71	15	14	25	30	14	17	11-15	13	10	11	24	13	12	14	11	19
72	15	12	22	29	19	13	16-17	13	10	12	21	11	9	14	10	20
73	16	13	24	29	14	14	11-12	13	10	12	26	12	11	14	11	17
74	15	13	23	28	15	15	10-16	12	10	11	21	11	12	14	9	21
75	15	13	22	29	16	15	13-13	13	10	12	22	12	11	14	11	19

n	456	389I	390	389II	458	19	385a/b	393	391	439	G.C4	392	G.H4	437	438	448
76	16	13	24	27	17	14	12-17	13	10	13	21	11	13	14	12	18
77	15	12	24	29	19	14	12-13	12	10	12	21	13	8	14	11	21
78	16	13	25	29	16	14	11-14	12	11	11	23	12	11	15	12	19
79	16	13	24	29	16	14	11-14	12	11	13	23	12	11	15	13	19
80	16	14	23	31	15	14	14-15	13	12	11	20	11	10	16	10	21
81	15	13	23	29	15	16	12-16	12	10	10	22	11	13	14	9	21
82	15	12	22	29	17	15	12-14	13	10	13	22	11	13	14	10	19
83	16	14	25	31	15	14	10-14	13	10	12	23	11	11	15	11	20
84	16	12	23	29	16	14	11-13	12	11	12	23	11	13	15	9	21
85	15	13	23	31	19	13	15-16	14	9	13	22	11	13	14	10	20
86	15	14	23	32	17	14	13-20	12	10	11	20	11	10	14	10	21
87	16	15	23	31	17	14	11-13	13	10	11	21	12	12	15	10	21
88	17	13	24	31	15	14	11-15	13	11	13	23	16	12	14	11	20
89	18	14	22	30	17	15	16-18	12	10	11	21	11	12	14	9	19
90	16	12	24	28	14	14	13-14	13	10	12	21	11	11	15	10	20
91	15	13	25	30	18	14	12-14	13	9	11	21	11	12	14	10	19
92	15	12	25	29	17	14	12-17	13	10	9	21	12	10	14	10	17
93	15	13	23	29	19	14	12-18	12	10	11	23	11	11	14	10	21
94	16	13	22	29	16	14	14-14	13	10	11	22	11	11	14	9	21
95	13	12	24	28	17	15	14-18	12	10	11	21	11	11	16	9	19
96	15	13	23	29	17	14	12-14	13	11	14	23	13	11	15	10	19
97	17	13	23	30	16	13	15-16	13	10	12	21	11	11	14	11	20
98	15	14	23	30	17	14	14-18	13	10	12	22	11	10	14	9	19
99	15	13	23	31	17	14	13-14	12	10	11	20	12	9	14	9	21
100	17	13	23	29	17	14	16-17	13	10	11	23	11	11	14	10	20
101	15	13	24	29	17	14	11-14	13	11	12	23	13	12	15	12	19
102	16	14	25	30	14	15	11-15	13	11	10	23	11	12	14	11	20
103	16	13	25	30	19	13	17-18	13	11	13	20	11	11	14	10	20
104	15	12	24	27	18	14	11-15	12	10	12	23	14	12	15	11	19
105	15	13	22	29	17	13	15-16	13	9	11	22	14	10	14	11	19
106	15	14	23	32	17	13	15-16	14	9	12	21	11	12	14	10	20
107	16	12	23	29	18	15	13-15	14	10	11	23	11	11	16	11	20
108	16	14	23	31	17	14	13-15	12	10	12	23	11	11	15	9	19
109	15	13	25	31	18	14	11-15	13	11	10	23	11	13	15	11	21
110	16	13	23	29	16	14	11-14	12	12	10	23	11	13	15	12	19
111	17	13	25	31	15	16	11-14	13	11	10	23	11	12	14	11	20
112	15	14	23	30	19	14	12-19	13	12	11	22	11	11	14	10	21
113	15	13	23	29	16	15	13-16	12	10	11	22	11	12	14	9	21
114	16	12	22	28	14	14	14-15	13	11	11	22	12	11	15	10	21
115	14	14	23	30	16	14	13-14	12	10	13	21	11	11	15	9	19
116	15	13	23	29	15	15	12-16	12	10	11	22	11	13	14	9	21
117	15	13	22	31	17	15	13-18	12	10	11	20	11	11	14	10	21
118	15	14	23	30	20	14	12-18	12	10	11	21	12	11	14	10	21
119	16	13	23	28	17	14	11-15	12	11	12	23	14	12	15	12	19
120	15	12	24	28	16	15	14-15	14	11	12	21	12	12	15	10	23

n	456	389I	390	389II	458	19	385a/b	393	391	439	G.C4	392	G.H4	437	438	448
121	16	13	24	31	17	15	12-13	12	10	13	22	11	11	14	9	20
122	15	13	23	29	14	15	12-15	12	9	11	21	11	12	14	9	21
123	16	14	25	32	16	15	11-14	13	10	10	23	11	13	14	11	20
124	15	13	23	29	14	15	12-15	12	9	11	21	11	12	14	9	21
125	15	13	25	29	16	17	12-15	13	10	11	23	11	11	14	11	17
126	16	12	24	29	17	17	15-16	14	10	11	22	11	12	16	10	21
127	15	12	22	30	17	13	16-17	13	10	12	21	11	9	14	11	20
128	15	12	23	28	16	15	14-18	12	10	13	22	11	12	15	9	21
129	15	13	23	29	15	15	12-16	12	10	11	22	11	11	14	9	20
130	18	13	23	31	17	13	16-16	13	10	12	22	11	11	14	9	19
131	15	13	23	32	18	14	13-16	12	11	11	21	11	11	14	10	20
132	17	13	25	30	15	15	11-14	13	10	12	23	11	13	14	11	20
133	15	13	23	29	19	14	12-18	12	10	11	24	13	12	14	10	21
134	16	12	24	29	14	14	10-15	13	10	11	21	11	13	15	9	20
135	16	13	22	29	15	14	12-14	12	11	11	22	11	11	14	9	21
136	15	14	22	31	17	14	13-15	12	10	13	24	11	10	15	9	20
137	14	14	23	31	18	14	14-15	13	10	11	21	13	11	14	9	19
138	15	12	24	28	15	15	13-16	12	10	13	21	11	12	15	9	21
139	14	12	23	30	17	14	11-15	13	11	10	22	11	11	16	10	20
140	15	13	22	29	16	15	12-13	12	10	11	24	11	10	15	11	20
141	15	13	25	30	20	14	12-15	12	10	13	21	11	11	14	9	19
142	15	14	22	31	17	14	13-15	12	10	13	24	11	10	15	9	20
143	17	13	23	31	17	13	15-16	13	10	13	22	11	11	14	9	19
144	14	12	24	28	19	14	12-18	12	10	11	21	11	11	14	9	21
145	15	14	23	32	18	15	14-16	11	10	12	21	11	10	16	10	20
146	15	12	23	30	15	15	16-16	13	10	12	21	10	11	16	10	21
147	17	13	23	31	17	13	15-16	13	10	13	22	11	11	14	10	19
148	16	13	25	30	15	16	11-14	13	11	10	24	11	12	14	11	20
149	15	13	23	30	17	15	13-16	12	10	11	21	11	12	15	9	21
150	17	13	25	31	15	15	9-11	13	11	10	23	11	13	15	11	22
151	16	14	23	29	16	15	10-19	14	10	11	24	10	11	16	10	19
152	17	13	24	30	16	13	16-19	13	10	11	22	13	12	14	10	20
153	15	13	24	30	14	15	12-13	13	11	12	26	13	12	14	11	17
154	16	13	23	29	15	16	12-17	12	11	11	23	11	13	14	9	21
155	14	13	23	31	17	14	12-18	12	10	14	20	11	11	14	10	20
156	18	12	21	28	16	15	14-15	14	10	11	22	11	11	15	10	18
157	15	12	22	30	17	13	16-17	13	10	12	21	11	9	14	10	20
158	17	13	23	30	15	14	12-16	13	10	11	22	11	10	15	9	20
159	15	13	23	30	17	15	12-12	13	10	12	23	13	11	15	11	19
160	16	14	25	32	14	13	13-14	13	10	12	23	13	9	14	10	20
161	15	13	24	29	16	14	11-15	9	11	12	23	12	12	15	12	19
162	16	14	23	29	16	14	13-19	14	10	11	24	10	12	15	12	20
163	15	13	24	29	15	16	12-16	11	10	11	21	15	11	15	10	19
164	15	13	23	30	18	15	12-12	13	11	12	23	12	13	15	11	19
165	15	12	22	30	17	13	16-17	13	10	12	21	11	9	14	10	21

n	456	389I	390	389II	458	19	385a/b	393	391	439	G.C4	392	G.H4	437	438	448
166	17	13	24	30	17	14	13-14	13	10	12	21	13	12	10	17	20
167	15	13	24	29	15	14	12-13	13	10	14	26	12	12	11	14	17
168	17	13	22	31	17	15	13-15	12	10	8	20	11	12	9	14	19
169	14	13	23	30	18	14	14-15	13	11	12	21	12	13	10	14	20
170	15	13	24	29	16	15	11-14	14	12	10	23	11	13	11	14	20
171	17	14	21	31	15	14	11-12	13	10	11	20	12	12	11	14	22
172	16	14	23	30	17	14	13-14	12	10	12	23	11	12	9	14	20
173	15	12	23	28	16	14	13-14	12	10	12	23	11	12	15	14	22
174	13	12	24	28	15	15	13-17	13	10	12	22	11	12	16	9	20
175	13	12	26	28	16	16	13-17	13	10	11	21	10	13	15	10	19
176	16	14	25	31	15	16	11-14	13	10	11	23	12	13	14	11	20
177	16	12	22	28	16	12	12-15	11	10	13	21	14	12	15	10	20
178	15	13	24	29	16	13	11-14	12	10	12	21	13	11	15	12	19
179	15	12	22	29	17	15	12-15	12	10	12	23	11	13	15	10	20
180	15	12	22	30	18	14	15-16	14	10	12	21	10	12	16	10	21
181	15	12	22	28	16	15	14-14	14	10	11	20	11	12	16	10	21
182	14	14	24	30	15	14	11-14	13	11	12	22	13	11	14	12	18
183	14	14	23	30	16	14	16-18	12	10	11	21	14	11	16	10	20
184	14	13	24	28	17	14	11-14	13	11	12	23	13	11	15	12	20
185	14	13	24	30	16	15	15-16	13	10	11	20	13	11	14	9	19
186	15	13	22	29	16	16	11-14	13	10	11	23	13	12	15	12	19
187	15	13	22	30	17	14	11-14	13	11	11	23	13	12	15	12	19
188	15	14	23	31	17	14	11-14	14	10	13	23	13	11	14	12	19
189	15	14	22	30	16	15	13-15	14	10	12	21	11	11	16	10	21
190	15	13	24	29	16	14	11-15	13	11	12	23	13	12	14	11	18
191	16	13	23	30	15	13	17-17	13	10	13	23	11	13	14	10	20
192	15	14	23	30	18	14	13-14	13	10	12	24	12	11	14	12	19
193	16	13	23	31	15	13	15-16	14	10	11	21	11	9	14	10	20
194	15	14	24	29	17	14	11-14	13	10	11	23	13	10	14	12	19
195	16	13	23	29	15	17	13-13	12	9	11	22	11	11	14	9	22
196	16	14	24	32	17	14	11-14	13	10	12	24	13	11	14	9	18
197	16	13	24	31	16	13	15-15	13	10	12	22	10	12	15	10	21
198	16	14	24	30	18	14	11-14	13	11	12	24	13	10	14	12	18
199	16	15	24	31	18	14	11-15	13	11	11	23	14	11	15	12	19
200	18	14	26	31	20	14	12-14	13	10	12	23	13	10	15	12	20
201	18	14	23	30	17	14	11-14	13	10	12	22	13	11	14	12	18
202	17	14	24	30	18	13	13-13	13	9	10	21	11	11	14	10	20
203	17	14	23	31	16	14	13-15	14	10	13	21	11	12	15	9	20
204	17	12	23	29	17	14	14-15	12	10	12	22	11	11	15	9	20
205	16	14	25	31	15	16	11-15	13	11	11	23	14	11	15	10	21
206	14	14	24	29	16	16	12-13	13	9	13	22	11	11	15	10	20
207	15	12	24	29	14	13	17-20	13	10	10	23	11	10	14	10	20
208	14	13	23	29	14	14	10-12	13	10	10	20	14	11	15	10	19
209	15	14	24	29	16	14	10-13	12	11	12	21	13	11	14	12	20
210	16	14	23	30	17	14	11-13	14	10	10	21	14	12	14	10	20

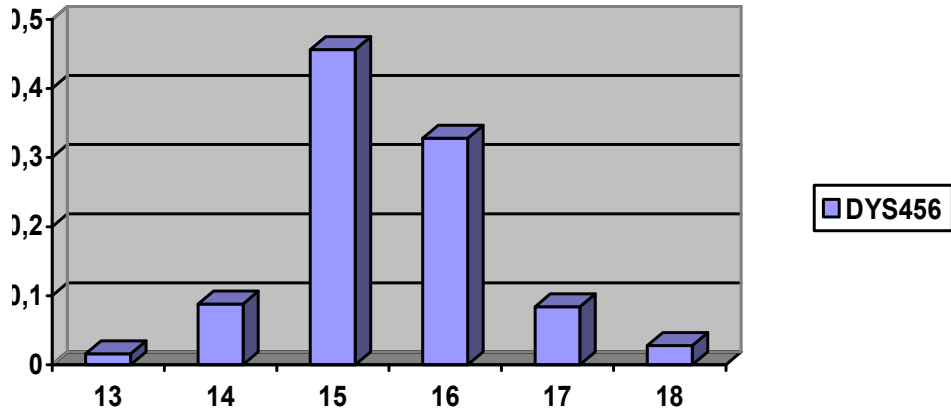
n	456	389I	390	389II	458	19	385a/b	393	391	439	G.C4	392	G.H4	437	438	448
211	16	13	23	29	17	14	15-16	13	10	11	23	13	9	14	9	21
212	15	13	23	29	16	14	14-17	13	10	12	21	11	11	16	9	20
213	16	13	24	31	17	16	14-15	13	11	13	21	11	10	15	10	20
214	16	12	23	29	16	14	11-14	13	11	11	23	13	11	15	12	19
215	16	11	25	28	17	14	13-14	13	11	12	25	13	11	15	12	20
216	16	12	24	28	16	14	11-15	13	10	12	24	13	11	14	12	19
217	16	13	23	30	18	14	12-14	13	11	12	24	13	11	14	13	19
218	16	13	23	31	15	13	15-16	14	10	11	21	11	10	14	10	20
219	16	13	24	29	17	14	11-15	13	10	12	23	13	11	15	12	20
220	15	14	23	30	17	15	12-14	12	10	11	20	11	12	14	9	19
221	15	13	23	29	16	15	12-15	12	10	12	21	10	12	16	10	21
222	15	13	22	31	16	15	12-18	12	11	12	21	13	11	14	9	20
223	16	13	23	31	19	14	12-13	14	11	12	21	11	11	14	9	21
224	17	15	21	28	15	13	17-18	13	9	9	25	16	12	15	9	20
225	16	13	25	29	16	15	10-12	13	11	12	21	13	11	14	10	20
226	16	13	23	30	15	14	10-13	13	10	12	20	11	12	14	10	20
227	15	14	23	30	18	15	15-15	13	10	11	20	11	12	14	9	19
228	15	13	24	31	17	15	11-15	13	10	12	21	11	11	14	11	20
229	16	11	24	29	17	14	11-12	13	11	13	21	15	11	15	9	20
230	18	13	23	29	15	14	13-16	12	10	10	21	11	10	14	9	20
231	17	14	24	30	18	13	13-13	13	9	10	21	11	11	14	10	20
232	17	13	25	29	17	15	12-16	13	10	11	21	11	10	15	10	20
233	16	15	24	31	16	14	11-14	13	11	13	23	13	11	15	12	19
234	16	14	24	30	17	14	11-13	13	11	12	24	13	12	14	10	19
235	16	14	24	30	17	15	11-14	12	10	10	21	11	11	14	12	20
236	16	13	24	29	16	14	12-13	13	11	13	23	13	11	15	9	19
237	16	14	23	30	17	14	11-15	12	11	12	23	14	12	15	12	19
238	15	12	23	31	17	14	12-14	12	11	11	22	11	11	14	10	21
239	16	13	23	30	17	14	12-17	12	10	14	20	11	11	14	10	20
240	16	13	24	29	15	16	11-13	12	11	11	23	11	13	14	9	21
241	16	12	22	30	16	13	12-14	14	10	11	22	11	11	15	10	18
242	15	13	22	31	17	13	16-17	13	10	12	21	11	9	14	10	20
243	14	13	24	30	16	14	13-14	12	11	12	22	12	13	10	14	19
244	15	12	22	29	16	15	12-15	13	11	12	23	13	11	14	9	19
245	15	13	23	30	16	15	12-13	13	10	12	21	14	11	14	10	20
246	15	13	24	30	17	14	14-14	13	11	12	23	14	10	14	12	18
247	15	13	24	29	17	15	11-14	13	11	11	23	13	11	15	12	19
248	15	13	25	29	16	15	11-13	12	11	13	23	13	11	15	10	20
249	15	14	24	29	17	14	12-12	12	10	12	21	11	12	14	9	20
250	16	14	25	30	16	15	12-15	13	11	11	23	12	11	14	9	19

n: Haplotip sayısı

“Tablo 18. Elazığ yerlisi 250 erkek bireyden elde edilen 16 Y-STR lokusu için alel frekansları ve genetik çeşitlilik oranları (GD: gene diversity)

Lokuslar	456	389I	390	389II	458	19	393	391	439	635	392	YGATAH4	437	438	448	Lokus	385a/b
Aleller																Aleller	
8							0,008	0,004	0,004			0,004				9,11	0,020
9							0,004	0,052	0,008			0,044	0,008	0,324		9,12	0,027
10								0,680	0,094		0,036	0,092	0,012	0,356		10,10	0,011
11		0,008					0,012	0,248	0,392		0,560	0,436	0,012	0,136		10,12	0,011
12		0,220				0,008	0,380	0,016	0,350		0,116	0,308		0,140		10,13	0,007
13	0,016	0,508				0,132	0,496		0,136		0,200	0,116		0,008		10,14	0,004
14	0,088	0,248			0,068	0,488	0,096		0,016		0,052		0,568	0,032		10,15	0,021
15	0,456	0,016			0,160	0,270	0,004				0,020		0,320			10,16	0,004
16	0,328				0,252	0,082					0,012		0,080			10,19	0,004
17	0,084				0,336	0,020					0,004			0,004	0,020	11,12	0,011
18	0,028				0,116										0,044	11,13	0,038
19			0,004		0,056										0,284	11,14	0,096
20					0,012					0,092					0,388	11,15	0,057
21										0,364					0,228	12,12	0,014
22			0,024							0,176					0,024	12,13	0,070
23			0,144							0,276					0,012	12,14	0,050
24			0,392							0,068						12,15	0,039
25			0,312							0,012						12,16	0,043
26			0,112							0,012						12,17	0,018
27			0,012							0,012						12,18	0,032
28				0,008												12,19	0,007
29				0,096												13,13	0,021
30				0,344												13,14	0,043
31				0,304												13,15	0,039
32				0,204												13,16	0,039
				0,044												13,19	0,018
																13,20	0,007
																13,21	0,004
																14,14	0,014
																14,15	0,050
																14,16	0,007
																14,17	0,007
																14,18	0,011
																15,15	0,014
																15,16	0,046
																15,17	0,004
																16,16	0,007
																16,17	0,032
																16,18	0,011
																16,19	0,004
																17,17	0,004
																17,18	0,014
																17,20	0,004
																18,18	0,004
GD	0,669	0,632	0,715	0,736	0,777	0,666	0,600	0,473	0,721	0,747	0,628	0,691	0,568	0,729	0,714		0,962

3.1. DYS456 Lokusu

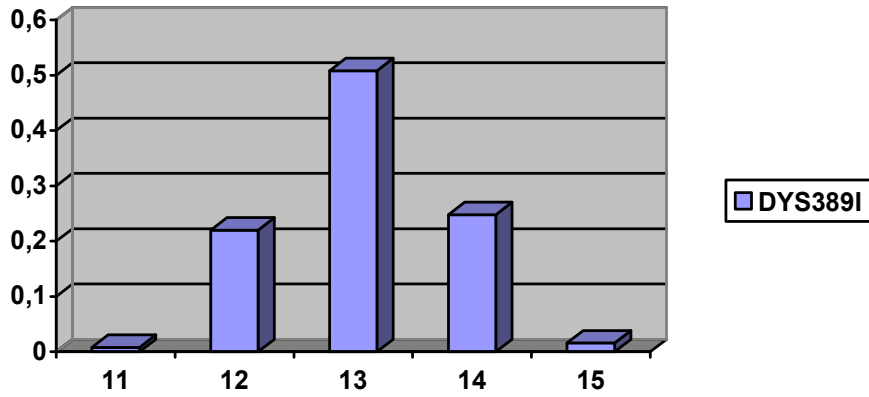


Şekil 8. Elazığ il popülasyonu DYS456 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 19. Elazığ il popülasyonu DYS456 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS456 LOKUSU (n=250)	13	4	0,016
	14	22	0,088
	15	114	0,456
	16	82	0,328
	17	21	0,084
	18	7	0,028

3.2.DYS389I Lokusu

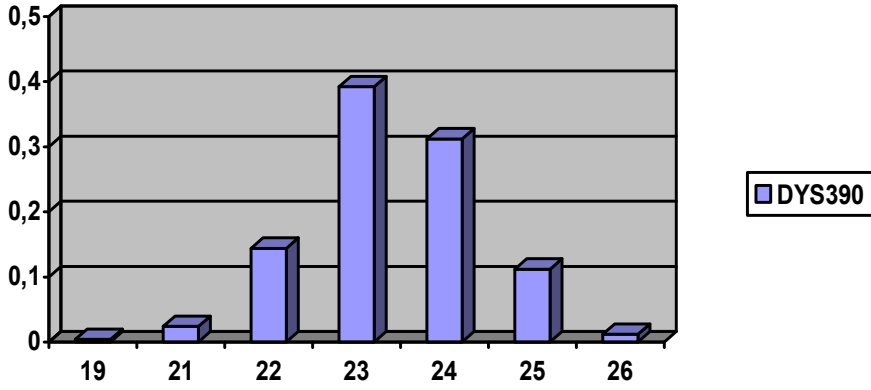


Şekil 9. Elazığ il popülasyonu DYS389I lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 20. Elazığ il populasyonu DYS389I lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS389I LOKUSU (n=250)	11	2	0,008
	12	55	0,220
	13	127	0,508
	14	62	0,248
	15	4	0,016

3.3.DYS390 Lokusu

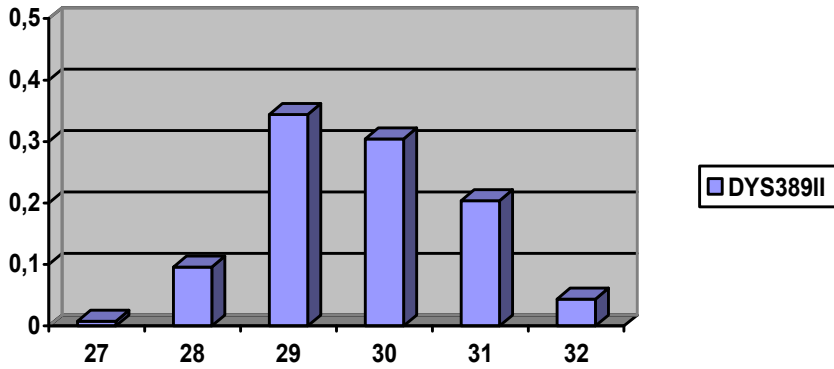


Şekil 10. Elazığ il populasyonu DYS390 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 21. Elazığ il populasyonu DYS390 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK
DYS390 LOKUSU (n=250)	19	1	0,004
	21	6	0,024
	22	36	0,144
	23	98	0,392
	24	78	0,312
	25	28	0,112
	26	3	0,012

3.4. DYS389II Lokusu

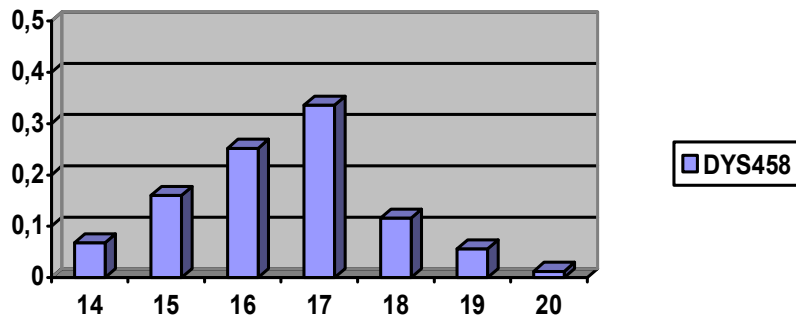


Şekil 11. Elazığ il populasyonu DYS389II lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 22. Elazığ il populasyonu DYS389II lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS389I LOKUSU (n=250)	27	2	0,008
	28	24	0,096
	29	86	0,344
	30	76	0,304
	31	51	0,204
	32	11	0,044

3.5. DYS458 Lokusu

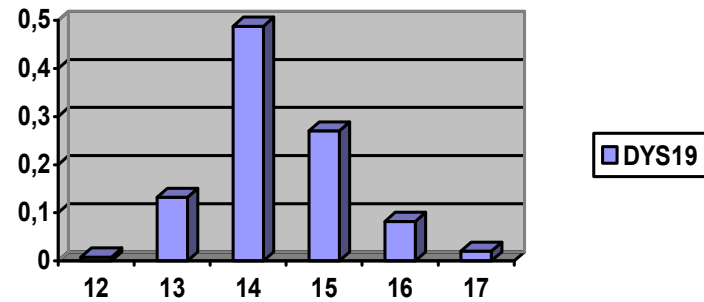


Şekil 12. Elazığ il populasyonu DYS458 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 23. Elazığ il populasyonu DYS458 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS458 LOKUSU (n=250)	14	17	0,068
	15	40	0,160
	16	63	0,252
	17	84	0,336
	18	29	0,116
	19	14	0,056
	20	3	0,012

3.6. DYS19 Lokusu

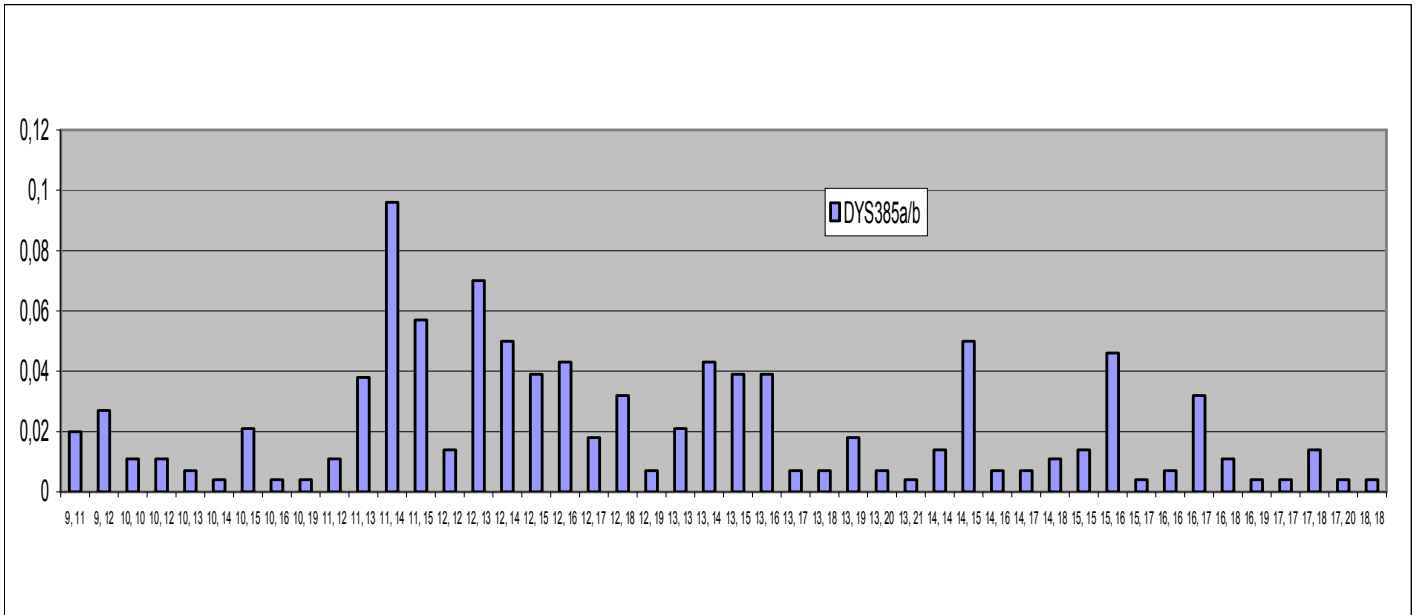


Şekil 13. Elazığ il populasyonu DYS19 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 24. Elazığ il popülasyonu DYS19 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS19 LOKUSU (n=250)	12	2	0,008
	13	33	0,132
	14	122	0,488
	15	67	0,270
	15,16	1	0,004
	16	20	0,082
	17	5	0,020

3.7. DYS385a/b Lokusu

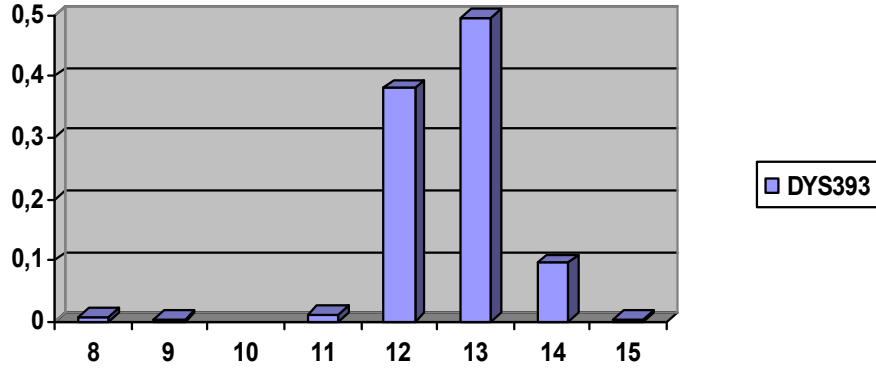


Şekil 14. Elazığ il popülasyonu DYS385a/b lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 25. Elazığ il populasyonu DYS385a/b lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS385 A/B LOKUSU (n=250)	9,11	2	0,020
	9,12	1	0,027
	10,10	1	0,011
	10,12	3	0,011
	10,13	2	0,007
	10,14	1	0,004
	10,15	3	0,021
	10,16	1	0,004
	10,19	1	0,004
	11,12	3	0,011
	11,13	7	0,038
	11,14	27	0,096
	11,15	16	0,057
	12,12	4	0,014
	12,13	13	0,070
	12,14	14	0,050
	12,15	11	0,039
	12,16	12	0,043
	12,17	5	0,018
	12,18	9	0,032
	12,19	2	0,007
	13,13	4	0,021
	13,14	12	0,043
	13,15	11	0,039
	13,16	11	0,039
	13,17	2	0,007
	13,18	2	0,007
	13,19	5	0,018
	13,20	2	0,007
	13,21	1	0,004
	14,14	4	0,014
	14,15	14	0,050
	14,16	2	0,007
	14,17	2	0,007
	14,18	3	0,011
	15,15	4	0,014
	15,16	14	0,046
	15,17	1	0,004
	16,16	2	0,007
	16,17	6	0,032
	16,18	3	0,011
	16,19	1	0,004
	17,17	1	0,004
	17,18	4	0,014
	17,20	1	0,004
	18,18	1	0,004

3.8. DYS393 Lokusu

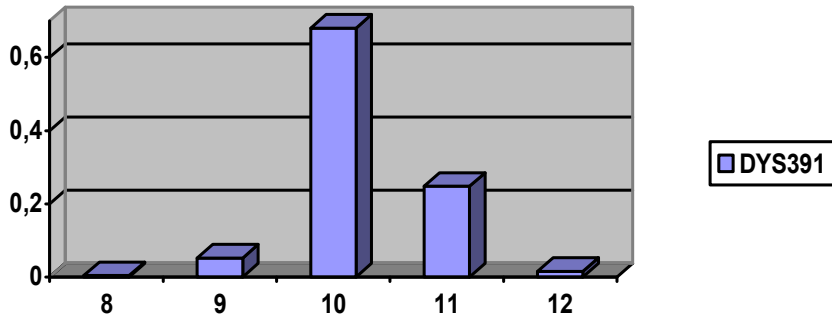


Şekil 15. Elazığ il popülasyonu DYS393 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 26. Elazığ il popülasyonu DYS393 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS393 LOKUSU (n=250)	8	2	0,008
	9	1	0,004
	11	3	0,012
	12	95	0,380
	13	124	0,496
	14	24	0,096
	15	1	0,004

3.9. DYS391 Lokusu

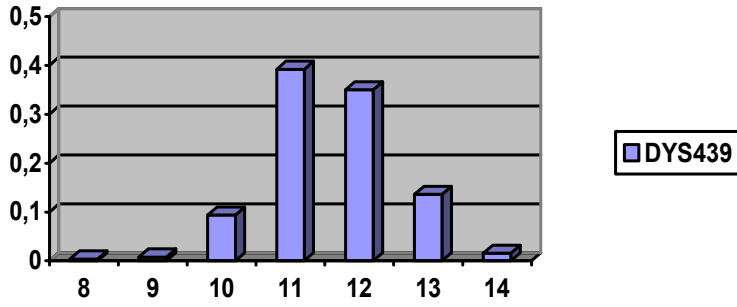


Şekil 16. Elazığ il popülasyonu DYS391 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 27. Elazığ il popülasyonu DYS391 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS391 LOKUSU (n=250)	8	1	0,004
	9	13	0,052
	10	170	0,680
	11	62	0,248
	12	4	0,016

3.10. DYS439 Lokusu

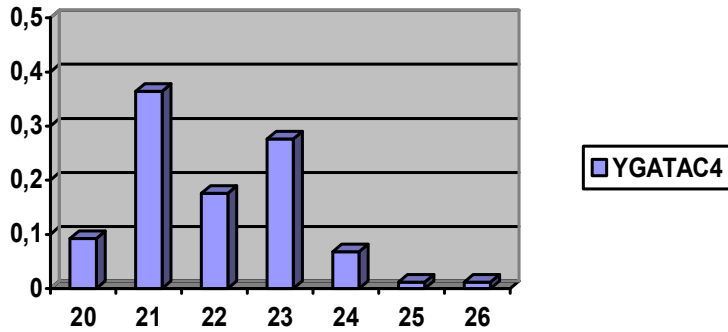


Şekil 17. Elazığ il popülasyonu DYS439 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 28. Elazığ il popülasyonu DYS439 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS439 LOKUSU (n=250)	8	1	0,004
	9	2	0,008
	10	24	0,096
	11	98	0,392
	12	87	0,350
	13	34	0,136
	14	4	0,016

3.11. Y GATA C4 (DYS635) Lokusu

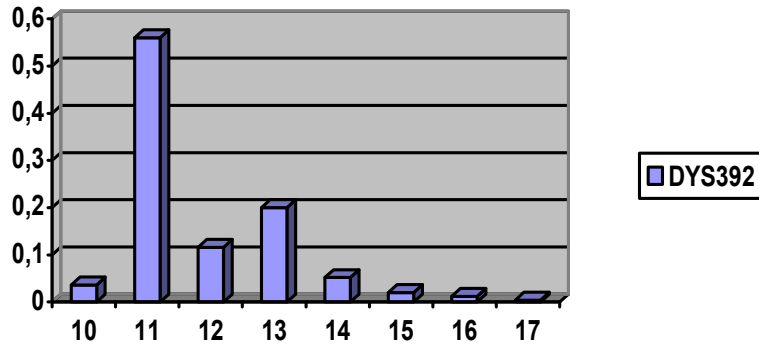


Şekil 18. Elazığ il popülasyonu DYS635 (Y GATA C4) lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 29. Elazığ il popülasyonu DYS635 (Y GATA C4) lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS635 LOKUSU (Y GATA C4) (n=250)	20	23	0,092
	21	91	0,364
	22	44	0,176
	23	66	0,276
	24	17	0,068
	25	3	0,012
	26	3	0,012

3.12.DYS392 Lokusu

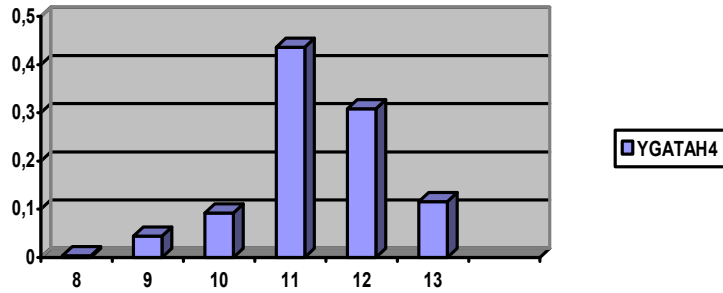


Şekil 19. Elazığ il popülasyonu DYS392 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 30. Elazığ il popülasyonu DYS392 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS392 LOKUSU (n=250)	10	9	0,036
	11	140	0,560
	12	29	0,116
	13	50	0,200
	14	13	0,052
	15	5	0,020
	16	3	0,012
	17	1	0,004

3.13. Y GATA H4 Lokusu

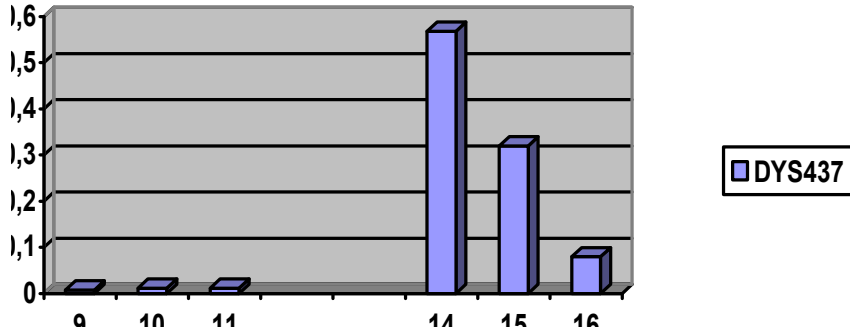


Şekil 20. Elazığ il popülasyonu Y GATA H4 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 31. Elazığ il popülasyonu Y GATA H4 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
Y GATA H4 LOKUSU (n=250)	8	1	0,004
	9	11	0,044
	10	23	0,092
	11	109	0,436
	12	77	0,308
	13	29	0,116

3.14. DYS437 Lokusu

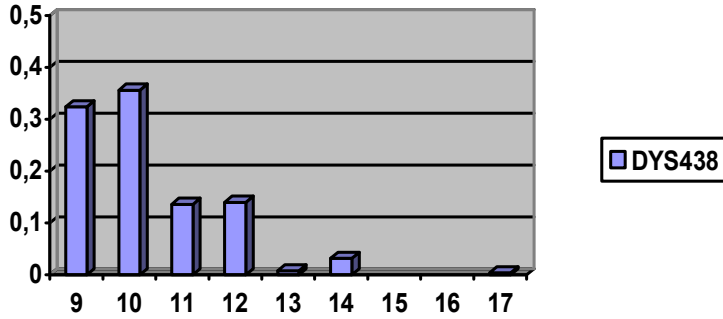


Şekil 21. Elazığ il popülasyonu DYS437 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 32. Elazığ il popülasyonu DYS437 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS437 LOKUSU (n=250)	9	2	0,008
	10	3	0,012
	11	3	0,012
	14	142	0,568
	15	80	0,320
	16	20	0,080

3.15. DYS438 Lokusu

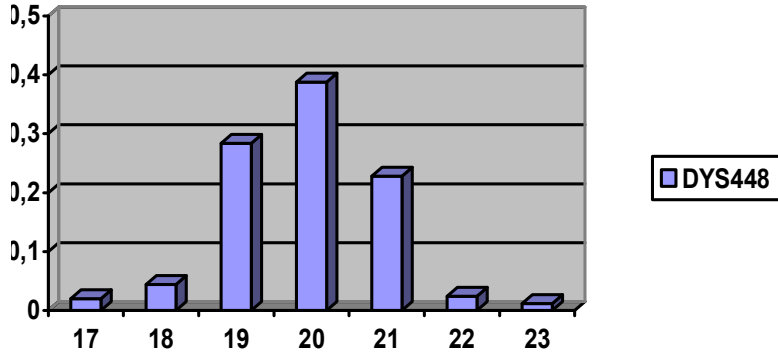


Şekil 22. Elazığ il popülasyonu DYS438 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 33. Elazığ il popülasyonu DYS438 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS438 LOKUSU (n=250)	9	81	0,324
	10	89	0,356
	11	34	0,136
	12	35	0,140
	13	2	0,008
	14	8	0,032
	15	0	0,000
	16	0	0,000
	17	1	0,004

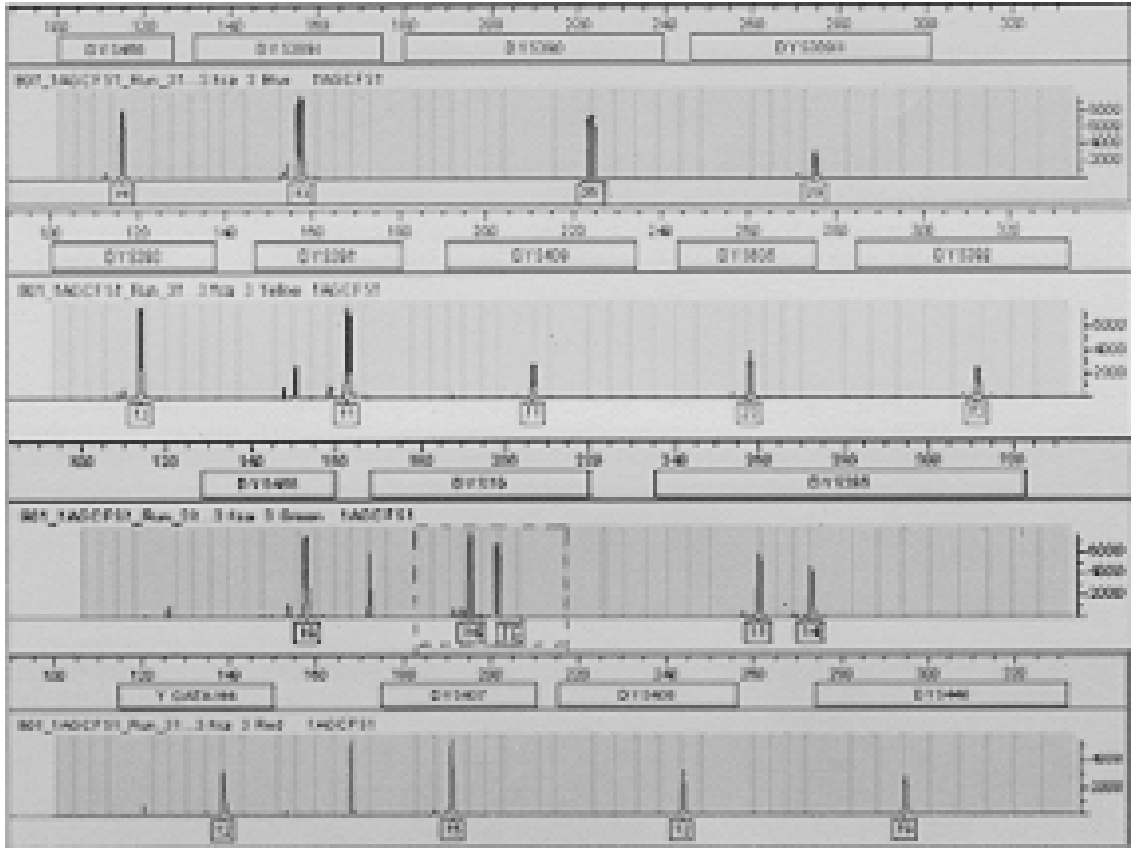
3.16. DYS448 Lokusu



Şekil 23. Elazığ il populasyonu DYS448 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 34. Elazığ il populasyonu DYS448 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS448 LOKUSU (n=250)	17	5	0,020
	18	11	0,044
	19	71	0,284
	20	97	0,388
	21	57	0,228
	22	6	0,024
	23	3	0,012



Şekil 24. DYS19 lokusundaki duplikasyonun elektroferogram gösterimi

4. TARTIŞMA

Bu çalışmada, Y kromozomuna özgü DYS456, DYS389 I, DYS389 II, DYS390, DYS458, DYS19, DYS385a/b, DYS393, DYS391, DYS439, DYS635 (Y GATA C4), DYS392, Y GATA H4, DYS437, DYS438 ve DYS448 16 Y-STR lokusunun Elazığ popülasyonundaki polimorfizm oranları birbirleriyle akraba olmayan ve rastgele seçilen 250 sağlıklı erkek bireyde araştırılmıştır.

Bu çalışmada DYS456 lokusuna ait 6 farklı alel saptanmıştır. Bu aleller 13, 14, 15, 16, 17 ve 18'dir. Belirlenen aleller arasında en sık rastlanan alel 15, en az rastlanılan 13, genetik çeşitlilik ise 0,669 olarak bulunmuştur. Sanchez ve ark. (71) Barselona popülasyonunda 13-18 arası alelleri tespit etmişlerdir. Huang ve ark.'nın(39) yaptığı çalışmada, Taiwan popülasyonunda 13-18 arası aleller ile en sık olarak 15 aleli gözlenmiştir. Bu lokus ile ilgili herhangi bir yurt içi çalışma bulunmayıp, yapılan bu çalışmada bazı yurt dışı çalışmalar(39, 71) ile uyumlu olarak 13-18 arası aleller gözlenmiştir. Bu lokus için Elazığ popülasyonunda belirleyici bir özel alel tespit edilememiştir.

Bu çalışmada DYS389 I lokusuna ait 5 farklı alel saptanmıştır. Bu aleller 11, 12, 13, 14 ve 15'dir. Belirlenen aleller arasında en sık gözlenen alel 13, en az rastlanan 11, genetik çeşitlilik ise 0,632 olarak bulunmuştur. Rustamov ve ark.(72) yaptığı çalışmada bu lokusun genetik çeşitliliği 0,6720, en sık gözlenen alel 13 olarak gösterilmiştir. Çakır ve ark.(73) İç Anadolu bölgesinde yaptığı bir çalışmada 12-15 arası alel tespit etmiş, bu alellerden en sık 13 aleli gözlenmiştir. Haas ve ark.(74) İsviçre popülasyonunda bu lokusla ilgili olarak 11-15 arası alel ile en sık gözlenen alel 13, Ballard ve ark.(75) İrlanda popülasyonunda 11-15 arası alel ile en sık 13 aleli, ayrıca Lovrecic ve ark.(76) batı Hırvatistan popülasyonunda sadece 12, 13 ve 14 alelleri tespit edilmiş olup, bunlardan frekansı en yüksek olarak 13 aleli olarak gösterilmiştir. Huang ve ark.(39) Taiwan popülasyonunda 11-15 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 12, Lecerf ve ark.(77) Afrika'da yaşayan Bantu popülasyonunda 12-14 arası aleller ile en sık olarak 13 aleli, Rossi ve ark.(31) İtalya popülasyonunda 9-12 arası alel ile en sık olarak 10 aleli, Tang ve ark.(78) Singapur popülasyonunda 11-15 arası aleller ile en sık olarak 12 aleli, Hidding ve Schmitt(79) Alman popülasyonunda 9-12 arası aleller ile en sık olarak 10 aleli, Çin popülasyonunda 9-11 arası aleller ile en sık olarak 10 aleli, Mohyuddin ve ark.(80)

Pakistan populasyonunda 9-12 arası alel ile en sık olarak 10 aleli, Fernandes ve ark.(81) Madeira Takımadaları populasyonunda 11-15 arası aleller ile en sık olarak 13 aleli gösterilmiştir. Bu lokus için yurt dışında yapılan pek çok çalışmada(31, 79, 80) en sık gözlenen 10 aleli ve 9 aleli bu çalışmada Elazığ populasyonu için özgün alel olmadıkları tespit edildi.

Bu çalışmada DYS390 lokusu için farklı 7 alel saptanmış olup bunlar 19, 21, 22, 23, 24, 25 ve 26'dır. Bu lokus için en sık gözlenen aleller 23 ve 24, en az rastlanan alel 19, genetik çeşitlilik ise 0,715 olarak bulunmuştur. Rustamov ve ark.'nın(72) İç Anadolu'da yaptığı çalışmada 20-26 arası aleller ile en sık 24 aleli, Aşıcıoğlu ve ark.(82) Türkiye populasyonunda 21-26 arası aleller ile en sık 23 aleli, Çakır ve ark.(73) Türkiye populasyonunda 21-25 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 23 olarak bulmuşlardır. Yine Afrika Bantu populasyonunda 20-26 arası aleller ile en sık gözlenen alel 21 olarak bulunmuştur(77). Ballard ve ark.(75) İrlanda populasyonunda 20-26 arası aleller ile en sık gözlenen alel 24, Tang ve ark.(78) Çin populasyonunda 22-27 arası aleller gözlenmiş olup en sık alel 23 aleli göstermişlerdir. Lovrecic ve ark.(76) Batı Hırvatistan populasyonunda 21-25 arası aleller ile en sık olarak 24 ve 25 alellerini, Haas ve ark.(74) İsviçre populasyonunda bu lokusla ilgili olarak 21-27 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 24, Rossi ve ark.(31) İtalya populasyonunda 21-25 arası alel ile en sık 24 aleli, Huang ve ark.(39) Taiwan populasyonunda 22-26 arası aleller ile en sık olarak 23 aleli, Tang ve ark.(78) Singapur populasyonunda 22-27 arası aleller ile en sık olarak 23 aleli, Mohyuddin ve ark. (80) Pakistan populasyonunda 20-26 arası alel ile en sık olarak 23 aleli, Hidding ve ark.(79) Alman populasyonunda 21-26 arası alel ile en sık 24 aleli, Fernandes ve ark.(81) Madeira Takımadaları populasyonunda 22-26 arası alel ile en sık olarak 24 aleli, Çin populasyonunda 22-26 arası alel ile en sık olarak 24 aleli bildirilmiştir. Kayser ve ark.'nın (53) yaptığı bir çalışmada en yüksek mutasyon oranı olan lokus olduğu gösterilmiştir. Bu çalışmada, Rustamov ve ark.'nın(72) merkez Anadolu'da gösterdiği 20 aleli ve İsviçre, Çin gibi bazı yurt dışı yayınlarda gösterilen 27 alelinin Elazığ populasyonu için özgün alel olmadığı tespit edildi.

Bu çalışmada DYS389 II lokusu için 250 bireyde 6 farklı alel saptanmıştır. Bu aleller 27, 28, 29, 30, 31 ve 32'dir. Belirlenen aleller arasında en sık rastlanılan alel 29, en az rastlanılan 27, genetik çeşitlilik ise 0,736 olarak bulunmuştur.

Aşıcioğlu ve ark.(82) 27-33 arası aleller ile en sık gözlenen alel çalışmamızla uyumlu olarak 29 aleli, Rustamov ve ark.(72) 26-33 arası aleller ile en sık gözlenen alel çalışmamızdan farklı olarak en sık 30 aleli, Çakır ve ark.(73) 28-33 arası aleller gözlenmiş olup, en sık gözlenen alel 30 olarak bulunmuştur. Loevrecic ve ark.(76) Batı Hırvatistan popülasyonunda 28-32 arası aleller ile en sık olarak 30 aleli, Lecerf ve ark.(77) Afrika'da yaşayan Bantu popülasyonunda 28-32 arası aleller ile en sık olarak 30 aleli, Ballard ve ark.(75) İrlanda popülasyonunda bu lokus için 27-32 arası aleller ile en sık 29 aleli, Haas ve ark.(74) İsviçre popülasyonunda 26-32 arası aleller ile en sık gözlenen alel 29, Rossi ve ark.(31) İtalya popülasyonunda 24-29 arası aleller ile en sık olarak 26 aleli, Huang ve ark.(39) Taiwan popülasyonunda 26-32 arası aleller ile en sık olarak 28 aleli, Tang ve ark.(78) Singapur popülasyonunda 26-32 arası aleller ile en sık olarak 28 aleli, Mohyuddin ve ark.(80) Pakistan popülasyonunda 13-19 arası aleller ile en sık olarak 16 aleli, Fernandes ve ark.(81) Madeira Takımadaları popülasyonunda 15-19 arası aleller ile en sık olarak 16 aleli, Hidding ve ark.(79) Alman popülasyonunda 27-32 arası aleller ile en sık olarak 29 aleli, Çin popülasyonunda 27-31 arası aleller ile en sık olarak 29 aleli bulunmuştur. Aşıcioğlu ve ark.(82) ile Rustamov ve ark.(72)'nin Türkiye'de yaptığı çalışmalarda belirlediği 33 aleli ile yurt dışında yapılan bazı çalışmalarda(80, 81) gösterilen 24 alelinden küçük alellerin bu çalışmada Elazığ popülasyonu için belirleyici alel olmadıkları tespit edildi.

Bu çalışmada DYS458 lokusu için 7 farklı alel tespit edilmiş olup bunlar 14, 15, 16, 17, 18, 19 ve 20'dir. Çalışmamızda belirlenen aleller arasında 17 en sık gözlenirken, 20 aleli en az gözlenmiştir. Bu lokus için genetik çeşitlilik 0,777 olarak görülmüştür. Huang ve ark.(39) Taiwan popülasyonunda 13-21 arası aleller ile en sık olarak 18 aleli gösterilmiştir. Bu lokus ile ilgili olarak yurt içinde herhangi bir çalışma bulunmamaktadır. Bu lokus için, Taiwan popülasyonunda tespit edilen 21 alelinin bu çalışmada Elazığ popülasyonu için belirleyici bir alel olmadığı tespit edildi.

Bu çalışmada DYS19 lokusu için çalışılan 250 bireyde 6 farklı alel saptanmıştır. Bu aleller 12, 13, 14, 15, 16 ve 17 alelleridir. Belirlenen aleller arasında en sık rastlanılan 14, en az rastlanılan 12, genetik çeşitlilik ise 0,666 olarak bulunmuştur. Ayrıca bir bireyde 15-16 duplikasyonu izlenmiştir. Bu lokusun

mutasyon oranı 4×10^{-3} olarak hesaplanmıştır. Rustamov ve ark.(72). yaptığı çalışmada 14-17 arası aleller ile en sık rastlanılan alel 15 olarak bulunmuştur(72). Çakır ve ark.(73) 12-17 arası aleller ile en sık olarak 14 aleli, Aşıcıoğlu ve ark.(82) Türkiye popülasyonunda 13-17 arası aleller ile en sık olarak 14 aleli, Kayser ve ark.(43)'nın yaptığı çalışmada, incelenen 4999 erkek genotipinde mutasyon hızı en fazla olarak DYS390 lokusu ($8,28 \times 10^{-3}$), daha sonra ise DYS391 lokusunu ($4,82 \times 10^{-3}$) göstermişlerdir. Ayrıca Kayser ve ark.(52) yaptığı başka bir çalışmada DYS19 lokusu için alel duplikasyonu %0,12 olarak bildirilmiştir. Ballard ve ark.(75) İsviçre popülasyonunda 13-16 arası aleller ile en sık 14 aleli, Haas ve ark.(74) İsviçre popülasyonunda 13-17 arası aleller ile en sık olarak 14 aleli, Huang ve ark.(39) Taiwan popülasyonunda 12-18 arası aleller ile en sık 15 aleli, Mohyuddin ve ark.(80) Pakistan popülasyonunda 10,11,13-17 arası aleller ile en sık 15 aleli, Lecerf ve ark.(77) Afrika'da yaşayan Bantu popülasyonunda 11, 14-17 arası aleller ile en sık olarak 15 aleli, Tang ve ark.(78) Singapur popülasyonunda 12-17 arası aleller ile en sık olarak 15 aleli, Rossi ve ark.(31) İtalya popülasyonunda 13-16 arası aleller ile en sık olarak 14 aleli, Lovrecic ve ark.(76) Batı Hırvatistan popülasyonunda 13-17 arası aleller ile en sık olarak 16 aleli, Fernandes ve ark.(81) Madeira Takımadaları popülasyonunda 12-16 arası aleller ile en sık olarak 14 aleli, Hidding ve ark.(79) Alman popülasyonunda 13-17 arası aleller ile en sık olarak 14 aleli, Çin popülasyonunda 13-17 arası aleller ile en sık olarak 15 aleli bulunmuştur. Yapılan bazı çalışmalarda(77, 80) tespit edilen 12 alelinden küçük ve 17 alelinden büyük alellerin bu çalışmada Elazığ popülasyonu için belirleyici alel olmadıkları tespit edildi.

Bu çalışmada DYS385a/b lokusu için 13 farklı alel saptanmış olup en sık rastlanan alel çifti 11-14 olarak bulunmuştur. Genetik çeşitlilik, bu çalışmada da birçok yurt içi ve yurt dışı çalışmalarda (71, 72, 75-79, 82-85) gösterildiği şekilde tüm lokuslar içerisinde en yüksek (GD: 0,962) olarak bulunmuştur. Çakır ve ark.(73) bu lokus için 10-19 arası aleller elde etmiş olup, en sık gözlenen alel çiftini 12-13, Aşıcıoğlu ve ark.(82) en sık gözlenen alel çiftini 11-14, Haas ve ark.(74) İsviçre popülasyonunda en sık 13-14 alel çiftini, Ballard ve ark.(75) İrlanda popülasyonunda en sık 11-14 alel çiftini, Huang ve ark.(39) Taiwan popülasyonunda en sık 13-13 alel çiftini, Lecerf ve ark.(77) Afrika'da yaşayan Bantu popülasyonunda en sık 16-18 alel

çiftini, Tang ve ark.(78) Singapur popülasyonunda en sık 13-13 alel çiftini, Lovrecic ve ark.(76) Batı Hırvatistan popülasyonunda en sık 11-14 alel çiftini, Hidding ve ark.(79) Alman popülasyonunda en sık 11-14 alel çiftini, Çin popülasyonunda en sık 13-18 alel çiftini göstermişlerdir. Bu lokus için Elazığ popülasyonunda belirleyici bir alel tespit edilmemiştir.

Bu çalışmada DYS393 lokusu için 7 farklı alel gözlenmiş olup bu aleller 8, 9, 11, 12, 13, 14 ve 15'dir. Bu lokus için en sık gözlenen alel 13, en az rastlanan aleller ise 9 ve 15 olarak bulunmuştur. Genetik çeşitlilik ise 0,600 olarak bulunmuştur. Yapılan yurtiçi yayınlarda(72, 73, 82) 11-15 arası aleller gözlenmiş olup, Aşıcıoğlu ve ark.(82) yaptığı çalışmada en sık 13, Rustamov ve ark.(72) yaptığı çalışmada en sık 12 olarak bulunmuştur. Çakır ve ark.(73) 11-15 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 12, Huang ve ark.(77) Afrika Bantu popülasyonunda 11-15 arası aleller ile en sık olarak 13 aleli bulunmuştur. Haas ve ark.(74) İsviçre popülasyonunda 12-15 arası aleller ile en sık 13 aleli ve genetik çeşitliliği de en düşük lokus olarak göstermişlerdir. Ballard ve ark.(75) İrlanda popülasyonunda 12-15 arası aleller ile en sık olarak 13 aleli ve genetik çeşitliliği en düşük lokus olarak göstermişlerdir. Huang ve ark.(39) Taiwan popülasyonunda 11-15 arası aleller ile en sık olarak 12 aleli, Tang ve ark.(78) Singapur popülasyonunda 12-16 arası aleller ile en sık olarak 12 aleli, Lovrecic ve ark.(76) Batı Hırvatistan popülasyonunda 11-15 arası aleller ile en sık olarak 13 aleli, Mohyuddin ve ark.(80) Pakistan popülasyonunda 10-15 arası aleller ile en sık 13 aleli, Hidding ve ark.(79) Alman popülasyonunda 12-15 arası aleller ile en sık 13 aleli, Çin popülasyonunda 12-14 arası aleller ile en sık 12 aleli olarak bildirilmiştir. Sanchez ve ark.(71) Barselona popülasyonunda genetik çeşitliliği en düşük lokus olduğu gösterilmiştir. Rossi ve ark.(31) İtalya popülasyonunda 12-15 arası aleller ile en sık olarak 13 aleli ve genetik çeşitliliği en düşük lokus olarak belirtilmiştir. Fernandes ve ark.(81) Madeira Takımadaları popülasyonunda 12-15 arası aleller ile en sık olarak 13 aleli, ayrıca en düşük genetik çeşitliliği olan lokus olduğu bildirilmiştir. Yapılan yurt içi ve yurt dışı çalışmalardan(31, 39, 72-76, 78-82) farklı olarak bu çalışmada 8 ve 9 aleli Elazığ popülasyonu için belirleyici alel olarak bulundu.

Bu çalışmada DYS391 lokusu için 5 farklı alel gözlenmiş olup bu aleller 8, 9, 10, 11 ve 12'dir. Bu lokus için en sık gözlenen alel 10, en az rastlanan alel 8, genetik

çeşitlilik ise incelenen 16 Y-STR lokusu içinde en az olarak 0,473 bulunmuştur. Bu çalışmada, yapılan bazı yayınlarla(39, 78, 79, 82, 86) benzer olarak DYS391 lokusu incelenen lokuslar arasında genetik çeşitliliği en düşük olarak bulunmuştur. Ayrıca bir çalışmada da ikinci en düşük genetik çeşitliliği olan lokus olarak belirtilmiştir(77). Rustamov ve ark. 'nın (72) yaptığı çalışmada 10-13 arası aleller ile en sık olarak 11 aleli, Aşıcıoğlu ve ark.(82)'nin yaptığı çalışmada 9-12 arası aleller ile en sık 10 aleli, Çakır ve ark.(73)'nin yaptığı çalışmada 9-12 arası aleller gözlenmiş olup en sık gözlenen alel 10 olarak bildirilmiştir. Haas ve ark.(74) İsviçre popülasyonunda 9-12 arası aleller ile en sık 10 aleli, Ballard ve ark.(75) İrlanda popülasyonunda 10-12 arası aleller ile en sık olarak 11 aleli, Huang ve ark.(39) Taiwan popülasyonunda 9-12 arası aleller ile en sık olarak 10 aleli, Lecerf ve ark.(77) Afrika'da yaşayan Bantu popülasyonunda 9-12 arası aleller ile en sık olarak 10 aleli, Tang ve ark.(78) Singapur popülasyonunda 9-12 arası aleller ile en sık olarak 10 aleli, Lovrecic ve ark.(76) Batı Hırvatistan popülasyonunda 9-11 arası aleller ile en sık olarak 10 aleli, Mohyuddin ve ark.(80) Pakistan popülasyonunda 7-12 arası aleller ile en sık 10 aleli, Hidding ve ark.(79) Alman popülasyonunda 9-12 arası aleller ile en sık 10 aleli, Çin popülasyonunda 9-11 arası aleller ile en sık olarak 10 aleli, Rossi ve ark.(31) İtalya popülasyonunda 9-12 arası aleller ile en sık olarak 11 aleli, Fernandes ve ark.(81) Madeira Takımadaları popülasyonunda 9-12 arası aleller ile en sık olarak 10 aleli gösterilmiştir. Bu çalışmada, İç Anadolu'da bulunan 13 aleli ve Pakistan popülasyonunda gözlenen 7 alelinin Elazığ popülasyonu için belirleyici alel olmadığı tespit edildi.

Bu çalışmada DYS439 lokusu için 7 farklı alel saptanmıştır. Bu aleller 8, 9, 10, 11, 12, 13 ve 14'tür. Saptanan aleller arasında en sık rastlanılan 11, en az rastlanılan 8 ve genetik çeşitlilik 0,721 olarak tespit edilmiştir. Çakır ve ark.(73) 9-14 arası aleller ile en sık 12 aleli, Hou ve ark.(87) Çin popülasyonunda 10-14 arası aleller ile en sık 12 aleli, Haas ve ark.(74) İsviçre popülasyonunda 10-14 arası aleller ile en sık gözlenen 12 aleli, Ballard ve ark.(75) İrlanda popülasyonunda 10-15 arası aleller ile en sık 12 aleli, Huang ve ark.(39) Taiwan popülasyonunda 9-14 arası aleller ile en sık 12 aleli, Tang ve ark.(78) Singapur popülasyonunda 10-15 arası aleller ile en sık olarak 12 aleli, Mohyuddin ve ark.(80) Pakistan popülasyonunda 9-14 arası aleller ile en sık olarak 11 aleli gösterilmiştir. Bu çalışmada İrlanda ve

Singapur populasyonunda gözlenen 15 alelinin Elazığ populasyonu için belirleyici olmadığı tespit edildi.

Bu çalışmada Y GATA C4 lokusu için 7 farklı alel gözlenmiştir. Bu aleller 20, 21, 22, 23, 24, 25 ve 26'dır. Saptanan bu aleller arasında en sık rastlanılan 21, en az rastlanılan alel ise 25 ve 26 olarak bulunmuştur. Bu lokusun genetik çeşitliliği incelenen lokuslar arasında üçüncü en yüksek olarak 0,747 bulunmuştur. Butler ve ark.(88) Amerika'da yaptığı bir çalışmada Kafkas populasyonunda 20-26 arası aleller ile en sık olarak 23 aleli, Afrika Amerikalısı populasyonunda 17-25 arası aleller ile en sık olarak 21 aleli ve koyu tenli populasyonda 17-27 arası ayrıca 21,3 aleli ve en sık olarak da 23 aleli olduğu tespit edilmiştir. Bu çalışmada, Amerika Afrikalı ve koyu tenli populasyonlarda gözlenen 17, 18 ve 19 alelinden küçük alelinin Elazığ populasyonunda belirleyici alel olmadığı tespit edildi.

Bu çalışmada DYS392 lokusu için 8 farklı alel gözlenmiştir. Bu aleller 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16 ve 17'dir. Saptanan bu aleller arasında en sık rastlanılan 11, en az rastlanılan alel ise 17 olarak bulunmuştur. Bu lokusun genetik çeşitliliği 0,628 olarak bulunmuştur. Stenersen ve ark.(86) Irak ve Somali populasyonlarında yaptıkları çalışmada Irak populasyonundaki en düşük genetik çeşitliliği olan lokus olarak bildirilmiştir. Rustamov ve ark.'nın(72) yaptığı çalışmada 10-15 arası lokuslar gözlenmiş olup, en sık alel 13 olarak bulunmuştur. Çakır ve ark.(73) bu lokus için 10-15 arası alel ile en sık gözlenen aleli 11, Çin'de populasyonunda 10-15 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 14 olarak göstermişlerdir(78). Haas ve ark.(74) İsviçre populasyonunda 10-15 arası aleller ile en sık 13 aleli, Ballard ve ark.(75) İrlanda populasyonunda 9-15 arası aleller ile en sık olarak 13 aleli, Huang ve ark.(39) Taiwan populasyonunda 11-15 arası aleller ile en sık olarak 14 aleli, Lecerf ve ark.(77) Afrika'da yaşayan Bantu populasyonunda 9, 11, 12 alelleri ile en sık olarak 11 aleli tespit edilmiş olup, genetik çeşitliliği en düşük lokus olarak bildirilmiştir. Tang ve ark.(78) Singapur populasyonunda 10-15 arası aleller ile en sık olarak 14 aleli, Fernandes ve ark.(81) Madeira Takımadaları populasyonunda 11-15 arası aleller ile en sık 13 aleli, Hidding ve ark.(79) Alman populasyonunda 11-15 arası aleller ile en sık 11 aleli, Rossi ve ark.(31) İtalya populasyonunda 10-15 arası aleller ile en sık olarak 13 aleli, Çin populasyonunda 11-15 arası aleller ile en sık olarak 14 aleli, Mohyuddin ve ark.(80) Pakistan populasyonunda 8-12 arası aleller ile en sık

olarak 11 aleli, Lovrecic ve ark.(76) Batı Hırvatistan popülasyonunda 11-14 arası aleller ile en sık gözlenen alelin 11 olduğu, ayrıca bu lokus genetik çeşitliliği en düşük olarak bildirilmiştir. Bu çalışmada, İç Anadolu'da yapılan çalışmalardan farklı olarak 16 ve 17 aleli Türkiye popülasyonuna göre Elazığ popülasyonu için belirleyici alel olduğu, ancak yurt dışında yapılan bazı çalışmalarda(75, 77, 80) gözlenen 8 ve 9 alelinin Elazığ popülasyonu için belirleyici alel olmadığı bulundu.

Bu çalışmada Y GATA H4 lokusu için 6 farklı alel gözlenmiştir. Bu aleller 8, 9, 10, 11, 12 ve 13'dür. Saptanan bu aleller arasında en sık rastlanılan 11, en az rastlanılan alel 8 ve genetik çeşitliliği 0,691 olarak bulunmuştur. Huang ve ark.(39) Taiwan popülasyonunda 10-14 arası aleller ile en sık olarak 12 aleli olduğu tespit edilmiştir. Bu lokus ile ilgili yurt içi herhangi bir çalışma bulunmamaktadır. Taiwan popülasyonunda gözlenen 14 lokusu Elazığ popülasyonu için belirleyici olmayıp, 8 ve 9 alellerinin belirleyici alel olduğu bulundu. Ancak bu lokusla ilgili yorum yapılabilmesi için yeni çalışmaların sayısının artırılması ve elde edilen verilerle karşılaştırılması gerekmektedir.

Bu çalışmada DYS437 lokusu için 6 farklı alel gözlenmiştir. Bu aleller 9, 10, 11, 14, 15 ve 16'dir. Saptanan bu aleller arasında en sık rastlanılan 14, en az rastlanılan alel ise 9 ve genetik çeşitliliği 0,568 olarak bulunmuştur. Haas ve ark.(74) İsviçre popülasyonunda 14-17 arası aleller ile en sık 15 aleli, Ballard ve ark.(75) İrlanda popülasyonunda 14-16 arası aleller ile en sık 15 aleli, Huang ve ark.(39) Taiwan popülasyonunda 13-16 arası aleller ile en sık 14 aleli, Mohyuddin ve ark.(80) Pakistan popülasyonunda 7-11 arası aleller ile en sık 8 aleli, Hou ve ark.(87) Çin popülasyonunda 14-15 arası aleller ile en sık olarak 14 aleli tespit edilmiştir. Bu çalışmada, Pakistan popülasyonunda tespit edilen 7 ve 8 alelinin Elazığ popülasyonu için belirleyici alel olmadığı, ancak bulunan 9, 10 ve 11 alelinin İsviçre, İrlanda ve Çin popülasyonuna göre belirleyici alel oldukları tespit edildi.

Bu çalışmada DYS438 lokusu için 7 farklı alel gözlenmiştir. Bu aleller 9, 10, 11, 12, 13, 14 ve 17'dir. Saptanan bu aleller arasında en sık rastlanılan 10, en az rastlanılan alel 17 ve genetik çeşitliliği 0,729 olarak bulunmuştur. Çakır ve ark.(73) 9-12 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 10, Haas ve ark.(74) İsviçre popülasyonunda 8-13 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 12, Ballard ve ark.(75) İrlanda popülasyonunda 8-13 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 12, Huang ve

ark.(39) Taiwan populusyonunda 9-13 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 10, Mohyuddin ve ark.(80) Pakistan populusyonunda 7-13 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 11, Hou ve ark.(87) Çin populusyonunda 9-12 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 10 olarak bildirmişlerdir. Bu çalışmada, İç Anadolu populusyonuna göre 13, 14 ve 17 alelleri, İrlanda, Tayvan ve Pakistan populusyonlarına göre ise 14 ve 17 alelleri Elazığ populusyonu için belirleyici alel olarak bulundu.

Bu çalışmada DYS448 lokusu için 7 farklı alel gözlenmiştir. Bu aleller 17, 18, 19, 20, 21, 22 ve 23'dür. Saptanan bu aleller arasında en sık rastlanılan 20, en az rastlanılan alel 23 ve genetik çeşitliliği 0,714 olarak bulunmuştur. Huang ve ark.(39) Taiwan populusyonunda 15-23 arası aleller ile en sık olarak 18 alelini bildirmişlerdir. Bu lokus ile ilgili yurt içinde herhangi bir çalışma bulunmamaktadır. Taiwan populusyonunda gözlenen 15 ve 16 lokusunun Elazığ populusyonu için belirleyici alel olmadıkları bulundu. Ancak bu lokusla ilgili yorum yapılabilmesi için yeni çalışmaların sayısının artırılması ve elde edilen verilerle karşılaştırılması gerekmektedir.

Genetik çeşitliliği en yüksek lokuslar DYS385a/b (0,962) ve DYS458 (0,777), en düşük lokuslar ise DYS391 (0,473) ve DYS437 (0,568) olarak bulunmuştur.

Araştırma kapsamında incelenen tüm lokuslar dikkate alınarak yapılan haplotip analizi sonucu 250 bireyde 250 farklı haplotip elde edilmiştir. Böylece elde edilen ayırma gücü 1.0000 olarak bulunmuştur. Sonuç olarak 16 Y-STR (DYS456, DYS389I, DYS390, DYS389II, DYS458, DYS19, DYS385a/b, DYS393, DYS391, DYS439, DYS635, DYS392, Y GATA H4, DYS437, DYS438, DYS448) lokusunun Elazığ populusyonu için ayırma güçlerinin yüksek olduğu, babalık tayinleri ve adli olaylarda kullanımının güvenilir olacağı belirlenmiştir.

5. KAYNAKLAR

1. Gross AM, Liberty AA, Ulland MM, Kriger JK. Internal validation of the AmpFISTR Y filer amplification kit for use in forensic casework. J Forensic Sci 2008; 53: 125-134.
2. Jobling MA, Tyler-Smith C. Fathers and sons: the Y chromosome and human evolution. Trends Genet 1995; 11: 449-456.
3. Jeffreys AJ, Wilson V, SL T. *Individual-specific "fingerprints" of human DNA Nature, 1985; 316:76-79.*
4. Klug WS, Cummings MR. Genetik Kavramlar. Öner C (Çeviren) s.683-710, İstanbul, Palme Yayıncılık, 2003.
5. Yılmaz E, Nükleik asitlerin yapısı, fonksiyonu ve genom organizasyonu. Türk Hematoloji Derneği- Moleküler Hematoloji Kursu, Ankara, 2008: 2-8.
6. Leat N, Ehrenreich L, Benjeddou M, Cloete K, Davison S. Properties of novel and widely studied Y-STR loci in three South African populations. Forensic Sci Int 2007; 168: 154-161.
7. Panneerchelvam S, Haslindawaty N, Ravichandran M, Norazmi MN, Zainuddin ZF. Allele frequency distribution for 10 STR loci in the Malay population of Malaysia. J Forensic Sci 2003; 48: 451-453.
8. Kashyap VK, Sitalaximi T, Chattopadhyay P, Trivedi R. DNA Profiling Technologies in Forensic Analysis. Int J Hum Genet 2004; 4: 11-30.
9. Butler JM, McCord BR. Capillary Electrophoresis in DNA Analysis. NEAFS CE-DNA Workshop 2004: 29-30.
10. De Knijff P, Kayser M, Caglia A, Corach D, Fretwel N, Gehrig C, et al. Chromosome Y microsatellites: population genetic and evolutionary aspects. Int J Legal Med 1997; 110: 134-149.
11. Devrim AK, Kaya N. Genetik Polimorfizim ve Mikrosatellitler. Kafkas Üniv Vet Fak Derg 2004; 10: 215-220.

12. Emir F, Özden A. Genetik Polimorfizm ve Polimorfizm Çalışmaları. Güncel Gastroenteroloji 2006; 10: 24-28
13. Levin B. Simple Sequence DNA. Genes VI. Chapter 25. Oxford University Press Oxford 1997: 727-741.
14. Nelson DL, Cok MM. Lehninger Biyokimyanın İlkeleri. Kılıç N (Çeviren), Ankara, Palme Yayıncılık, 2005.
15. Nusbaum RL, McInnes RR, Willard HF. Thompson&Thompson Tıbbi Genetik. Dinçer P (Çeviren), Ankara; Güneş Kitabevi, 2005: 125-135.
16. Saferstein R. Criminalistics: An Introduction to Forensic DNA Analysis, 2. Edition, Pearson Prentice Hall; 2004: 34-50.
17. Vanfleteren J. University of Ghent, 15.05.2009
(<http://users.ugent.be/~avierstr/principles/cell.html>)
18. Perez-Lezaun A, Calafell F, Mateu E, Comas D, Bosch E, Bertranpetit J. Allele frequencies for 20 microsatellites in a worldwide population survey. Hum Hered 1997; 47: 189-196.
19. Roewer L, Kayser M, Dichtes P, Nagy M, Bakker E, Krawczak M, et al. Analysis of molecular variance (AMOVA) of Y-chromosome-specific microsatellites in two closely related human populations. Hum Mol Genet 1996; 5: 1029-1033.
20. Murray R, Granner DK, Mayes PA, Rodwell VW. Harper'ın Biyokimyası. 24 ed. Barış Kitabevi, 1996: 420-431.
21. Hubacek JA, Waterworth DM, Poledne R, Skodova Z, Humphries SE, Talmud PJ. Genetic determination of plasma lipids and insulin in the czech population. Clin Bioc 2001; 34: 113-118.
22. Tamaki K, Jeffreys AJ. Human tandem repeat sequences in forensic DNA typing. Legal Medicine 2005; 7: 244-250.
23. Hoelzel A. Molecular Genetic Analysis of Populations. 2nd Edition, IRL Press, Oxford-1998: 237-260.

24. Gusmao L, Brion M, Gonzalez-Neira A, Lareu M, Carracedo A. Y chromosome specific polymorphisms in forensic analysis. *Leg Medicine* 1999; 1: 55-60.
25. Perez-Lezaun A, Calafell F, Mateu E, Comas D, Ruiz-Pacheco R, Bertranpetit J. Microsatellite variation and the differentiation of modern humans. *Hum Genet* 1997; 99: 1-7.
26. Gomolka M, Hundrieser J, Numberg P, Roewer L, Epplen JT, Epplen C. Selected di- and tetranucleotide microsatellites from chromosomes 7, 12, 14, and Y in various Eurasian populations. *Hum Genet* 1994; 93: 592-596.
27. Perez-Lezaun A, Calafell F, Seielstad M, Mateu E, Comas D, Bosch E, et al. Population genetics of Y-chromosome short tandem repeats in humans. *J Mol Evol* 1997; 45: 265-270.
28. Muller S, Gomolka M, Walter H. The Y-specific SSLP of the locus DYS19 in four different European samples. *Hum Hered* 1994; 44: 298-300.
29. Brinkmann C, Forster P, Schurenkamp M, Horst J, Rolf B, Brinkmann B. Human Y-chromosomal STR haplotypes in a Kurdish population sample. *Int J Legal Med* 1999; 112: 181-183.
30. Sasaki M, Shiono H. The polymorphisms of DYS388 and DYS392 on the Y chromosome in Japanese and German populations. *Int J Legal Med* 1999; 112: 132-133.
31. Rossi E, Rolf B, Schurenkamp M, Brinkmann B. Y-chromosome STR haplotypes in an Italian population sample. *Int J Legal Med* 1999; 112: 78-81.
32. Caglia A, Novelletto A, Dobosz M, Malaspina P, Ciminelli BM, Pascali VL. Y-chromosome STR loci in Sardinia and continental Italy reveal islander-specific haplotypes. *Eur J Hum Genet* 1997; 5: 288-292.
33. Cooper G, Amos W, Hoffman D, Rubinsztein DC. Network analysis of human Y microsatellite haplotypes. *Hum Mol Genet* 1996; 5: 1759-1766.

34. Knight A, Underhill PA, Mortensen HM, Zhivotovsky LA, Lin AA, Henn BM et al. African Y chromosome and mtDNA divergence provides insight into the history of click languages. *Curr Biol* 2003; 13: 464-473.
35. Quintana-Murci L, Krausz C, McElreavey K. The human Y chromosome: function, evolution and disease. *Forensic Sci Int* 2001; 118: 169-181.
36. Roewer L, Arnemann J, Spurr NK, Grzeschik KH, Epplen JT. Simple repeat sequences on the human Y chromosome are equally polymorphic as their autosomal counterparts. *Hum Genet* 1992; 89: 389-394.
37. Bianchi NO, Catanesi CI, Bailliet G, Martinez-Marignac VL, Bravi CM, Vidal-Rioja LB. Characterization of ancestral and derived Y-chromosome haplotypes of New World native populations. *Am J Hum Genet* 1998; 63: 1862-1871.
38. Schneider PM, Meuser S, Waiyawuth W, Seo Y, Rittner C. Tandem repeat structure of the duplicated Y-chromosomal STR locus DYS385 and frequency studies in the German and three Asian populations. *Forensic Sci Int* 1998; 97: 61-70.
39. Huang TY, Hsu YT, Li JM, Chung JH, Shun CT. Polymorphism of 17 Y-STR loci in Taiwan population. *Forensic Sci Int* 2008; 174: 249-254.
40. Dupuy BM, Stenersen M, Egeland T, Olaisen B. Y-chromosomal microsatellite mutation rates: differences in mutation rate between and within loci. *Hum Mutat* 2004; 23: 117-124.
41. Carracedo A, Beckmann A, Bengs A, Brinkmann B, Caglia A, Capelli C, et al. Results of a collaborative study of the EDNAP group regarding the reproducibility and robustness of the Y-chromosome STRs DYS19, DYS389 I and II, DYS390 and DYS393 in a PCR pentaplex format. *Forensic Sci Int* 2001; 119: 28-41.
42. Wikipedia The Free Encyclopedia, 04.10.2008
(<http://en.wikipedia.org/wiki>)
43. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(<http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/ystrpos1.htm>)

44. Mulero JJ, Chang CW, Calandro LM, Green RL, Li Y, Johnson CL, et al. Development and validation of the AmpFISTR Yfiler PCR amplification kit: a male specific, single amplification 17 Y-STR multiplex system. J Forensic Sci 2006; 51: 64-75.
45. Temizkan G, Arda N. Moleküler Biyolojide Kullanılan Yöntemler. 3. Baskı, İstanbul: Nobel Tıp Kitabevi, 2008:101-110.
46. Roux KH. Optimization and troubleshooting in PCR. PCR Methods Appl 1995; 4: 185-194.
47. Vanfleteren J. University of Ghent, 15.05.2009

(<http://users.ugent.be/~avierstr/principles/pcr.html>)
48. Prinz M, Sansone M. Y chromosome-specific short tandem repeats in forensic casework. Croat Med J 2001; 42: 288-291.
49. Schneider PM, d'Aloja E, Dupuy BM, Eriksen B, Jangblad A, Kloosterman AD, et al. Results of collaborative study regarding the standardization of the Y-linked STR system DYS385 by the European DNA Profiling (EDNAP) group. Forensic Sci Int 1999; 102: 159-165.
50. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(<http://www.cstl.nist.gov/strbase/kits/Yfiler.htm>)
51. Heyer E, Puymirat J, Dieljes P, Bakker E, De Knijff P. Estimating Y chromosome specific microsatellite mutation frequencies using deep rooting pedigrees. Hum Mol Genet 1997; 6: 799-803.
52. Kayser M, Roewer L, Hedman M, Henke L, Henke J, Brauer S, et al. Characteristics and frequency of germline mutations at microsatellite loci from the human Y chromosome, as revealed by direct observation in father/son pairs. Am J Hum Genet 2000; 66: 1580-1588.
53. Kayser M, Sajantila A. Mutations at Y-STR loci: implications for paternity testing and forensic analysis. Forensic Sci Int 2001; 118: 116-121.

54. Dupuy BM, Gedde-Dahl T, Olaisen B. DXYS267: DYS393 and its X chromosome counterpart. *Forensic Sci Int* 2000; 112: 111-121.
55. Henke J, Henke L, Chatthopadhyay P, Kayser M, Dulmer M, Cleef S, et al. Application of Y-chromosomal STR haplotypes to forensic genetics. *Croat Med J* 2001; 42: 292-297.
56. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y456.htm)
57. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y389.htm)
58. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y390.htm)
59. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y458.htm)
60. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y19.htm)
61. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y385.htm)
62. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y393.htm)
63. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y391.htm)
64. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997

(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y439.htm)

- 65.** Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y635.htm)
- 66.** Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y392.htm)
- 67.** Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_yh4.htm)
- 68.** Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y437.htm)
- 69.** Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y438.htm)
- 70.** Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y448.htm)
- 71.** Sanchez C, Barrot C, Xifro A, Ortega M, De Aranda IG, Huguet E, et al. Haplotype frequencies of 16 Y-chromosome STR loci in the Barcelona metropolitan area population using Y-Filer kit. *Forensic Sci Int* 2007; 172: 211-217.
- 72.** Rustamov A, Gumus G, Karabulut HG, Elhan AH, Kadikıran A, Bokesoy I. Y-STR polymorphism in Central Anatolian Region of Turkey. *Forensic Sci Int* 2004; 139: 227-230.
- 73.** Cakir AH, Celebioglu A, Yardimci E. Y-STR haplotypes in Central Anatolia region of Turkey. *Forensic Sci Int* 2004; 144: 59-64.

74. Haas C, Wangenstein T, Giezendanner N, Kratzer A, Bar W. Y-chromosome STR haplotypes in a population sample from Switzerland (Zurich area). *Forensic Sci Int* 2006; 158: 213-218.
75. Ballard DJ, Phillips C, Thacker CR, Court DS. Y chromosome STR haplotype data for an Irish population. *Forensic Sci Int* 2006; 161: 64-68.
76. Lovrecic L, Ristic S, Brajenovic B, Kapovic M, Peterlin B. Human Y-specific STR haplotypes in the Western Croatian population sample. *Forensic Sci Int* 2005; 149: 257-261.
77. Lecerf M, Filali M, Gresenguet G, Ndjoi-Mbiguino A, Le Goff J, De Mazancourt P, et al. Allele frequencies and haplotypes of eight Y-short tandem repeats in Bantu population living in Central Africa. *Forensic Sci Int* 2007; 171: 212-215.
78. Tang JS, Wong HY, Syn CK, Tan-Siew WF, Chow ST, Budowle B, et al. Population study of 11 Y-chromosomal STR loci in Singapore Chinese. *Forensic Sci Int* 2006; 158: 65-71.
79. Hidding M, Schmitt C. Haplotype frequencies and population data of nine Y-chromosomal STR polymorphisms in a German and a Chinese population. *Forensic Sci Int* 2000; 113: 47-53.
80. Mohyuddin A, Ayub Q, Qamar R, Zerjal T, Helgason A, Mehdi SQ, et al. Y-chromosomal STR haplotypes in Pakistani populations. *Forensic Sci Int* 2001; 118: 141-146.
81. Fernandes AT, Brehm A, Gusmao L, Amorim A. Y-chromosome STR haplotypes in the Madeira archipelago population. *Forensic Sci Int* 2001; 122: 178-180.
82. Asicioglu F, Akyuz F, Cetinkaya U, Canli MA. Allele and haplotype frequencies of Y-short tandem repeat loci in Turkey. *Croat Med J* 2003; 44: 310-314.
83. Rustamov A. Türkiye'de Y Kromozomuna Özgü 12 STR Lokusu Polimorfizmi İncelenmesi ve Haplotip Sıklığının Belirlenmesi. Doktora Tezi, Ankara: Ankara Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü, 2006.

- 84.** Lessig R, Edelmann J, Krawczak M. Population genetics of Y-chromosomal microsatellites in Baltic males. *Forensic Sci Int* 2001; 118: 153-157.
- 85.** Schoske R, Vallone PM, Kline MC, Redman JW, Butler JM. High-throughput Y-STR typing of U.S. populations with 27 regions of the Y chromosome using two multiplex PCR assays. *Forensic Sci Int* 2004; 139: 107-121.
- 86.** Stenersen M, Perchla D, Sovik E, Flonas AG, Dupuy BM. Kurdish (Iraq) and Somalian population data for 15 autosomal and 9 Y-chromosomal STR loci. *International Congress Series* 2004; 1261: 185-187.
- 87.** Hou YP, Zhang J, Li YB, Wu J, Zhang SZ, Prinz M. Allele sequences of six new Y-STR loci and haplotypes in the Chinese Han population. *Forensic Sci Int* 2001; 118: 147-152.
- 88.** Butler JM, Decker AE, Vallone PM, Kline MC. Allele frequencies for 27 Y-STR loci with U.S. Caucasian, African American, and Hispanic samples. *Forensic Sci Int* 2006; 156: 250-60.

6. ÖZGEÇMİŞ

31.10.1980 tarihinde Elazığ'da doğdum. İlk ve orta eğitimimi Elazığ, lise eğitimimi Mersin ilinde tamamladım. Daha sonra ÖSYS sonucunda 1998 yılında Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi'ne girdim. 2004 yılında Tıp Fakültesi eğitimimi tamamladım. 3 yıl Elazığ ili merkez ve ilçelerinde pratisyen hekimlik yaptım. TUS sınavında başarılı olarak 2007 yılında Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi Adli Tıp Anabilim Dalı'nda ihtisasıma başladım. Halen bu klinikte araştırma görevlisi olarak çalışmaktayım. Evli ve bir kız çocuk annesiyim.

**T.C.
FIRAT ÜNİVERSİTESİ
TIP FAKÜLTESİ
ADLİ TIP ANABİLİM DALI**

**ELAZIĞ İL POPULASYONUNA AİT 16 Y-STR LOKUSLARI
İÇİN ALEL FREKANSLARI DAĞILIMININ İNCELENMESİ**

**UZMANLIK TEZİ
Dr. Selma DÜZER**

**TEZ DANIŞMANI
Prof. Dr. Mehmet TOKDEMİR**

**ELAZIĞ
2011**

DEKANLIK ONAYI

Prof. Dr. İrfan ORHAN

DEKAN

Bu tez Uzmanlık Tezi standartlarına uygun bulunmuştur.

Prof. Dr. Mehmet TOKDEMİR

Adli Tıp Anabilim Dalı Başkanı

Tez tarafınızdan okunmuş, kapsam ve kalite yönünden Uzmanlık Tezi olarak kabul edilmiştir.

Prof. Dr. Mehmet TOKDEMİR
Danışman

Uzmanlık Sınavı Jüri Üyeleri

..... _____

..... _____

..... _____

..... _____

..... _____

TEŞEKKÜR

Bu tez çalışmamızı, proje olarak destekleyen Sayın Rektörümüz Prof. Dr. A. Feyzi BİNGÖL, Fırat Üniversitesi Bilimsel Araştırma Projeleri Koordinasyon Birimi Rektör Danışmanı Sayın Doç. Dr. Mehmet ERDEM ve diğer yetkililere,

Uzmanlık eğitimim süresince iyi bir uzmanlık eğitimi almam için her türlü destek ve katkılarını esirgemeyen Sayın Hocam Adli Tıp Anabilim Dalı Başkanı Prof. Dr. Mehmet TOKDEMİR'e,

Çalışma arkadaşlarım Dr. Abdurrahim TÜRKOĞLU, Dr. Hüseyin KAFADAR, Dr. Tuncer SUIÇER ve Dr. N. Harun VİCDANLI'ya,

Tabii ki sevgili eşim ve aileme tesekkürlerimi sunmayı bir borç bilirim.

ÖZET

Çalışmamızda, Elazığ popülasyonundaki erkek bireylerin Y kromozomu üzerinde bulunan 16 lokusa ait kısa ardışık tekrar dizilerinin polimorfizm oranlarının saptanması amaçlanmaktadır. Saptanan bu polimorfizm ile Türkiye popülasyonuna ait Y-STR DNA bankalarının oluşturulması ve adli olaylarda Elazığ popülasyonuna ait 16 Y-STR lokusunun ayırt etme gücü incelenmiştir. Ayrıca bazı soy ağacı belirleme çalışmaları ve toplu göç olaylarının aydınlatılmasında da katkı sağlayacağı düşünülmektedir.

Bu çalışma, Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi Adli Tıp Anabilim Dalı DNA Laboratuvarında, en az üç nesil Elazığ'da yaşayan ve birbiriyle erkek atasal akrabalığı olmayan 250 erkek bireyden alınan kan örnekleri üzerinde yapıldı. Alınan kan örneklerinden Invisorb Spin Blood Mini Kit ile genomik DNA'lar elde edildi. Elde edilen izolat DNA'ların saflığı ve miktarı Nanodrop 2000c spektrofotometre cihazı ile ölçüldükten sonra AmpF/STR Y-Filer™ PCR Amplification Kiti kullanılarak istenilen lokuslara ait gen bölgeleri çoğaltıldı. PCR ürünlerinin ABI 310 Sekans cihazında elektroforezleri yapıldı ve GeneMapper Software Version 3.2 programında sonuçlar analiz edildi. Elde edilen sonuçlar Arlequin 3.0 programında değerlendirildikten sonra gözlenen haplotipler ve sıklıkları belirlendi.

Türkiye'de 16 Y-STR lokuslarına (DYS456, DYS389I, DYS390, DYS389II, DYS458, DYS19, DYS385a/b, DYS393, DYS391, DYS439, DYS635, DYS392, Y GATA H4, DYS437, DYS438, DYS448) ait az sayıda, Elazığ'da ise henüz hiçbir çalışma yapılmamıştır. Y-STR sıklıkları her ülkenin toplumları için farklı olduğu gibi aynı ülkedeki etnik gruplar için bile farklı olabilmektedir. Bu nedenle yurt dışındaki çalışmalarla belirlenen Y-STR sıklıklarının Türkiye için de geçerli olduğunu varsaymak ya da bu sıklıklara dayalı işlemleri uygulamak sakıncalı ve bilimsel temelden yoksun olmaktadır. Bu çalışmada Elazığ iline ait belirleyici özel bir alel tespit edilmemiş olup, genetik çeşitliliği en yüksek lokus DYS385a/b (0,962), en düşük lokus ise DYS391 (0,473) olarak bulunmuştur. Ayrıca DYS19 lokusunda 15-16 duplikasyonu tespit edilmiştir. Tüm lokuslar dikkate alındığında 250 bireyde 250 çeşit haplotip elde edilmiş ve ayırma gücü 1.0000 olarak bulunmuştur. Elazığ popülasyonu için ayırma gücünün yüksek olması sebebiyle 16 Y-STR lokusunun, babalık tayinleri ve adli olaylarda kullanımının güvenilir olacağı belirlenmiştir.

Sonuç olarak, bu çalışma ile 16 Y-STR lokusu haplotipleri ile alel frekansları ve genetik çeşitlilikleri elde edilerek, bu veriler ile önceki populasyon çalışmalarının karşılaştırılmasına ve filogenetik ilişkilerin aydınlatılmasına katkı sağlanacağı düşünülmektedir.

Anahtar kelimeler: Y kromozomu, kısa ardışık tekrar dizileri, haplotip, Elazığ

ABSTRACT

EXAMINING THE DISTRIBUTION OF ALLELE FREQUENCIES OF 16 Y SHORT TANDEM REPEAT (STR) LOCI IN THE ELAZIĞ POPULATION

The purpose of our study is to research the polymorphism rates in the short sequential iterative sequences of the 16 loci on the Y- chromosome of masculine individuals, who are members of the population in Elazığ. It has been aimed with the detected polymorphism to constitute Y-STR DNA banks which belong to the Turkish population, and to examine the sensibility of 16 Y-STR loci which belong to the population of Elazığ in forensic cases. It's also considered that it will also have a share in enlightening some familytree determinations and mass migrations.

This study was carried out at the DNA Laboratory of the Department of Forensic Medicines at the Firat University Faculty of Medicines, on blood species of local 250 masculine individuals in Elazığ who weren't relatives of eachother. GenoMik DNA isolations were derived from blood species. The AmpF/STR Y-FilerTM PCR Amplification Kit of the isolated DNA were used for ingreasing the gens areas of the desired loci. The electrophoresis of PCR items was carried out with the ABI 310 Sequence Device, and the results were analyzed with GeneMapper Software Version 3.2. The haplotypes and densities which emerged after the results were evaluated with Arlequin 3.0, and were determined respectively.

There are few studies related with Y-STR loci in Turkey (DYS456, DYS389I, DYS390, DYS389II, DYS458, DYS19, DYS385a/b, DYS393, DYS391, DYS439, DYS635, DYS392, Y GATA H4, DYS437, DYS438, DYS448), and none in Elazığ. Y-STR are unique for each community and are also unique for every ethnic society in the same country. Thus, considering that Y-STR densities which were determined abroad, were also valid for Turkey or applying processes based on these densities is wrong and displays a deprivation of any scientific basis. In our study, no special allele was found in Elazığ, and the highest genetic variety locus was DYS385a/b (0,962), the lowest was DYS391 (0,473). 15-16 dublication was detected in locus DYS19. 250 varieties of haplotypes were derived from 250 individuals and a sensibility of 1.0000 resulted when all the loci were taken into attention. It's

determined that the 16 Y-STR loci is reliable for paternity tests, and forensic cases because the sensibility for the population of Elazığ is high.

As a result, the haplotypes, allele and haplotype frequencies of locus 16 Y-STR were derived, and it's supposed that contribution will be caused to the comparison of these data and the previous population studies, and enlightenment to the phylogenetic relations.

Keywords: Y chromosome, short tandem repeat, haplotype, Elazığ

İÇİNDEKİLER

BAŞLIK SAYFASI	i
ONAY SAYFASI	ii
TEŞEKKÜR	iii
ÖZET	iv
ABSTRACT	vi
İÇİNDEKİLER	viii
TABLO LİSTESİ	x
ŞEKİL LİSTESİ	xii
KISALTMALAR LİSTESİ	xiii
1. GİRİŞ	1
1.1. DNA Molekülünün Yapısı	2
1.2. Genetik Polimorfizm	5
1.3. Mikrosatellitler	7
1.4. Y kromozomu ve mikrosatellit polimorfizmi	8
1.5. Y Kromozomunun Adli Olaylarda Kullanımı	13
1.6. Y kromozomu Lokus Mutasyonları	14
2. GEREÇ VE YÖNTEM	15
2.1. İncelenen Mikrosatellit Lokusları	15
2.1.1. DYS456 lokusu	15
2.1.2. DYS 389 I/II lokusu	16
2.1.3. DYS390 lokusu	17
2.1.4. DYS458 lokusu	18
2.1.5. DYS19 lokusu	18
2.1.6. DYS385a/b lokusu	19
2.1.7. DYS393 lokusu	20
2.1.8. DYS391 lokusu	20
2.1.9. DYS439 lokusu	21
2.1.10. DYS635 (Y GATA C4) lokusu	21
2.1.11. DYS392 lokusu	22
2.1.12. Y GATA H4 lokusu	22
2.1.13. DYS437 lokusu	23

2.1.14. DYS438 lokusu	24
2.1.15. DYS448 lokusu	24
2.2. Çalışma Grubu	25
2.3. DNA İzolasyonu	25
2.4. Polimeraz Zincir Reaksiyonu (PCR)	26
2.5. Elektroforez ve Tiplendirme	27
3. BULGULAR	28
3.1. DYS456 Lokusu	38
3.2. DYS389I Lokusu	38
3.3. DYS390 Lokusu	39
3.4. DYS389II Lokusu	39
3.5. DYS458 Lokusu	40
3.6. DYS19 Lokusu	40
3.7. DYS385a/b Lokusu	41
3.8. DYS393 Lokusu	43
3.9. DYS391 Lokusu	43
3.10. DYS439 Lokusu	44
3.11. Y GATA C4 (DYS635) Lokusu	44
3.12. DYS392 Lokusu	45
3.13. Y GATA H4 Lokusu	45
3.14. DYS437 Lokusu	46
3.15. DYS438 Lokusu	46
3.16. DYS448 Lokusu	47
4. TARTIŞMA	48
5. KAYNAKLAR	57
6. ÖZGEÇMİŞ	66

TABLO LİSTESİ

Tablo 1.	DYS456 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	15
Tablo 2.	DYS389 I lokusu alellerinin genel sınıflandırması	16
Tablo 3.	DYS389 II lokusu alellerinin genel sınıflandırması	16
Tablo 4.	DYS390 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	17
Tablo 5.	DYS458 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	18
Tablo 6.	DYS19 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	18
Tablo 7.	DYS385 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	19
Tablo 8.	DYS393 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	20
Tablo 9.	DYS391 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	20
Tablo 10.	DYS439 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	21
Tablo 11.	DYS635 (Y GATA H4) lokusu alellerinin genel sınıflandırması	21
Tablo 12.	DYS392 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	22
Tablo 13.	Y GATA H4 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	23
Tablo 14.	DYS437 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	23
Tablo 15.	DYS438 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	24
Tablo 16.	DYS448 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	24
Tablo 17.	Elazığ yerlisi 250 erkek bireyin incelenen 16 Y-STR AmpF/STR Y filer paneli	28
Tablo 18.	Elazığ yerlisi 250 erkek bireyden elde edilen 16 Y-STR lokusu için alel frekansları ve genetik çeşitlilik oranları	37
Tablo 19.	Elazığ il populasyonu DYS456 lokusuna ait alel sıklıkları	38
Tablo 20.	Elazığ il populasyonu DYS389I lokusuna ait alel sıklıkları	39
Tablo 21.	Elazığ il populasyonu DYS390 lokusuna ait alel sıklıkları	39
Tablo 22.	Elazığ il populasyonu DYS389II lokusuna ait alel sıklıkları	40
Tablo 23.	Elazığ il populasyonu DYS458 lokusuna ait alel sıklıkları	40
Tablo 24.	Elazığ il populasyonu DYS19 lokusuna ait alel sıklıkları	41
Tablo 25.	Elazığ il populasyonu DYS385a/b lokusuna ait alel sıklıkları	42
Tablo 26.	Elazığ il populasyonu DYS393 lokusuna ait alel sıklıkları	43
Tablo 27.	Elazığ il populasyonu DYS391 lokusuna ait alel sıklıkları	43
Tablo 28.	Elazığ il populasyonu DYS439 lokusuna ait alel sıklıkları	44

Tablo 29. Elazığ il populasyonu DYS635 (Y GATA C4) lokusuna ait alel sıklıkları	44
Tablo 30. Elazığ il populasyonu DYS392 lokusuna ait alel sıklıkları	45
Tablo 31. Elazığ il populasyonu Y GATA H4 lokusuna ait alel sıklıkları	45
Tablo 32. Elazığ il populasyonu DYS437 lokusuna ait alel sıklıkları	46
Tablo 33. Elazığ il populasyonu DYS438 lokusuna ait alel sıklıkları	46
Tablo 34. Elazığ il populasyonu DYS448 lokusuna ait alel sıklıkları	47

ŞEKİL LİSTESİ

Şekil 1. Hücrede DNA'nın yapısı.	4
Şekil 2. İnsan genomundaki polimorfik alanlar	6
Şekil 3. X ve Y kromozomlarının genel karşılaştırılması	9
Şekil 4. Bilinen bazı Y-STR lokuslarının Y kromozomu üzerindeki yerleşimleri	10
Şekil 5. PCR çoğaltımının basamakları	12
Şekil 6. DNA'nın üssel olarak çoğaltılması	12
Şekil 7. Günümüzde yaygın olarak kullanılan AmpF/STR YFiler lokusları	14
Şekil 8. Elazığ il populasyonu DYS456 lokusuna ait alel sıklıkları	38
Şekil 9. Elazığ il populasyonu DYS389I lokusuna ait alel sıklıkları	38
Şekil 10. Elazığ il populasyonu DYS390 lokusuna ait alel sıklıkları	39
Şekil 11. Elazığ il populasyonu DYS389II lokusuna ait alel sıklıkları	39
Şekil 12. Elazığ il populasyonu DYS458 lokusuna ait alel sıklıkları	40
Şekil 13. Elazığ il populasyonu DYS19 lokusuna ait alel sıklıkları	40
Şekil 14. Elazığ il populasyonu DYS385a/b lokusuna ait alel sıklıkları	41
Şekil 15. Elazığ il populasyonu DYS393 lokusuna ait alel sıklıkları	43
Şekil 16. Elazığ il populasyonu DYS391 lokusuna ait alel sıklıkları	43
Şekil 17. Elazığ il populasyonu DYS439 lokusuna ait alel sıklıkları	44
Şekil 18. Elazığ il populasyonu DYS635 (YGATAC4) lokusuna ait alel sıklıkları	44
Şekil 19. Elazığ il populasyonu DYS392 lokusuna ait alel sıklıkları	45
Şekil 20. Elazığ il populasyonu Y GATA H4 lokusuna ait alel sıklıkları	45
Şekil 21. Elazığ il populasyonu DYS437 lokusuna ait alel sıklıkları	46
Şekil 22. Elazığ il populasyonu DYS438 lokusuna ait alel sıklıkları	46
Şekil 23. Elazığ il populasyonu DYS448 lokusuna ait alel sıklıkları	47
Şekil 24. DYS19 lokusundaki duplikasyonun elektroferogram gösterimi	47

KISALTMALAR LİSTESİ

A	: Adenin
Bç	: Baz çifti
C	: Sitozin
DNA	: Deoksiribonükleik asit
G	: Guanin
GD	: Genetik çeşitlilik (Gene diversity)
p	: Kromozomun kısa kolu
PCR	: Polimeraz zincir reaksiyonu (Polymerase Chain Reaction)
q	: Kromozomun uzun kolu
RFLP	: Parçacık uzunluk polimorfizmi (Restriction Fragment Length Polymorphism)
RNA	: Ribonükleik asit
SNP	: Tek nükleotid polimorfizmi (Single Nucleotide Polymorphism)
STR	: Kısa ardışık tekrar dizileri, mikrosatellitler (Short Tandem Repeats)
T	: Timin
VNTR	: Değişken sayıda tekrar eden dizinler, minisatellitler (Variable Number of Tandem Repeats)
YCC	: Y kromozomu konsorsiyumu (Y Chromosome consortium)
Y-STR	: Y kromozomuna özgü STR

1. GİRİŞ

Yaşam, hücrelerin bir canlı organizmayı meydana getirmek ve sürdürmek için gerekli olan genetik bilgileri depolama, geri alma ve çevirme yeteneğine bağlıdır. Bu kalıtsal bilgi hücre bölünmesiyle bir hücreden onun yavru hücresine ve bir organizma neslinden bir sonrakine, organizmanın üreme hücreleriyle geçer. Bu bilgiler her canlı hücrede bütün olarak bir türün ve onun bireylerinin özelliklerini belirleyen bilgi içeren elemanlar olan genler şeklinde depolanır(1-3). Günümüzde insan deoksiribonükleik asit (DNA)'leri arasında farklılıklar oluşması, başlangıçtan bu yana mutasyonların birikmesinin sonucudur. Bu farklılıklar, o insanların genetik geçmişinin tarihine ve akrabalıklarına ışık tutacak düzeydedir. Moleküler teknikler bu kayıtları değerlendirmeye olanak sağlamakta ve yol göstermektedir. Bu da insanların genetik farklılıklarının, evriminin öğrenilmesine yönelik ilgide ve bu amaçla yapılan çalışmalarda hızlı artışa neden olmuştur (2).

Y kromozomu, yaklaşık 60 milyon baz çifti uzunluğunda olan en küçük ikinci insan kromozomudur. İnsan genomunun sadece %2' sini oluşturmaktadır(2, 4). Mayoz bölünme sırasında psödootozomal bölgeleri (kısa kolun distal ucunda PAR1, uzun kolun tepe kısmında PAR2) dışında rekombinasyona uğramaması nedeniyle, babadan oğula değişmeden aktarılmaktadır. Ayrıca diğer kromozomlara nazaran daha düşük oranda mutasyon hızına sahip olması nedeniyle filogenetik ve adli tıp çalışmalarında Y kromozomu, otozomal ve mitokondrial DNA'ya nazaran daha avantajlıdır(2, 5, 6).

Deoksiribonükleik asit polimorfizmleri, DNA molekülünün yapısında yer alan ve bireyler arasında farklılık gösteren nükleotid değişimleridir. Bu değişimler ekson veya intron bölgelerinde olabilmektedir. DNA polimorfizmi, delesyon, insersiyon, nokta mutasyonlar vb. mutasyonlar sebebiyle oluşmaktadır. Ancak DNA dizisindeki bu farklılıklara intron bölgelerde ekson bölgelere göre daha sıklıkla rastlanılmaktadır(4, 7, 8).

Short tandem repeat (STR)'ler yüksek polimorfizme sahip olduğundan popülasyon genetiği çalışmalarında adli bilimlerde tercih edilen markerlar olmuşlardır. İnsan kimlik testi ile adli vakalarda kanıt ile şüphelinin eşleşmesi, nesep tayinleri, tarihsel araştırmalar, kayıp kişilerin araştırılması, büyük felaketlerde cesetlere ait parçaların birleştirilmesi, suçluların DNA bankalarının oluşturulmasında

özellikle kullanılırken(9), Y kromozomu STR incelemeleri, erkek profili ve erkeğe ait özellikleri belirlemek için değerli olup kadın karaktere ait profili belirlemek açısından kullanımı söz konusu değildir. Ayrıca babadan oğula bütün olarak aktarıldığından, aynı ailenin erkek bireylerinde mutasyonlar dışında aynı olmaktadır. Y kromozomu STR incelemeleri popülasyon genetiği, göçlerin belirlenmesi, erkek tarafından akrabalıkların değerlendirilmesi ve bağlantı analizi ile adli genetik kimliklendirme (identifikasyon) amaçlı da kullanılmaktadır. Özellikle cinsel saldırı olaylarında olay yerinde bulunan kadın-erkek karışım kaynaklı biyolojik materyallerden erkek bireyin identifikasyonunda önemlidir(2, 10). Cinsel suçların tamamına yakını erkekler tarafından işlenmektedir. Bu da sadece paternal (babadan oğula) kalıtım gösteren Y kromozomunu adli genetik yönden daha ilgi çekici ve önemli hale getirmiştir(10).

Adli olguların genetik kimliklendirilmesinde, insanların ‘‘parmak izi yerine geçen’’ DNA farklılıklarından yararlanılmaktadır(8, 11, 12). Moleküler tekniklerin ve teknolojinin hızlı ilerleyişi ile olay ortamında bırakılan tek bir hücreden yola çıkılarak suçlunun tespit edilmesi mümkün hale gelmiştir. DNA tiplendirmesi, 1985 yılında PCR’ın gelişmesi ile birlikte başlamış, 1990 yılında ilk STR geliştirilmiş, 1992 yılında ilk açıklanan STR’nin kapiller elektroforezi yapılmıştır. 1996 yılında ilk ticari STR multiplex kiti oluşturulmuş, 1998 yılında US National Database (NDIS) ile CODIS lokusları tanımlanmış ve 2000 yılında ticari STR kitlerinin rutin kullanımı oldukça artmıştır(9).

Bu çalışmada, en az üç jenerasyon Elazığ’da yaşayan ve birbirleriyle erkek atasal akrabalığı olmayan 250 erkek bireyin 16 Y-STR lokusuna ait genotipler bulunarak, bu lokusların alel frekansları ve genetik çeşitliliği hesaplanmıştır. Böylece yerel popülasyonlarla yapılmış veya yapılacak çalışmalarla karşılaştırılması, ayrıca tüm popülasyonların DNA verisi oluşturulduğu zaman, popülasyonların orjini ve yapısı hakkında katkı sağlayacağı söylenebilir.

1.1. DNA Molekülünün Yapısı

Deoksiribonükleik asit üç ünitelerden oluşan polimerik bir nükleik asit makromolekölüdür. Bunlar, beş karbonlu şeker (deoksiriboz), azot taşıyan bir baz ve bir fosfat grubudur. Bazlar, pürin (adenin ve guanin) ve pirimidin (timin ve sitozin) bazları olmak üzere iki gruba ayrılır. Bir baz, fosfat ve şeker grubundan oluşan

n kleotidler, kom  u deoksiriboz birimleri ile 5'-3' fosfodiester ba ları ile uzun polin kleotid zincirleri  eklinde polimerize olurlar ( ekil 1). Bu zincirlerden her biri bir DNA zinciri veya bir DNA ipli i olarak bilinir(4, 5, 13).

 nsan genomu, yaklaşık 50 milyon (en k   k kromozom olan 21. kromozom) ile 250 milyon (en b   k kromozom olan 1. kromozom) arasında de i en sayıda baz  ifti i eren polin kleotid zincirleri bulundurmaktadır(4, 13).

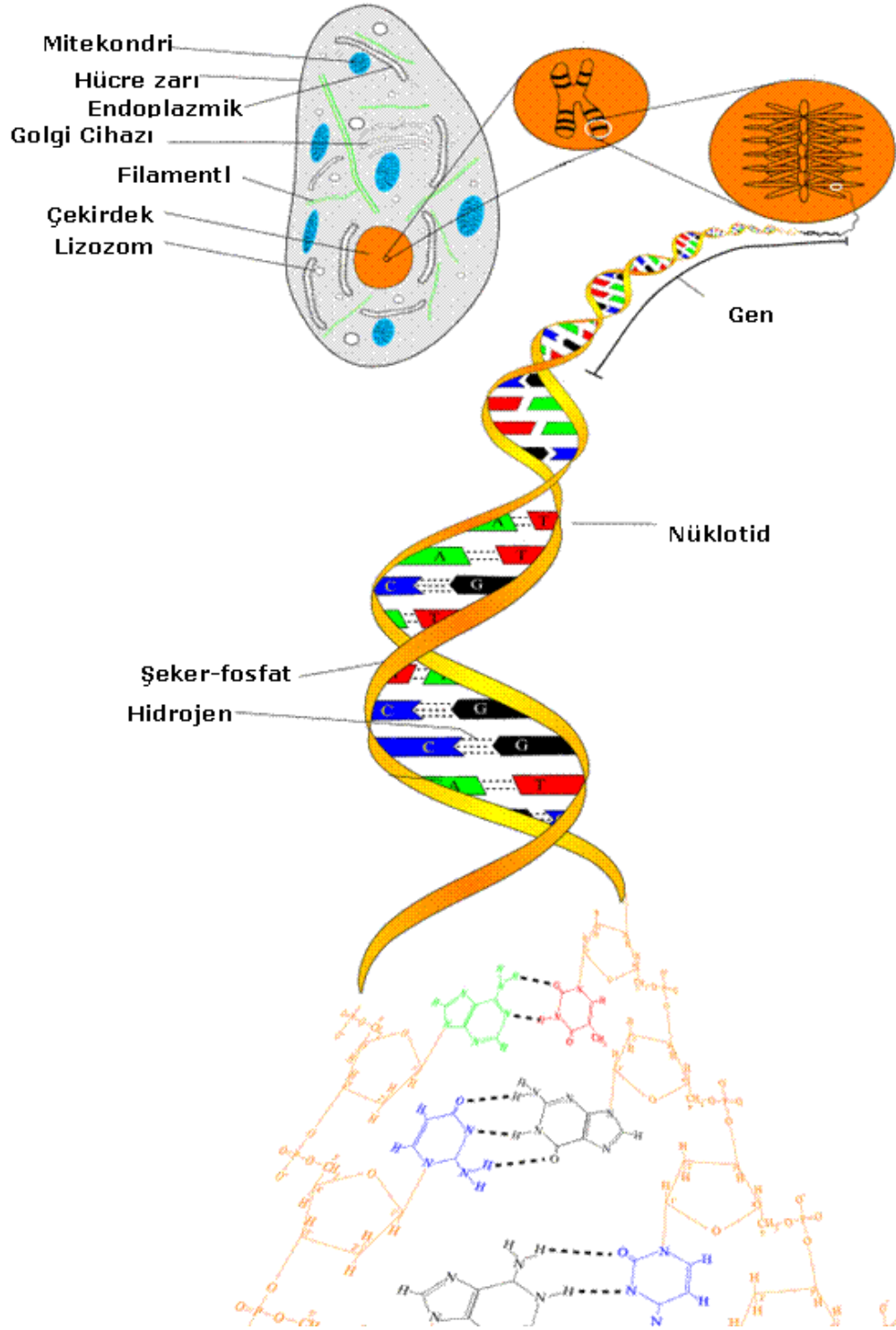
1953'de James Watson ve Francis Crick, DNA'nın bilinen  ift sarmal (double helix) modelini kurdular. Bu helikal yapı, bazlar arasındaki hidrojen ba ıyla bir arada tutulan ve ters y nde ilerleyen iki polin kleotid zincirden olu mu , sa a d n   l  spiral bir merdivene benzemektedir ( ekil 1). İki iplik birbiri eksenini etrafında antiparalel olarak sarılması ile meydana gelen  ift sarmal yapıdadır(4, 14). Bir zincirdeki adenin (A), di erindeki timin (T) ile guanin (G) ise di erindeki sitozin (C) ile e le ir. Sonu  olarak, bir zincirdeki n kleotid baz dizisine ait bilgi, di er zincirin baz dizisini otomatik olarak belirlemektedir. İki polin kleotid zincir, farklı iplikler  zerindeki bazların arasındaki hidrojen ba larıyla bir arada tutuldu undan b t n bazlar  ift sarmalın i  tarafında,  eker-fosfat omurgası ise dı  taraftadır(4, 5, 15). DNA'nın, h cre  ekirde inde paketlenmesinin ilk basama ı n kleozom olu umudur. DNA molek l n n lizin ve arjininden zengin bazık histon proteinleri ile ba lanması ile kromatin yapısı olu ur(4, 14).

 karyotlarda  ekirdekteki DNA, farklı kromozomlar arasında b l nm   t r.  nsan genomu (yaklaşık $3,2 \times 10^9$ n kleotid) 24 farklı kromozoma da ıtılmıştır(4). Her kromozom  ok uzun bir do rusal DNA molek l nden meydana gelmi tir. Kromozomlar, DNA paketlenmesiyle ilgili proteinlere ek olarak, gen ifadesi, aynı DNA yapımı ve onarımı i in gerekli olan bir ok ba ka proteini de i erir(4, 14, 15).

Deoksiribon kleik asit molek l n n baz dizisinin t m  protein  retiminden sorumlu de ildir. Protein kodlayan kısım t m genomun %3'  kadardır. Geri kalan kısım ise protein kodlaması ger ekle tirmez. Kodlama yapmayan b lgelerin fonksiyonlarının ne oldu u hen z tam olarak bilinmemektedir. A ırđ de i kenlik g steren bu b lgelerin polimorfizmlerinin sebebi delesyon, insersiyon, nokta mutasyonları ve ardđ ık tekrar eden dizinlerdir(13, 16).

Deoksiribon kleik asit, RNA ve protein arasındaki ili ki birbiri i ine ge mi tir. DNA RNA'nın, RNA ise polipeptidin sentezini ve dizisini belirler. DNA

ve RNA'nın sentez ve metabolizmasında özgül proteinler yer almaktadır. Bu bilgi akışı moleküler biyolojinin santral dogması olarak adlandırılır. Genetik bilgi, DNA'da kod (genetik kod) aracılığı ile saklanır. Bu kodlar polipeptidlerin aminoasit dizilerini belirleyen ve birbirlerine komşu olan baz dizileridir(14).



Şekil 1 (17). Hücrede DNA'nın yapısı.

1.2. Genetik Polimorfizm

Polimorfizm bir populyasyonda veya populyasyonlar arasında, bir genin alelleri ya da bir kromozomun homologlarıyla birleşen çeşitli fenotipik formların varlığı yani bir lokusta bir alelden fazlasının bulunması durumudur. Ayrıca bir toplumun genetik yapısındaki varyasyonların (farklılıkların) varlığı ve birden fazlasının birlikteliği “genetik polimorfizm” olarak adlandırılır(8, 11).

Genomdaki değişiklikler yapısal gen bölgesinde olabileceği gibi yapısal olmayan bölgelerde de yer alabilmektedir. Yapısal gen bölgesinde olabilecek değişiklikler gen ürününün işlevsel bozukluğuna neden olursa, bu değişiklikleri taşıyan bireylerin toplumsal ayıklanması ile sonuçlanabilmektedir. Dolayısıyla yapısal gen bölgelerinde gözlenen polimorfizm genellikle populyasyonda bir süreç içinde meydana gelen değişiklikleri tam olarak yansıtmayacağından filogenetik çalışmalarda yeterince informatif (bilgilendirici) değildir. Buna karşılık yapısal olmayan bölgelerdeki polimorfik değişiklikler çoğunlukla ayıklanmaya neden olmayacağından (nötral etkili) populyasyon içinde korunarak varlıklarını sürdürebilmektedirler. Bu nedenle yapısal olmayan bölgelerdeki polimorfizm populyasyonlardaki bireylere yansıyacağından izlem ve değerlendirilmesi daha kolay ve bilgilendirici olacaktır (18, 19).

Bir lokusun polimorfik olarak adlandırılması için toplum içinde o lokusla ilgili iki veya daha fazla allelin bulunması gerekmektedir(10). İnsan genomundaki polimorfik alanlar Şekil 2’de gösterilmiştir.

A. Protein kodlayan bölgedeki polimorfizm

B. Protein kodlamayan bölgelerdeki polimorfizm

1. Çeşitli sayıda tekrar eden diziler (VNTR)

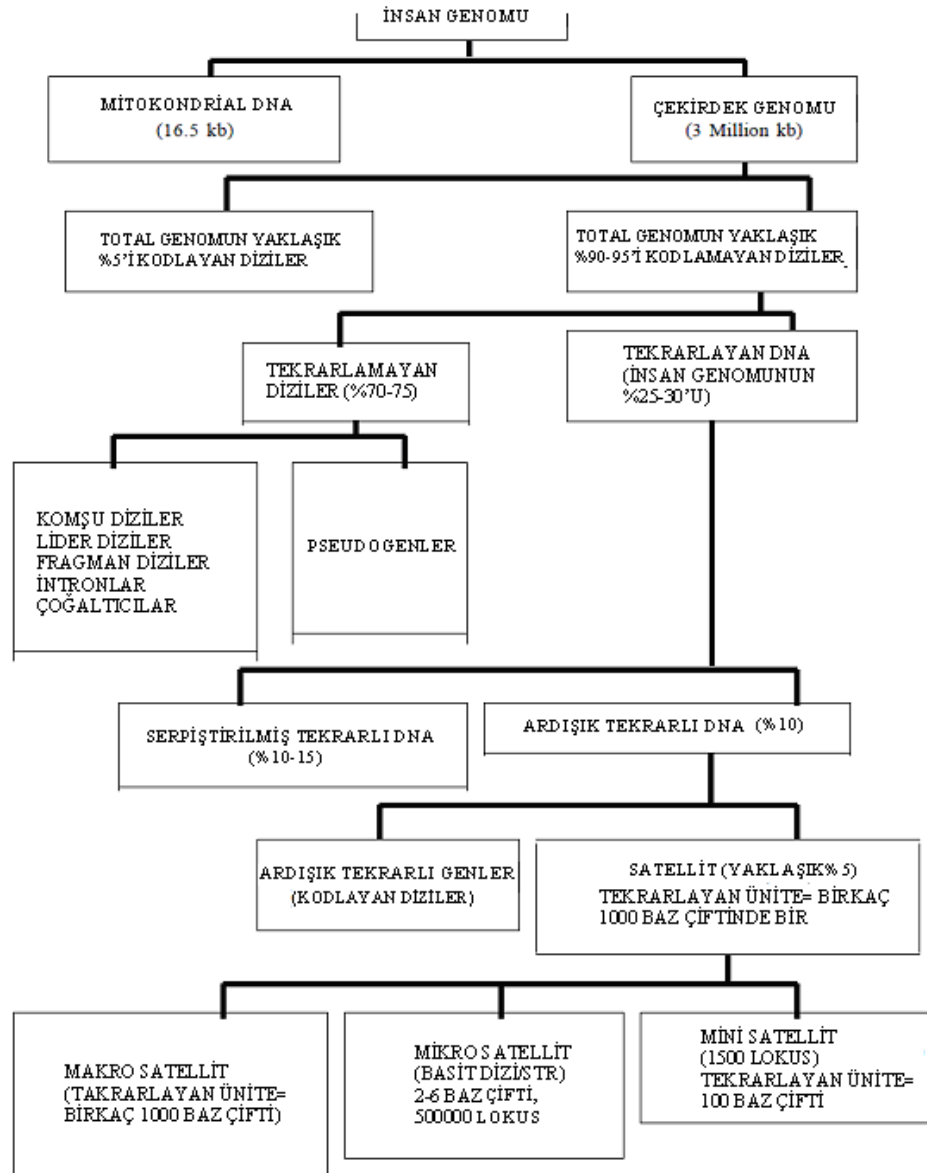
1.1. Makrosatellitler

1.2. Minisatellitler

1.3. Mikrosatellitler

2. Tek nükleotid polimorfizmi (SNP)

Protein kodlayan bölgelerdeki polimorfizmler arasında; kan grupları, α 1-antitripsin, haptoglobin, transferin, seruloplazmin, apolipoproteinler ve immunoglobulinler bulunmaktadır. Bu tür polimorfizmlerin çözülmesinin genetik, antropolojik ve klinik olarak önem taşıdığı gösterilmiştir(20, 21). Polimorfik baz pozisyonlarının oranı, genomdaki rastgele olarak seçilen DNA parçacıkları için aşağı yukarı 1/1000 baz çiftidir. Protein kodlayan bölgeler ise çok katı seçici baskı altında olmaları nedeniyle, genomda protein kodlayan bölgeler için gösterilen heterozigot nükleotidlerin oranından 2,5 kat daha fazladır (yaklaşık olarak 1/2500)(15).



Şekil 2 (8). İnsan genomundaki polimorfik alanlar

Belirli restriksiyon endonükleaz kesilme bölgelerindeki değişimlerden oluşan RFLP'ler tek nükleotit polimorfizmi (SNP, single nucleotide polymorphism) olarak bilinir ve genel polimorfizim sınıflandırılmasının küçük bir alt grubunu oluşturur(4, 12).

Çeşitli kısa ardışık tekrarlardan meydana gelen bazı dizileri VNTR polimorfizimleri olarak adlandırılır. Meydana gelen bu tekrar dizilerine satellit DNA denilmektedir. Bu satellit DNA dizileri, genomdaki yerleşimlerine, tekrar dizilerinin toplam uzunluğuna ve tekrar birimlerinin uzunluğuna göre farklılıklar göstermektedir(22). Satellitler, tekrar dizilerinin uzunluğuna bağlı olarak uzun tekrarlar (makrosatellitler), kısa tekrarlar (minisatellitler) ve çok kısa tekrarlar (mikrosatellitler) olmak üzere 3'e ayrılırlar.

Değişken sayıdaki tekrarlayan 6-100 baz çifti uzunluğundaki tekrar dizilerine minisatellit DNA dizileri denilmektedir. Polimorfik özelliklerinden dolayı DNA analizlerinde tanı amaçlı (babalık testi, adli tıp, kalıtsal hastalıklarda mutant allellerin tespiti) olarak kullanılabilir(10, 11).

1.3. Mikrosatellitler

Yapısal olmayan DNA bölgelerinde 2-7 baz çifti tekrar dizilerinden oluşan kısa ardışık tekrarlı DNA dizileri mikrosatellit olarak adlandırılır(23, 24). Tekrar biriminin daha kısa olması nedeniyle daha fazla polimorfizm içermeleri bakımından özel bir önem taşımaktadır. Zira tekrar birimi daha kısa olan bölgelerde, satellit lokusları için temelde etken mutasyon mekanizması olan replikasyon kayması (replication slippage) diğer lokuslara göre daha fazla meydana gelmektedir(19, 25).

Mikrosatellitlerin genom içinde, kodlayıcı ve düzenleyici fonksiyonları olduğu düşünülmektedir. Yapısal olmayan polimorfik bölgelere ait alellerin mutasyonları biriktirebilme özellikleri evrimle hızının hesaplanması ve gen göçünün izlemi için daha tutarlı bilgi oluşturacağından STR gibi bölgeler filogenetik çalışmalarda ve insan yayılım modellerinin oluşturulmasında bilgi kaynağı olarak tercih edilir (26).

Bu tekrar dizilerinin yüksek çeşitliliği, popülasyon genetiği, paternite ve akrabalık tayininde genetik işaretleyici olmalarını sağlamaktadır(10, 18, 25-29). Genetik haritalamada marker (belirteç) olarak da kullanılan bu bölgelerin

araştırılması, farklı bölgelerde yaşayan insanlar arasındaki farklılıkların ve oluşturdıkları haplotiplerin belirlenmesine yönelik yapılmıştır(30-33).

1.4. Y kromozomu ve mikrosatellit polimorfizmi

İnsan diploid bir canlıdır. Y kromozomunun non-homolog (eşlik göstermeyen) bölgesi ve mitokondri DNA'sı tek kopya halinde bulunmaktadır(34). X kromozomu ve otozomal kromozomlar nesilden nesile aktarılırken rekombinasyona uğrayabilirken, Y kromozomu sadece babasal ataya, mitokondri DNA'sı ise genellikle sadece anasal ataya sahiptir. Bu iki tip kromozom genellikle mayoz sırasında rekombinasyona uğramaz ve bilgi olduğu gibi aktarılır(2, 5, 11). Bu sebeple alel çiftleri halinde bulunan lokuslara göre tek kopya halinde bulunan lokusların incelenmesi belirtilen amaca daha uygun olacaktır.

Ökaryotlarda nükleus DNA'sından bağımsız kalıtım gösteren organel DNA'larının varlığı 1900'lü yılların başlarında gösterilmiştir. Mitokondri DNA'sı çift zincirli halkasal bir moleküldür. Yaklaşık 16,5 kb büyüklüğünde halkasal DNA'ya sahiptir. Mitokondri DNA'sı kendi işlevleri için gerekli bütün RNA türlerini ve bazı proteinleri şifreleyen genetik bilgiyi taşımaktadır. Mitokondrial DNA dizisinin büyük bir kısmı yapısal genleri içerir. Aralarda az miktarda kodlanmayan DNA dizileri de bulunmaktadır. Genomu, nükleer genoma nazaran çok daha küçük ve deneysel çalışma yapılabilmesi daha kolaydır (4, 10).

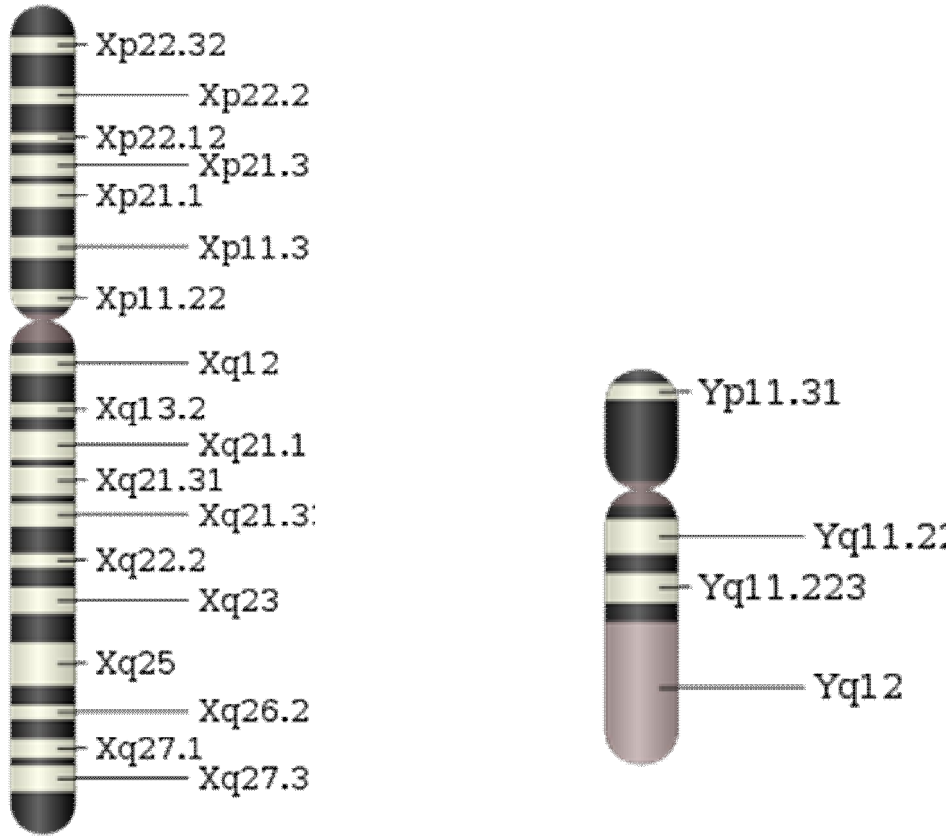
Y kromozomu 21. kromozomdan sonraki en küçük insan kromozomu olup, yaklaşık 60 milyon baz çifti uzunluğundadır. İnsan genomunun sadece %2'sini oluşturmaktadır(35). Kromozomun kısa ve uzun kollarının distal uçlarında iki psödootozomal heterokromatik alan (PAR1 ve PAR2) bulundurmaktadır. Bu alanlar, iki sex kromozomunun (X-Y) mayoz esnasında doğru çiftleşmesinden sorumlu olup, X kromozomu dizilimi ile homoloji göstermektedir(35)(Şekil 2) (33).

Y kromozomunun %60'dan fazlası kromozomun q kolunda bulunan tekrar motiflerinden oluşur(36).

Y kromozomu konsorsiyumu (YCC)'nin elde ettiği veriler, Y-STR Haplotip Referans Veritabanı (YHRD-Y-STR Haplotype Reference Database) içinde toplanmıştır. Bu konsorsiyumun önerdiği ve en iyi sonuç alınan DYS19, DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393, DYS385a,b, DYS438 ve DYS439 lokusları genişletilmiş (expanded) haplotip lokusları, DYS19, DYS389I,

DYS389II, DYS390, DYS391, DYS392 ve DYS393 lokusları ise minimal haplotip lokusları olarak adlandırılmıştır.

Y kromozomu ile ilgili özellikle 90'ların ikinci yarısından sonra birçok çalışma yapılmıştır. Değişik ülke, halk, topluluk veya coğrafik bölgelerle ilgili çok sayıda çalışma literatürde(29-32, 37-39) yayınlanmıştır. Yapılan çalışmalarla alelik polimorfizmler, buna bağlı olarak haplotipik polimorfik dağılımlar ve bu lokusların mutasyon sıklıkları belirlenmeye çalışılmış, toplumlararası bağlantı ve akrabalık dereceleri, insan evrimi ve göç yolları araştırılmıştır(40, 41).

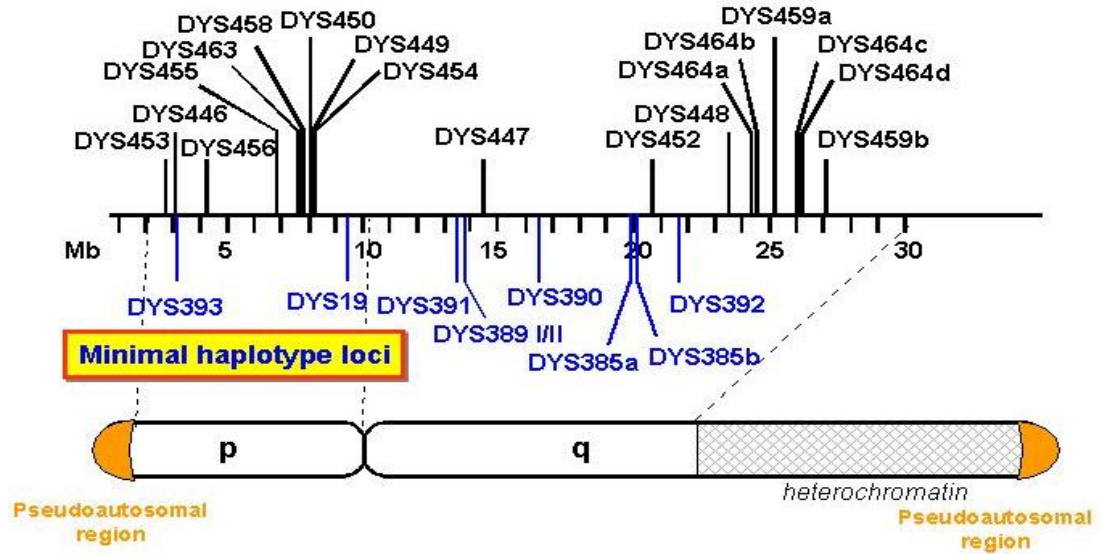


Şekil 3 (42). X ve Y kromozomlarının genel karşılaştırılması

Özetleyecek olursak; Y kromozomu polimorfizminin incelenmesi özellikle aşağıdaki dört konu bakımından önem kazanmaktadır:

1. İnsan evrimi ve insan evriminin genel çıkış noktası
2. Adli tıp
3. Babalık tayinleri
4. Göç yolları

Çalışmamızda kullanılan 16 Y-STR lokusları; DYS456, DYS389I/II, DYS390, DYS458, DYS19, DYS385a/b, DYS393, DYS391, DYS439, DYS635 (Y GATA C4), DYS392, Y GATA H4, DYS437, DYS438, DYS448) yüksek derecede polimorfizm gösteren genişletilmiş haplotip lokuslarını içermesi, sadece Elazığ yerli erkek bireylerinin haplotip profilini göstermesi açısından daha spesifik ve birey sayısı açısından diğer çalışmalarla karşılaştırıldığında oldukça yeterli olması nedeniyle önemlidir.



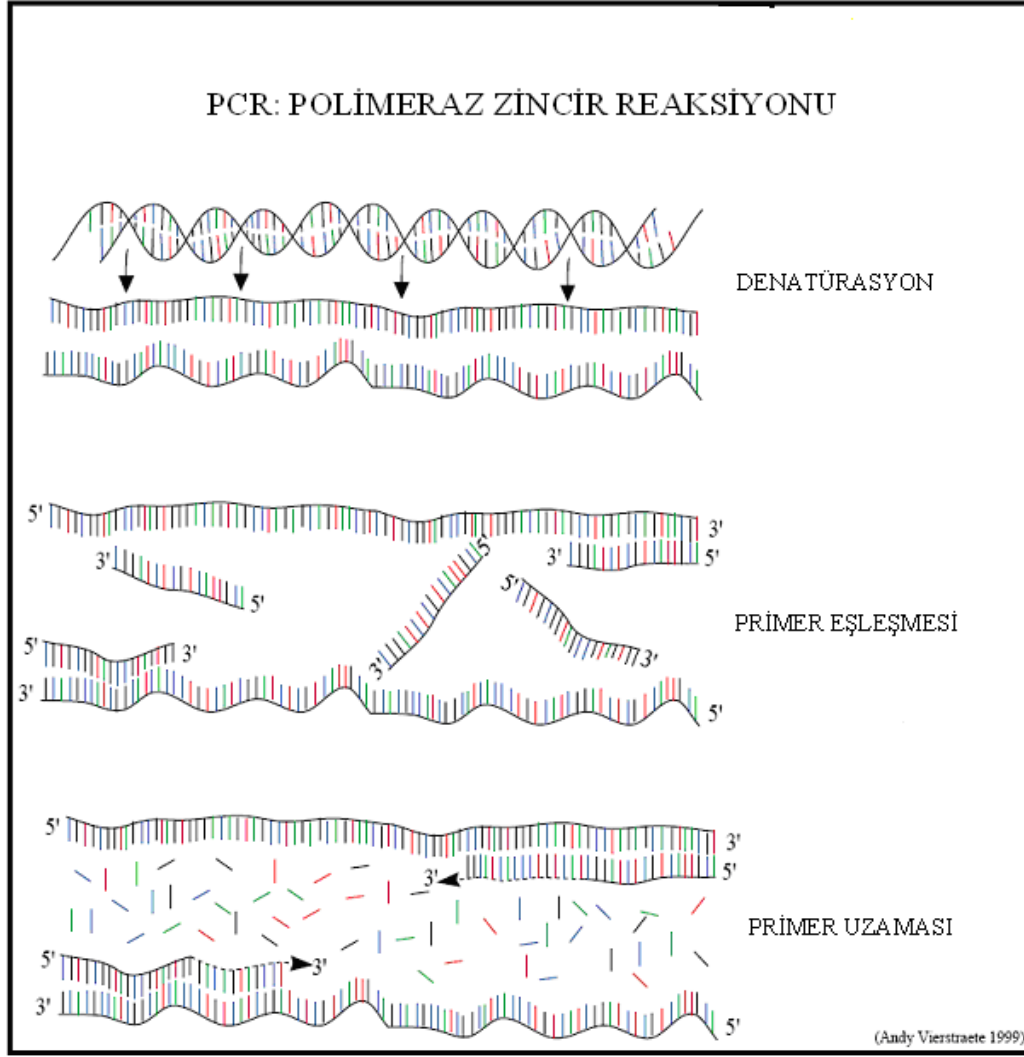
Şekil 4 (43). Bilinen bazı Y-STR lokuslarının Y kromozomu üzerindeki yerleşimleri

Dünyadaki Y kromozomu ile ilgili çalışmaların bir merkezde toplanması ve uygun sınıflandırma yapılabilmesi amacıyla 1995 yılında “Y Kromozomu Konsorsiyum”’u YCC kurulmuştur(2). YCC’nin elde ettiği veriler Y-STR Haplotip Referans Veritabanı (YHRD-Y-STR Haplotype Reference Database) içinde toplanmıştır. Bu konsorsiyumun önerdiği ve en iyi sonuç alınan 9 lokusun oluşturduğu haplotip (DYS19, DYS385a/b, DYS389I/II, DYS390, DYS391, DYS392 ve DYS393) “minimal haplotip” olarak tanımlanmıştır. “Genişletilmiş (expanded) haplotip” ise minimal haplotip lokuslarına ilaveten YCAIIa/b duplike lokuslarının eklenmesi ile oluşan 11 lokusun oluşturduğu haplotiptir(44). Biz çalışmamızda minimal haplotip lokuslara ilave olarak SWGDAM (Scientific Working Group on DNA Analysis Methods)’ ın tavsiye ettiği DYS438 ve DYS439 lokusları ile yüksek polimorfizm gösteren DYS437, DYS448, DYS456, DYS458, Y GATA H4 ve DYS635 (Y GATA C4) lokuslarını inceledik.

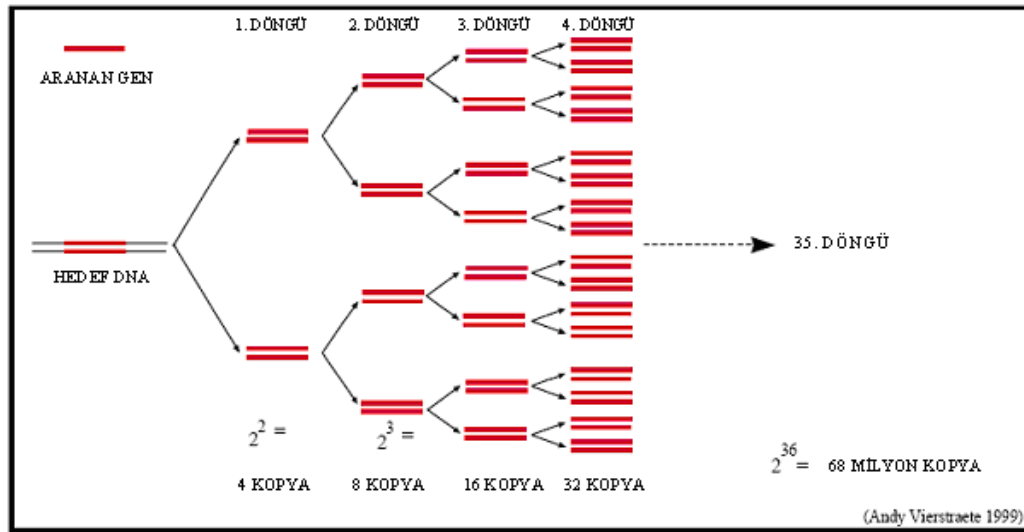
Mikrosatellitlerin allelik durumu polimeraz zincir reaksiyonu (PCR) tarafından ortaya konmaktadır. DNA laboratuvarlarında PCR'ın önemi çok büyüktür. İlk defa 1985 yılında tarafından yalnızca birkaç saatte DNA'nın spesifik zincirlerinin milyonlarca kopyasının yapılabilmesinin bulunması ile moleküler biyoloji tamamen değiştirmiştir (41).

Polimeraz zincir reaksiyonunun temel bileşenleri, kalıp olarak kullanılan DNA molekülü, DNA polimeraz enzimi, primerler, dNTP karışımı, tampon ve $MgCl_2$ 'dür. Polimeraz zincir reaksiyonu çift iplikli bir DNA molekülünde hedef dizilere iki oligonükleotid primerin bağlanması ve uzaması esasına dayanır. Amplimer olarak da adlandırılan oligonükleotid primerler, kalıp DNA molekülü yaklaşık 94° gibi yüksek sıcaklık derecelerinde denatüre edildikten sonra, tek iplikli DNA molekülleri üzerinde kendilerine tamamlayıcı olan bölgelerle melezlenirler. Primerlerin spesifik olarak hedef dizilere bağlanması düşük sıcaklık derecelerinde gerçekleşir. DNA polimeraz enzimi, uygun tampon ve dört çeşit deoksiribonükleotid trifosfat (dNTP) varlığında primerin 3' hidroksil ucundan uzamasını sağlar. Böylece kalıp DNA ipliğine tamamlayıcı olan yeni DNA molekülü sentezlenmiş olur. Bir PCR döngüsü denatürasyon, primerin eşlenmesi ve uzama olarak adlandırılan üç aşamadan oluşur. Ardarda tekrarlanan denatürasyon, primerlerin bağlanması ve primerlerin uzaması evreleriyle DNA parçaları üssel olarak artar(45) (Şekil 5).

Polimeraz zincir reaksiyonunda her döngünün sonunda yeni sentezlenen DNA zincirleri, bir sonraki döngü için hedef (ata) zincir olabilir. Şekil 6' da görüldüğü gibi bu reaksiyonun ana ürünü, sonu oligonükleotid primerlerin 5' ucu olan ve uzunluğu primerler arası uzaklıkla tanımlanan bir dsDNA parçasıdır. Başarılı bir amplifikasyonun ilk döngüsünün ürünleri, iki primerin bağlanma bölgeleri arasındaki uzaklıktan daha fazla uzunluğa sahip, farklı boyutlarda DNA moleküllerdur. İkinci döngüde, istenen uzunluktaki DNA zincirleri oluşur. Bu ürünün miktarı diğer amplifikasyon döngülerinde lineer olarak çoğalır ve reaksiyonun temel çıktısını oluşturur. Amplifikasyon, başlangıçtaki ana zincirin reaksiyon sonundaki kopya sayısı biçiminde $(2^n - 2n)x$ formülüyle açıklanır. Burada n döngü sayısı, 2n ilk ve ikinci döngüden sonra elde edilen uzunluğu bilinmeyen ürünler, x ana zincirin kopya sayısıdır(46) (Şekil 6).



Şekil 5 (47). PCR çoğaltımının basamakları

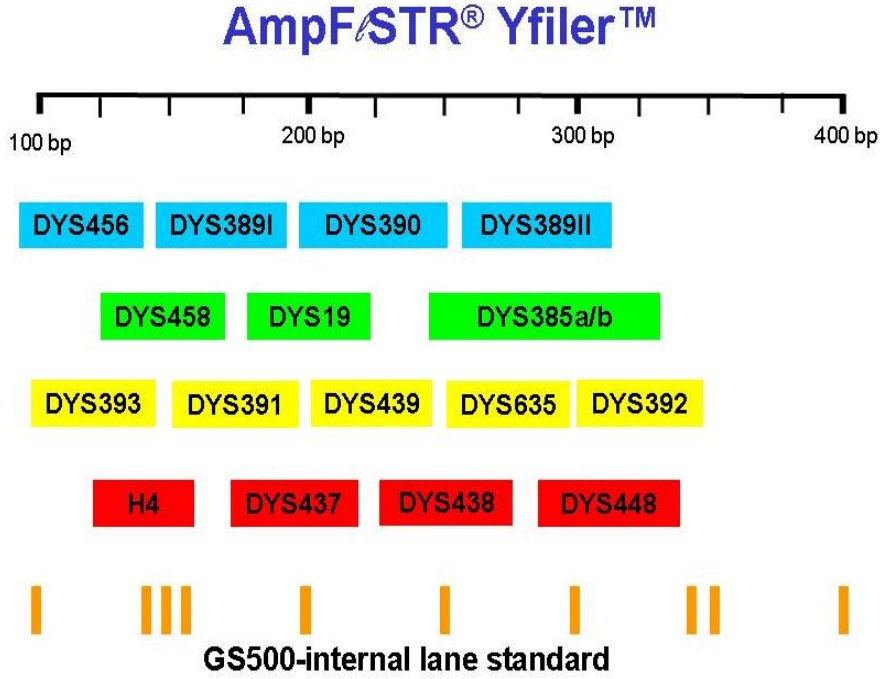


Şekil 6 (47). DNA'nın üssel olarak çoğaltılması

1.5. Y Kromozomunun Adli Olaylarda Kullanımı

Adli, antropolojik, evrimsel ve nesep tayini çalışmalarında Y-STR lokuslarına ilgi giderek artmaktadır. Y kromozomu polimorfizmi çalışıldığında, polimorfizmin popülasyon bilgileri hakkında çok önemli ayrıntılı veri tabanlarına sahip olunmaktadır.

Y kromozomu STR incelemeleri, popülasyon genetiği, göçlerin belirlenmesi, erkek tarafından akrabalıkların değerlendirilmesi ve bağlantı analizi ile adli genetik kimliklendirme (identifikasyon) amaçlı kullanılmaktadır. Özellikle cinsel saldırı suçlarında, hem saldırgan erkeğe hem de mağdureye ait deliller karışık haldedir. Erkek kadın oranının kadın lehinde olduğu karışık örneklerde otozomal DNA çalışıldığında fazla miktarda olan ve baskın durumda bulunan kadına ait DNA, ortamdaki gerekli maddeler için yarışmakta ve erkeğe ait DNA'nın amplifikasyon şansı oldukça düşmektedir(24). Bir çalışmada 500 pg erkek DNA'sının kadın DNA'sı ile 1/4000 oranında karıştırıldığı çalışmada tam bir Y-STR profili okunabilmiştir. Ancak erkek/kadın oranının 1/5000 ve üzerinde olduğu karışımlarda Y-STR amplifikasyonunun inhibe olduğu bildirilmektedir(1, 2). Bu gibi durumlarda failin saptanması ve olayın aydınlatılması için bu karışımdan saldırgan erkeğe ait materyalin ayrılabilmesi ve erkek profilin belirlenebilmesi son derece önemlidir. Y kromozomu testleri; saldırgan erkek ile mağdure kadının biyolojik örneklerinin karışım halinde olduğu bu türde biyolojik delillerde; şüphelilerle karşılaştırılabilecek nitelikte, yeterli ve güvenilir bilgi vermektedir. Ancak Y-STR'nin ayırım gücü otozomal STR'lerden belirgin olarak düşüktür(48) ve atasal soylar aynı Y-STR haplotiplerine sahip olması nedeniyle (mutasyon olmadığı taktirde) babalar, oğullar, erkek kardeşler, amcalar ve atasal kuzenler birbirinden ayırt edilemezler ve otozomal STR' ler ile desteklenmesi gerekmektedir. Y kromozomu babadan oğula komple (bütün olarak) aktarıldığından, aynı ailenin erkek bireylerinde mutasyon ve genetik anomaliler dışında, aynı olmaktadır (48, 49). Günümüzde yaygın olarak kullanılan Y-STR lousları ve uzunlukları Şekil 7'de gösterilmektedir.



Şekil 7 (50). Günümüzde yaygın olarak kullanılan AmpF/STR YFiler lokusları

1.6. Y kromozomu Lokus Mutasyonları

Genetik profilin değerlendirilebilmesi için çalışılan her lokusun mutasyon oranlarının bilinmesini gerektirir. Otozomal STR'lerin tersine Y-STR mutasyon oranlarına ait bilgiler son zamanlara kadar sınırlıydı. Heyer ve ark. (51), Binchi ve ark. (37), Kayser ve ark'ının (52, 53) yaptığı çalışmalar bu eksikliğı nispeten gidermiştir. Bu çalışmalarda bazı lokuslarda (DYS392, DYS393) hiç mutasyona rastlanmazken, DYS390 lokusunda bu oran $8,58 \times 10^{-3}$ olarak saptanmıştır. Tüm lokuslar dikkate alındığında ise ortalama mutasyon oranı $2,8 \times 10^{-3}$ olarak bulunmuştur. Bu sonuç her bin baba/oğul çiftinden yaklaşık üçünde mutasyon bulunacağı anlamına gelmektedir. Literatürde bazı lokuslar için duplikasyon bildirilmiştir (DYS19 ve DYS385). DYS19 lokusunda duplikasyon oranı %0,12 olarak saptanmıştır(38, 52, 54, 55).

Babalık testlerinde 6-15 STR lokusu için bir veya iki lokusta mutasyona uygun dışlama saptandığında bu durum babalığın dışlanmasıyla ziyade mutasyona atfedilir. Oysa ikiden fazla dışlama baba adayının biyolojik baba olmadığı yönünde yorumlanır. Babalığın dışlanması ancak yeterli sayıda, örneğin 9 Y-STR lokusu çalışıldığında en az 3 dışlamanın saptanması ile mümkün olur(53).

2. GEREÇ VE YÖNTEM

2.1. İncelenen Mikrosatellit Lokusları

Bu çalışmada, en az üç nesil Elazığ'da yaşamış ve birbiriyle erkek atasal akrabalığı bulunmayan 250 erkek bireyde, Y kromozomu spesifik 16 lokusun incelenmesi amaçlanmıştır. Bu lokuslar DYS456, DYS389I, DYS390, DYS389II, DYS458, DYS19, DYS385a/b, DYS393, DYS391, DYS439, DYS635 (Y GATA C4), DYS392, Y GATA H4, DYS437, DYS438 ve DYS448'dir. İncelenen lokuslardan DYS392 lokusu trinükleotid tekrar, DYS19, DYS385a/b, DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS391, DYS393, DYS456, DYS458, DYS439, DYS635, Y GATA H4, DYS437 lokusları tetranükleotit tekrar, DYS438 lokusu pentanükleotit tekrar ve DYS448 lokusu heksanükleotit tekrar içermektedir.

Bu çalışmada 16 Y-STR lokusu incelemek için (46) Y-filer (Applied Biosystems, Foster City, CA) kitini kullandık.

2.1.1. DYS456 lokusu

Bu lokus (AGAT)_n dörtlü tekrarı ile tanımlanmaktadır. Tekrar sayısı 12 ile 18 arasında, uzunluk ise 100 ile 124 Bç arasında değişmektedir. AGAT tekrar sayısı ile allel sayısı paralel olarak değişmektedir. En sık görülen alel 15 (alel sıklığı 0,42069), uzunluk 112 Bç, mutasyon hızı % 0,53, genetik çeşitliliği ise 0,70864 olarak bildirilmiştir(56). Tablo 1'de lokusun tüm alellerinin genel sınıflandırması verilmektedir.

Tablo 1. DYS456 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS456 Alelleri	12	13	14	15	16	17	18
Uzunluk (Bç)	100	104	108	112	116	120	124

Bç: Baz çifti

Aşağıda, 15 tekrarlı 112 Bç uzunluğundaki (AGAT)₁₅ DYS456 aleline ait zincir dizilimi örnek olarak verilmiştir.

5'...GGACCTTGTGATAATGTA/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/
AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/ATTCCATT
AGTTCTGTCCCTCTAGAGAACCCTAATACATCAGTTTAAGAAGTTTTGGG
CTGAGTTGATGGG...3'

2.1.2. DYS 389 I/II lokusu

Bu lokus (DYS389I); (TCTG)_q (TCTA)_r dörtlü tekrarları ile tanımlanmaktadır. Tekrar sayısı 9 ile 16 arasında, uzunluk ise 143 ile 171 Bç arasında değişmektedir. Birinci ve üçüncü parça TCTG, ikinci ve dördüncü parça TCTA tekrarlarından oluşmaktadır. İkinci ve üçüncü tekrar parçası arasında, 5' ucu primer dizisinin benzeri dizi bulunmaktadır. DYS389 lokusu, STR bölgesinin PCR ile çoğaltılması sonucu biri büyük (dört tekrar parçasını da içerir), diğeri küçük (üçüncü ve dördüncü tekrar parçasını içerir) iki ürün elde edilir. DYS389 I lokusunda en sık gözlenen alel 13, en az rastlanan alel 16, mutasyon oranı ise % 0.24 olarak bildirilmiştir(57). Tablo 2'de lokusun tüm alellerinin genel sınıflandırması verilmektedir.

Tablo 2. DYS389 I lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS389 I Alelleri	9	10	11	12	13	14	15	16
Uzunluk (Bç)	143	147	151	155	159	163	167	171

Bç: Baz çifti

Aşağıda örnek olarak 12 tekrarlı 154 Bç uzunluğundaki DYS389 I alelinin dizilimi verilmiştir. Lokusun primerinden sonra 3 TCTG ardından 9 TCTA tekrarı mevcuttur.

5'...CCAACTCTCATCTGTATTATCTATA/TCTG/TCTG/TCTG/TCTA/
TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCCCTCCCTCTATC
AATCTATCTATTTATCTAGCAGTCCATCATCTCATTCTTCTACTACTCAG
GGATAAC...3'

Bu lokus (DYS389II); (TCTG)_n (TCTA)_p (TCTG)_q (TCTA)_r dörtlü tekrarlar ile tanımlanmaktadır. Tekrar sayısı 24 ile 34 arasında, uzunluk ise 255 ile 295 Bç arasında değişmektedir. Yapılan son çalışmalarda en sık gözlenen alel frekansı 26, mutasyon oranı ise % 0,35 olarak bildirilmiştir(57). Tablo 3'de lokusun tüm alellerinin genel sınıflandırması verilmektedir.

Tablo 3. DYS389 II lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS389 II Alelleri	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34
Uzunluk (Bç)	255	259	263	267	271	275	279	283	287	291	295

Bç: Baz çifti

Aşağıda örnek olarak 29 tekrarlı 273 Bç uzunluğundaki DYS389 II alelinin dizilimi verilmiştir. Lokusun tekrar birimleri 5 TCTG, 12 TCTA, 3 TCTG ve son olarak 9 TCTA'dan meydana gelmiştir.

2.1.3. DYS390 lokusu

Tablo 4. DYS390 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

Bç: Baz çifti

5'...TATATTTTACACATTTTGGGCCCTGCATTTTGGTACCCCATAA
ATATTCTATCTA/TCTG/TCTG/TCTG/TCTG/TCTG/TCTG/TCTG/T
CTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/T
CTA/TCTG/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCATCTATCTATCTTTCCTTGTT
TCTGAGTATACACATTGCAATGTTTTCACTTTACTGTCAC...3'

2.1.4. DYS458 lokusu

Bu lokus (DYS458), (GAAA)_n drtl tekrarları ile tanımlanmaktadır. Tekrar sayısı 13 ile 20 arasında, uzunluk ise 127 ile 155 B arasında deęiřmektedir. En sık grlen alelin tekrar sayısı 17 (0,32199), uzunluk 143 B, mutasyon hızı % 1,06 ve genetik eřitlilik (GD) 0,78058 olarak bildirilmiřtir(59). Tablo 5’de lokusun tm alellerinin genel sınıflandırması verilmektedir.

Tablo 5. DYS458 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS458 Alelleri	13	14	15	16	16,2	17	17,2	18	18,2	19	19,2	20
Uzunluk (B)	127	131	135	139	141	143	145	147	149	151	153	155

B: Baz ifti

Ařaęıda 17 GAAA tetrankleotid tekrarlı DYS458 lokusunun, 143 B uzunluęundaki rnek dizilimi verilmiřtir.

**5’...AGCAACAGGAATGAACTCCAATGAAAGAAAAGAAAGGAAG/GAA
A/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/G
AAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GGAGGGTGGGCGTGGTGG...3’**

2.1.5. DYS19 lokusu

DYS19 lokusu, (TAGA)₃tagg(TAGA)_n drtl tekrarları ile tanımlanmaktadır.  TAGA tekrarından sonra, ikinci parada bir TAGG tekrarı ve nc parada ise deęiřen sayıda TAGA tekrarlarından oluřur. Tekrar sayısı 10 ile 19, uzunluk ise 233 ile 269 arasında deęiřmektedir. En sık gzlenen alel 14 (0,52893), uzunluk 249 B, mutasyon hızı %0,25, genetik eřitlilik ise 0,64388 olarak bildirilmiřtir(60). DYS19 lokusuna ait alellerin genel sınıflandırması Tablo 6’da verilmektedir.

Tablo 6. DYS19 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS19 Alelleri	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19
Uzunluk (B)	233	237	241	245	249	253	257	261	265	269

B: Baz ifti

Ařaęıda 14 tekrarlı 248 B uzunluęunda (TAGA)₃tagg(TAGA)₁₁ tekrar dizilimli DYS19 aleline ait dizilim verilmektedir.

5'...ACTACTGAGTTTCTGTTATAGTGTTTTTAATATATATATAGTATTA
TATATATAGTGTTATATATATATAGTGTTT/TAGA/TAGA/TAGA/TAGG/TA
GA/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/T
ATAGTGACACTCTCCTTAACCCAGATGGACTCCTTGTCTCACTACATGG
CCATGGCCCCGAAGTATTACTCCTG:GTGCCCCAGCCACTATTTCAGGTG
CAGAGATTGAC...3'

2.1.6. DYS385a/b lokusu

Bu lokus (DYS385a/b), y kromozomu üzerinde duplike şekilde iki kopya halinde bulunmaktadır. Kopyalar aynı genomik dizi içerdiklerinden kullanılan primerler her iki kopyaya da bağlanır ve iki farklı lokus gibi (DYS385a ve DYS385b) değerlendirilebilir. Bu lokus (GAAA)_n dörtlü tekrarları ile tanımlanmaktadır. Tekrar sayısı 7 ile 24 arasında, uzunluk ise 241 ile 308 Bç arasında değişmektedir. En sık gözlenen aleller 11-14 (0,28972) ile 11-15 (0,06986), mutasyon hızı %0,21, genetik çeşitlilik ise 0,83510 olarak bildirilmiştir(61). Bu lokusun alellerinin genel sınıflandırması Tablo 7’de gösterilmiştir.

Tablo 7. DYS385 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS385 Alelleri	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16
Uzunluk (Bç)	241	245	249	253	257	261	265	269	273	277

DYS385 Alelleri (devamı)	16,3	17	17,2	17,3	18	19	20	21	22	23	24
Uzunluk (devamı)	280	281	282	283	284	288	292	296	300	304	308

Bç: Baz çifti

Aşağıda 11 tekrarlı 257 Bç uzunluğundaki DYS385a/b lokusuna ait alelin dizilimi örnek olarak gösterilmektedir.

5'...AGCATGGGTGACAGAGCTAGACACCATGCCAAACAACAACAAG
AAAAGAAATGAAATTCAGAAAGGAAGGAAGGAAGGAGAAAGAAAGT
AAAAAAGAAAGAAAGAGAAAAAGAGAAAAAGAAAGAAAGAGAAGAA
AGAGAAAGAGGAAAGAGAAAGAAAGGAAGGAAGGAAGGAAGGAAG
G/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/G
AAA/GAGAAAAAGAAAGGAGGACTATGTAATTGGC...3'

2.1.7. DYS393 lokusu

DYS393 lokusu (AGAT)_n drtl tekrarlarını iermektedir. Tekrar biriminin, tekrar sayısının deėiřmeyecek řekilde 5' ucuna doėru 1 B kayması ile TAGA, 2 B kayması ile AGAT řeklini almaktadır. Tekrar sayısı 9 ile 17 arasında, uzunluk ise 108 ile 140 B arasında deėiřmektedir. En sık gzlenen alel 13 (0,71153), uzunluk 124, mutasyon hızı %0,08 ve genetik eřitlilik ise 0,46218 olarak bildirilmiřtir(62). DYS393 lokusu alelleri ve uzunluklarının genel sınıflandırılması tablo 8'de gsterilmiřtir.

Tablo 8. DYS393 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS393 Alelleri	9	10	11	12	13	14	15	16	17
Uzunluk (B)	108	112	116	120	124	128	132	136	140

B: Baz ifti

Ařaėıda rnek olarak verilen dizilim, 15 tekrarlı 132 B uzunluėundaki DYS393 lokusuna aittir.

5'...GTGGTCTTCTACTTGTGTCAATAC/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AT
GTATGTCTTTTCTATGAGACATACCTCATTTTTTGGACTTGAGTTC...3'

2.1.8. DYS391 lokusu

Bu lokus (DYS391) (TCTA)_n drtl tekrarlarını iermektedir. Tekrar sayısı 6 ile 14 arasında, uzunluk ise 89 ile 121 B arasında deėiřmektedir. Son yapılan alıřmalarda en sık gzlenen alel 10 (0,56033), uzunluk 105 B, mutasyon hızı %0,28, genetik eřitlilik ise 0,53511 olarak bildirilmiřtir(63). Bu lokusun alellerinin genel sınıflandırması Tablo 9'da gsterilmiřtir.

Tablo 9. DYS391 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS391 Alelleri	6	7	8	9	10	11	12	13	14
Uzunluk (B)	89	93	97	101	105	109	113	117	121

B: Baz ifti

Ařaėıda, 11 TCTA tekrarlı 107 B uzunluėundaki DYS391 aleline ait dizilim gsterilmektedir.

5'...TTCATCATACACCCATATCTGTCTGTCTG/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA
/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTGCCTATCTGCCTGCC
TACCTATCCCTCTATC...3'

2.1.9. DYS439 lokusu

Bu lokus (DYS439) (GATA)_n dörtlü tekrarlarını içermektedir. Tekrar sayısı 9 ile 16, uzunluk ise 205 ile 233 Bç arasında değişmektedir. En sık gözlenen alel 12 (0,44770), uzunluk 217 Bç, mutasyon hızı %0,61 ve genetik çeşitlilik 0,67060 olarak bildirilmiştir(64). Tablo 10'da lokusun tüm alellerinin genel sınıflandırması gösterilmektedir.

Tablo 10. DYS439 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS439 Alelleri	9	10	11	12	13	14	15	16
Uzunluk (Bç)	205	209	213	217	221	225	229	233

Bç: Baz çifti

Aşağıda, 12 tekrarlı 217 Bç uzunluğundaki DYS439 lokusuna ait alel dizilimi örnek olarak verilmiştir.

5'...TCGAGTTGTTATGGTTTTAGGTCTAACATTTAAGTCTTTAATCTATC
TTGAATTAATAGATTCAAGGTGATAGATATACAGATAGATAGATACATA
GGTGGAGACAGATAGATGATAAATAGAA/GATA/GATA/GATA/GATA/GA
TA/GATA/GATA/GATA/GATA/GATA/GATA/GATA/GATA/GAAAGTATAAGTAA
AGAGATGATGGGTAAAAGAATTCCAAGCCAC...3'

2.1.10. DYS635 (Y GATA C4) lokusu

Bu lokus (TCTA)₄ (TGTA)₂ (TCTA)₂ (TGTA)₂ (TCTA)₂ (TGTA)₂ (TCTA)_n tekrarları ile tanımlanmaktadır. Tekrar sayısı 17 ile 26 arasında, uzunluk ise 234 ile 270 Bç arasında değişmektedir. En sık gözlenen alel 23 (0,45658), uzunluk 258 Bç, mutasyon hızı %0,46, genetik çeşitlilik 0,71341 olarak bildirilmiştir(65). Tablo 11'de lokusun tüm alellerinin genel sınıflandırması gösterilmektedir.

Tablo 11. DYS635 (Y GATA H4) lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS635 Alelleri	17	18	19	20	21	21,3	22	23	24	25	26
Uzunluk (Bç)	234	238	242	246	250	253	254	258	262	266	270

Bç: Baz çifti

Aşağıda 23 tekrarlı 258 Bç uzunluğundaki DYS635 (Y GATA C4) lokusuna ait alel dizilimi örnek olarak verilmiştir.

5'..AGTGTCTCACTTCAAGCACCAAGCACTGCTGCTGAATGGGAGCAGA
AATGCCCAATGGAATGCTCTCTTGGCTTCTCACTTTGCATAGAATC/TCTA/
TCTA/TCTA/TCTA/TGTA/TGTA/TCTA/TCTA/TGTA/TGTA/TCTA/TCTA/
TGTA/TGTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/
ATTTTCTTTATCCATTCATTGATTGATGGATATTTGGGCTGGTTCCACATT
TTTCCAACGTGTGAATTTTGCTGC..3'

2.1.11. DYS392 lokusu

Bu lokus (DYS392) (TAT)_n üçlü tekrarları ile tanımlanmaktadır. Tekrar sayısı 6 ile 17 arasında, uzunluk ise 290 ile 323 Bç arasında değişmektedir. En sık gözlenen alel 11 (0,41899), uzunluk 308 Bç, mutasyon hızı %0,07, genetik çeşitlilik 0,64804 olarak bildirilmiştir(66). Tablo 12'de lokusun tüm alellerinin genel sınıflandırması gösterilmektedir.

Tablo 12. DYS392 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS392 Alelleri	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17
Uzunluk (Bç)	290	293	296	302	305	308	311	314	317	320	323	326

Bç: Baz çifti

Aşağıda 12 tekrarlı 311 Bç uzunluğundaki (TAT)₁₂ DYS392 lokusuna ait alel dizilimi örnek olarak verilmiştir.

5'...TAGAGGCAGTCATCGCAGTGGCCCAAGTGATCTTGCAACATCTCCA
TCCATGTTGCTCCAAAGGACCCAATTTTACTGTAAATGGTTGTATAGTATT
TTATGGTCTACATAGACCATATTTACCATATGTTTCATCCATATTTTCTTCA
TTAATCTAGCTTTTAAAAACAACAACTAATTTGATTTCAAGTGTTTGTTATTTA
AAAGCCAAGAAGGAAAACAAATTTTTTCTTGTATCACCATTTATT/TAT/
TAT/TAT/TAT/TAT/TAT/TAT/TAT/TAT/TAT/TAT/TAT/TAT/TTACTAAGGAAT
GGGATTGGTAGGTC...3'

2.1.12. Y GATA H4 lokusu

Bu lokus (TAGA)_nATGGATAGATTA (GATG)_pAA (TAGA)_q tekrarları ile tanımlanmaktadır. Tekrar sayısı 8 ile 13 arasında, uzunluk ise 122 ile 142 Bç

arasında değişmektedir. En sık gözlenen alel 15 (0,43754), uzunluk 189 Bç, mutasyon hızı % 0,43, genetik çeşitlilik 0,62142 olarak bildirilmiştir(67). Tablo 13’de lokusun tüm alellerinin genel sınıflandırması gösterilmektedir.

Tablo 13. Y GATA H4 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

Y GATA H4 Alelleri	8	9	10	11	12	13
Uzunluk (Bç)	122	126	130	134	138	142

Bç: Baz çifti

Aşağıda 12 tekrarlı 138 Bç uzunluğundaki (TAGA)₁₂ N₁₂ (gac)₂ aa (taga)₄ Y GATA H4 lokusuna ait alel dizilimi örnek olarak verilmiştir.

5’...ATGCTGAGGAGAATTTCAAATTTAAGATAGATAGATAGATCTATA
GATAGATAGGTAGGTAGG/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/TAG
A/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/ATGGATAGATTAGATGGATGAATA
GC...3’

2.1.13. DYS437 lokusu

Bu lokus (TCTA)_n (TCTG)₂ (TCTA)₄ tekrarları ile gösterilmiştir. Tekrar sayısı 13 ile 17, uzunluklar ise 181 ile 197 Bç arasında değişmektedir. En sık gözlenen alel 15 (0,43754), uzunluk 189 Bç, mutasyon hızı % 0,13, genetik çeşitlilik 0,62142 olarak bildirilmiştir(68). Tablo 14’de lokusun tüm alellerinin genel sınıflandırması gösterilmektedir.

Tablo 14. DYS437 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS437 Alelleri	13	14	15	16	17
Uzunluk (Bç)	181	185	189	193	197

Bç: Baz çifti

Aşağıda 15 tekrarlı 189 bp uzunluğunda DYS437 lokusuna ait (TCTA)₉ (TCTG)₂ (TCTA)₄ dizilimli alel zinciri örnek olarak verilmiştir.

5’...GACTATGGGCGTGAGTGCATGCCATCCGG/TCTA/TCTA/TCTA/TC
TA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTG/TCTG/TCTA/TCTA/TCTA/TC
TA/TCATCTATCATCTGGGAATGATGTCTATCTACTTATCTATGAATGATA
TTTATCTGTGGTTATCTATCTATCTATATCATCTGTGAATGACAGGGTCT
C...3’

2.1.14. DYS438 lokusu

Bu lokus (DYS438) (TTTTC)_n beşli tekrarları ile tanımlanmaktadır. Tekrar sayısı 6 ile 14, uzunluklar ise 300 ile 340 Bç arasında değişmektedir. En sık gözlenen alel 12 (0,41945), uzunluk 330 Bç, mutasyon hızı %0.07, genetik çeşitlilik 0,68963 olarak bildirilmiştir(69). Tablo 15’de lokusun tüm alellerinin genel sınıflandırması gösterilmektedir.

Tablo 15. DYS438 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS438 Alelleri	6	7	8	9	10	11	12	13	14
Uzunluk (Bç)	300	305	310	315	320	325	330	335	340

Bç: Baz çifti

Aşağıda (TTTTC)₁₂ 12 tekrarlı 330 Bç uzunluğundaki DYS438 lokusuna ait alelinin dizilimi örnek olarak gösterilmiştir.

5’...CCAAAATTAGTGGGGAATAGTTGAACGGTAAACAGTATA/TTTTC/T
TTTC/TTTTC/TTTTC/TTTTC/TTTTC/TTTTC/TTTTC/TTTTC/TT
TTC/TTTTC/TATTTGAAATGGAGTTTCACTCTTGTTGCCAGGCTGAAAT
GCAATGGTGTGATCTCGACTCACCACAACCTCCACTTCCCAGGTTCAAGC
GATTCTCCTGCATCAGCCTCCCAGGTAGCTGGGATTATAGGCGTCTGCCA
CCACGCCAGCTAATTTTTTGTGTTTTTAGTAGAGACAGGGTTTCACCATG
TTGGTGAGGCTGGTCTCG**AACTCCAGACCCTGGGTGATC...3’**

2.1.15. DYS448 lokusu

Bu lokus aralarında 42 bazçifti bulunan AGAGAT altılı tekrarları ile tanımlanmaktadır. Tekrar sayısı 17 ile 24, uzunluk 299 ile 341 arasında değişmektedir. En sık gözlenen alel 19 (0,43250), uzunluk 311 Bç, mutasyon hızı %0,11, genetik çeşitlilik 0,69218 olarak bildirilmiştir(70). Tablo 16’da lokusun tüm alellerinin genel sınıflandırması gösterilmektedir.

Tablo 16. DYS448 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS448 Alelleri	17	18	19	20	21	22	23	24
Uzunluk (Bç)	299	305	311	317	323	329	335	341

Bç: Baz çifti

Aşağıda en sık gözlenen 310 Bç uzunluğundaki (AGAGAT)₁₁(N)₄₂ (AGAGAT)₈ tekrarlı DYS448 lokusuna ait 19 alelinin dizilimi örnek olarak gösterilmiştir.

5'...TGGGAGAGGGCAAGGATCCAAATAAAGAACAGAGAAGTGTCAAAGA
GCTTCAATGGAGATTAGAAATAGAGATCGCGAGACAGAAAGGGAGATAG
AGACATGGATAA/AGAGAT/AGAGAT/AGAGAT/AGAGAT/AGAGAT/AGA
GAT/AGAGAT/AGAGAT/AGAGAT/AGAGAT/ATAGAGATAGAG
AGATAGAGATAGAGATAGATAGATAGAGAA/AGAGAT/AGAGAT/AGAG
AT/AGAGAT/AGAGAT/AGAGAT/AGAGAT/AGAGAT/AGAGAGGTAAAG
ATAGAGATAAATTTCCAGACCGGCCAGAAATATGAC...3'

2.2. Çalışma Grubu

Bu çalışma kapsamında, geneli temsil etmesi amacıyla en az üç nesil Elazığ'da yaşamış ve birbiriyle erkek atasal akrabalığı bulunmayan sağlıklı 250 erkek birey incelemeye alınmıştır.

Yukarıda belirtilen özelliklere uyan kişiler; çalışmanın amacı ve yöntemi hakkında bilgilendirilmiş, ayrıca yeterince bilgilendirildikleri ve kendi iradeleriyle bu çalışmaya katıldıklarını gösteren bilgilendirilmiş gönüllü onam formu kişiler tarafından imzalandıktan sonra her bireyden EDTA'lı tüpe 2 cc kan örneği alındı.

2.3. DNA İzolasyonu

- 1,5 ml lik receiver (toplama) tüpü içerisine 200 mikrolitre kan örneği, 200 mikrolitre Lysis Buffer HL ile 20 mikrolitre Proteinaz K konulur ve 5 dakika 56 C°'de termal şeykır cihazında bekletildi.
- Örnek üzerine 200 mikrolitre Binding Buffer HL eklenip 2,0 ml lik RTA spin filtreli tüpe aktararak 13.000xg devirde 2 dakika santifüj edilir ve toplama tüpü değiştirildi.
- Toplama tüpü değiştirilmiş olan spin filtreli tüp içerisine 500 mikrolitre Wash Buffer I eklenip 13.000 xg devirde 1 dakika santifüj edilir ve toplama tüpü değiştirildi.
- Filtre üzerine 700 mikrolitre Wash Buffer II eklenerek 13.000xg devirde 1 dakika santifüj edilir ve toplama tüpü değiştirildi.

- Wash Buffer içerisinde bulunan alkolden filtreyi ve DNA'yı arındırmak için 4 dakika 13.000xg devirde santrifüj edilir ve kapak açık bir şekilde 3 dakika bekletildi.
- Spin filtre 1,5 ml lik receiver tüpe alınır ve üzerine 56 C ° ye ısıtılmış 200 mikrolitre Elution Buffer D eklenip 1 dakika oda sıcaklığında bekletildi. 8000 xg de 1 dakika santrifüj ettikten sonra filtre atılır ve elde edilen DNA örneği çalışılmak üzere +4 C ° de bekletildi.

Elde edilen tüm DNA izolatlarının kantitatif ve kalitatif ölçümleri Nanodrop 2000c spektrofotometre cihazında yapıldı.

2.4. Polimeraz Zincir Reaksiyonu (PCR)

İzole edilen DNA örneklerinde Y kromozomu üzerinde bulunan lokuslar (DYS456, DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS458, DYS19, DYS385a/b, DYS393, DYS391, DYS439, DYS635 (Y GATA C4), DYS392, Y GATA H4, DYS437, DYS438 ve DYS448) her biri için spesifik olan primerler ile uygun PCR protokollerinde çoğaltılmıştır.

Deoksiribonükleik asit ürünlerinin, AmpF/YFiler PCR Amplification Kit (Applied Biosystem, Foster City, CA, USA) ile uygun protokol kullanılarak amplifikasyonları sağlandı. Her bir örnek için PCR tüpüne 9.2 µl PCR Reaction Mix, 5.0 µl Primer Set, 0.8 µl Taq Gold® DNA Polymerase ve 10.0 µl 1/200 oranında dilüe edilmiş olan DNA örneği konularak miks hazırlandı ve aşağıdaki PCR protokolüne göre her bir DNA örneğinin PCR işlemi yapıldı.

Y kromozom STR lokusları için uygulanan PCR protokolü:

Başlangıç denatürasyonu	: 95 C de 11 dakika	
Denatürasyon	: 94 C de 1 dakika	} 30 döngü
Annealing (bağlanma)	: 61 C de 1 dakika	
Extension (uzama)	: 72 C de 1 dakika	
Son ekstensiyon	: 60 C de 80 dakika	

2.5. Elektroforez ve Tiplendirme

Elde edilen PCR ürünlerini tiplendirmek için ABI 310 Genetik Analiz cihazında yürütülerek, analiz edilip pik değerleri çıkartıldı. Genetik Analiz cihazına konulmadan önce 310 sekans tüplerine;

12 µl formamid

0,5 µl GeneScan 500 LIZ Size Standart

1 µl PCR ürünü DNA örneği konuldu ve kapakları kapatıldı.

Ayrıca her yürütme sırasında, bir sekans tüpüne 1 µl AmpF/YFıler Kit Allelic Ladder konuldu. Örnekler 95°C’de 3 dakika denatüre edildi. Denatürasyon sonrası tüpler -20°C’ de 3 dakika bekletildi ve elektroforez cihazına yüklendi. Elektroforez sona erdikten sonra sonuçlar GeneMapper IDv3.2 programı ile analiz edildi. Elde edilen bu değerler sequences ladders referans alınarak karşılaştırılıp, alel frekansları analiz edilmek üzere tablo haline getirildi.

3. BULGULAR

DYS456, DYS 389I, DYS389II, DYS390, DYS458, DYS19, DYS385a/b, DYS393, DYS391, DYS439, DYS635 (Y GATA C4), DYS392, Y GATA H4, DYS437, DYS438 ve DYS448 lokusları için GeneMapper Software Version 3.2 programı ile sonuçlar elde edildi. Elde edilen tüm haplotiplerin Arlequin 3.1 istatistik programı kullanılarak her bir lokus için genetik çeşitlilik ve alel frekansları tablo ve şekil halinde sunulmuştur.

Tablo 17. Elazığ yerlisi 250 erkek bireyin incelenen 16 Y-STR AmpFISTR Y filer paneli

n	456	389I	390	389II	458	19	385a/b	393	391	439	G.C4	392	G.H4	437	438	448
1	15	14	22	30	18	15	15-15	12	10	11	20	11	12	14	9	19
2	15	13	23	29	15	14	12-19	12	10	11	21	17	12	14	9	21
3	15	13	22	29	17	13	14-14	13	10	12	21	10	12	16	10	21
4	14	12	24	29	19	15	14-15	13	10	12	23	11	12	14	11	19
5	15	13	23	30	17	14	12-12	13	10	12	23	11	11	15	10	20
6	16	13	24	29	16	14	12-15	12	11	12	23	13	12	15	12	20
7	17	14	25	31	16	16	11-15	13	11	10	24	11	12	14	11	20
8	15	13	25	32	17	13	17-18	13	10	13	23	11	11	14	10	20
9	15	13	24	29	15	14	12-16	12	11	12	23	13	13	15	12	19
10	14	14	23	31	18	14	14-15	13	10	11	21	13	11	14	9	19
11	16	13	25	31	17	16	9-12	12	10	13	21	12	12	14	9	21
12	17	13	24	30	18	13	15-16	13	10	12	21	11	11	14	10	20
13	14	12	23	29	19	14	13-19	12	10	11	21	11	11	14	10	20
14	14	12	23	29	18	14	13-19	12	10	11	21	11	11	14	10	20
15	16	13	22	29	17	13	14-16	13	10	12	22	15	9	14	11	19
16	15	14	23	30	19	14	12-18	12	10	11	21	12	11	14	10	21
17	15	13	22	31	15	14	13-15	12	10	11	21	11	11	14	9	22
18	15	14	23	30	16	13	13-16	13	10	12	21	13	11	15	9	19
19	15	13	23	29	14	15	12-15	12	9	11	22	11	12	14	9	21
20	16	13	24	31	18	15	12-14	12	10	13	23	11	11	14	9	20
21	15	13	23	31	17	14	12-13	12	10	12	21	11	12	14	10	21
22	16	13	25	31	15	15	11-14	13	11	10	23	11	13	14	11	20
23	16	14	23	30	14	15	12-13	13	10	11	25	12	11	14	10	18
24	15	13	24	30	16	14	12-16	12	11	13	23	14	12	15	12	19
25	15	12	22	30	16	13	16-18	14	10	12	21	11	9	14	10	21
26	15	12	23	28	18	14	13-16	12	10	12	21	12	11	14	9	21
27	15	14	22	30	17	14	10-10	12	10	11	21	12	12	14	9	20
28	16	12	24	28	14	14	10-15	13	10	11	21	11	13	15	9	20
29	16	14	24	31	15	14	12-13	12	10	11	21	11	12	15	9	19
30	15	12	24	29	19	13	17-18	12	10	12	21	11	11	14	10	20

n	456	389I	390	389II	458	19	385a/b	393	391	439	G.C4	392	G.H4	437	438	448
31	16	13	24	29	16	14	12-16	12	11	12	23	13	13	15	12	19
32	16	13	24	30	16	16	9-11	13	11	10	23	11	12	14	11	20
33	14	12	23	29	19	14	13-20	12	10	11	21	15	11	14	10	18
34	15	13	24	30	17	15	13-14	12	9	11	21	11	11	14	9	20
35	15	12	24	29	18	13	12-18	12	10	13	21	11	10	14	10	20
36	18	14	24	30	16	14	12-17	12	11	12	21	11	11	15	10	21
37	15	13	23	29	15	15	12-16	12	10	11	22	11	13	14	9	21
38	15	12	21	28	16	16	14-15	15	10	11	21	11	11	16	10	20
39	16	14	23	29	14	17	13-19	13	10	12	20	10	12	14	11	19
40	16	13	23	30	16	14	18-18	13	10	12	20	11	12	14	10	20
41	15	13	23	29	16	14	13-16	12	10	11	22	11	11	15	9	21
42	15	13	24	29	17	14	11-14	14	10	12	23	12	11	15	10	23
43	15	13	23	31	17	15	14-17	14	10	11	22	15	11	15	9	19
44	15	14	22	31	18	15-16	15-16	14	10	11	22	11	12	15	10	21
45	16	13	24	31	17	15	12-14	12	10	13	22	12	11	14	9	20
46	14	13	23	30	18	14	14-15	13	10	11	21	13	11	14	9	19
47	16	12	21	29	18	16	13-16	13	11	10	22	11	12	16	10	23
48	16	13	24	30	17	15	12-14	12	10	13	21	11	11	14	9	20
49	15	12	23	31	17	15	13-16	12	10	11	21	11	12	15	9	21
50	14	14	23	32	17	14	15-15	13	10	11	21	13	11	14	9	19
51	16	12	24	29	17	12	14-15	13	10	11	21	13	11	14	9	20
52	15	13	23	30	17	14	13-19	12	10	11	20	11	10	14	10	21
53	13	12	22	31	17	14	13-21	8	8	12	20	11	10	14	10	20
54	15	12	19	30	17	16	10-12	8	10	11	23	12	10	15	9	21
55	14	14	23	32	18	14	14-15	13	10	11	21	13	11	14	9	19
56	15	14	22	30	18	16	15-17	12	10	11	20	11	12	14	9	19
57	16	13	24	29	16	14	12-16	12	11	12	23	13	12	15	12	19
58	16	14	26	32	16	15	11-14	13	11	10	23	11	13	14	11	20
59	15	12	24	28	15	15	13-16	12	10	12	21	11	12	15	9	21
60	14	13	23	29	15	15	12-16	12	10	12	22	11	12	14	9	21
61	15	13	24	29	17	14	13-15	12	10	11	21	11	11	15	9	19
62	15	12	23	30	17	14	13-18	12	10	11	20	11	11	14	10	21
63	15	13	24	30	17	15	13-15	13	10	12	20	11	12	16	10	19
64	16	12	24	29	14	14	10-15	13	10	11	21	11	13	15	9	20
65	15	13	23	29	16	14	12-13	13	10	10	24	12	12	14	10	20
66	15	12	24	28	15	15	11-13	12	10	11	23	13	12	15	12	19
67	15	13	21	30	17	15	13-14	14	10	11	21	11	11	16	10	22
68	16	13	24	31	17	14	13-15	12	10	13	22	12	11	14	9	19
69	16	13	24	30	17	14	12-14	13	10	13	22	16	12	14	9	20
70	16	13	25	30	16	16	12-14	13	10	11	24	11	12	14	11	20
71	15	14	25	30	14	17	11-15	13	10	11	24	13	12	14	11	19
72	15	12	22	29	19	13	16-17	13	10	12	21	11	9	14	10	20
73	16	13	24	29	14	14	11-12	13	10	12	26	12	11	14	11	17
74	15	13	23	28	15	15	10-16	12	10	11	21	11	12	14	9	21
75	15	13	22	29	16	15	13-13	13	10	12	22	12	11	14	11	19

n	456	389I	390	389II	458	19	385a/b	393	391	439	G.C4	392	G.H4	437	438	448
76	16	13	24	27	17	14	12-17	13	10	13	21	11	13	14	12	18
77	15	12	24	29	19	14	12-13	12	10	12	21	13	8	14	11	21
78	16	13	25	29	16	14	11-14	12	11	11	23	12	11	15	12	19
79	16	13	24	29	16	14	11-14	12	11	13	23	12	11	15	13	19
80	16	14	23	31	15	14	14-15	13	12	11	20	11	10	16	10	21
81	15	13	23	29	15	16	12-16	12	10	10	22	11	13	14	9	21
82	15	12	22	29	17	15	12-14	13	10	13	22	11	13	14	10	19
83	16	14	25	31	15	14	10-14	13	10	12	23	11	11	15	11	20
84	16	12	23	29	16	14	11-13	12	11	12	23	11	13	15	9	21
85	15	13	23	31	19	13	15-16	14	9	13	22	11	13	14	10	20
86	15	14	23	32	17	14	13-20	12	10	11	20	11	10	14	10	21
87	16	15	23	31	17	14	11-13	13	10	11	21	12	12	15	10	21
88	17	13	24	31	15	14	11-15	13	11	13	23	16	12	14	11	20
89	18	14	22	30	17	15	16-18	12	10	11	21	11	12	14	9	19
90	16	12	24	28	14	14	13-14	13	10	12	21	11	11	15	10	20
91	15	13	25	30	18	14	12-14	13	9	11	21	11	12	14	10	19
92	15	12	25	29	17	14	12-17	13	10	9	21	12	10	14	10	17
93	15	13	23	29	19	14	12-18	12	10	11	23	11	11	14	10	21
94	16	13	22	29	16	14	14-14	13	10	11	22	11	11	14	9	21
95	13	12	24	28	17	15	14-18	12	10	11	21	11	11	16	9	19
96	15	13	23	29	17	14	12-14	13	11	14	23	13	11	15	10	19
97	17	13	23	30	16	13	15-16	13	10	12	21	11	11	14	11	20
98	15	14	23	30	17	14	14-18	13	10	12	22	11	10	14	9	19
99	15	13	23	31	17	14	13-14	12	10	11	20	12	9	14	9	21
100	17	13	23	29	17	14	16-17	13	10	11	23	11	11	14	10	20
101	15	13	24	29	17	14	11-14	13	11	12	23	13	12	15	12	19
102	16	14	25	30	14	15	11-15	13	11	10	23	11	12	14	11	20
103	16	13	25	30	19	13	17-18	13	11	13	20	11	11	14	10	20
104	15	12	24	27	18	14	11-15	12	10	12	23	14	12	15	11	19
105	15	13	22	29	17	13	15-16	13	9	11	22	14	10	14	11	19
106	15	14	23	32	17	13	15-16	14	9	12	21	11	12	14	10	20
107	16	12	23	29	18	15	13-15	14	10	11	23	11	11	16	11	20
108	16	14	23	31	17	14	13-15	12	10	12	23	11	11	15	9	19
109	15	13	25	31	18	14	11-15	13	11	10	23	11	13	15	11	21
110	16	13	23	29	16	14	11-14	12	12	10	23	11	13	15	12	19
111	17	13	25	31	15	16	11-14	13	11	10	23	11	12	14	11	20
112	15	14	23	30	19	14	12-19	13	12	11	22	11	11	14	10	21
113	15	13	23	29	16	15	13-16	12	10	11	22	11	12	14	9	21
114	16	12	22	28	14	14	14-15	13	11	11	22	12	11	15	10	21
115	14	14	23	30	16	14	13-14	12	10	13	21	11	11	15	9	19
116	15	13	23	29	15	15	12-16	12	10	11	22	11	13	14	9	21
117	15	13	22	31	17	15	13-18	12	10	11	20	11	11	14	10	21
118	15	14	23	30	20	14	12-18	12	10	11	21	12	11	14	10	21
119	16	13	23	28	17	14	11-15	12	11	12	23	14	12	15	12	19
120	15	12	24	28	16	15	14-15	14	11	12	21	12	12	15	10	23

n	456	389I	390	389II	458	19	385a/b	393	391	439	G.C4	392	G.H4	437	438	448
121	16	13	24	31	17	15	12-13	12	10	13	22	11	11	14	9	20
122	15	13	23	29	14	15	12-15	12	9	11	21	11	12	14	9	21
123	16	14	25	32	16	15	11-14	13	10	10	23	11	13	14	11	20
124	15	13	23	29	14	15	12-15	12	9	11	21	11	12	14	9	21
125	15	13	25	29	16	17	12-15	13	10	11	23	11	11	14	11	17
126	16	12	24	29	17	17	15-16	14	10	11	22	11	12	16	10	21
127	15	12	22	30	17	13	16-17	13	10	12	21	11	9	14	11	20
128	15	12	23	28	16	15	14-18	12	10	13	22	11	12	15	9	21
129	15	13	23	29	15	15	12-16	12	10	11	22	11	11	14	9	20
130	18	13	23	31	17	13	16-16	13	10	12	22	11	11	14	9	19
131	15	13	23	32	18	14	13-16	12	11	11	21	11	11	14	10	20
132	17	13	25	30	15	15	11-14	13	10	12	23	11	13	14	11	20
133	15	13	23	29	19	14	12-18	12	10	11	24	13	12	14	10	21
134	16	12	24	29	14	14	10-15	13	10	11	21	11	13	15	9	20
135	16	13	22	29	15	14	12-14	12	11	11	22	11	11	14	9	21
136	15	14	22	31	17	14	13-15	12	10	13	24	11	10	15	9	20
137	14	14	23	31	18	14	14-15	13	10	11	21	13	11	14	9	19
138	15	12	24	28	15	15	13-16	12	10	13	21	11	12	15	9	21
139	14	12	23	30	17	14	11-15	13	11	10	22	11	11	16	10	20
140	15	13	22	29	16	15	12-13	12	10	11	24	11	10	15	11	20
141	15	13	25	30	20	14	12-15	12	10	13	21	11	11	14	9	19
142	15	14	22	31	17	14	13-15	12	10	13	24	11	10	15	9	20
143	17	13	23	31	17	13	15-16	13	10	13	22	11	11	14	9	19
144	14	12	24	28	19	14	12-18	12	10	11	21	11	11	14	9	21
145	15	14	23	32	18	15	14-16	11	10	12	21	11	10	16	10	20
146	15	12	23	30	15	15	16-16	13	10	12	21	10	11	16	10	21
147	17	13	23	31	17	13	15-16	13	10	13	22	11	11	14	10	19
148	16	13	25	30	15	16	11-14	13	11	10	24	11	12	14	11	20
149	15	13	23	30	17	15	13-16	12	10	11	21	11	12	15	9	21
150	17	13	25	31	15	15	9-11	13	11	10	23	11	13	15	11	22
151	16	14	23	29	16	15	10-19	14	10	11	24	10	11	16	10	19
152	17	13	24	30	16	13	16-19	13	10	11	22	13	12	14	10	20
153	15	13	24	30	14	15	12-13	13	11	12	26	13	12	14	11	17
154	16	13	23	29	15	16	12-17	12	11	11	23	11	13	14	9	21
155	14	13	23	31	17	14	12-18	12	10	14	20	11	11	14	10	20
156	18	12	21	28	16	15	14-15	14	10	11	22	11	11	15	10	18
157	15	12	22	30	17	13	16-17	13	10	12	21	11	9	14	10	20
158	17	13	23	30	15	14	12-16	13	10	11	22	11	10	15	9	20
159	15	13	23	30	17	15	12-12	13	10	12	23	13	11	15	11	19
160	16	14	25	32	14	13	13-14	13	10	12	23	13	9	14	10	20
161	15	13	24	29	16	14	11-15	9	11	12	23	12	12	15	12	19
162	16	14	23	29	16	14	13-19	14	10	11	24	10	12	15	12	20
163	15	13	24	29	15	16	12-16	11	10	11	21	15	11	15	10	19
164	15	13	23	30	18	15	12-12	13	11	12	23	12	13	15	11	19
165	15	12	22	30	17	13	16-17	13	10	12	21	11	9	14	10	21

n	456	389I	390	389II	458	19	385a/b	393	391	439	G.C4	392	G.H4	437	438	448
166	17	13	24	30	17	14	13-14	13	10	12	21	13	12	10	17	20
167	15	13	24	29	15	14	12-13	13	10	14	26	12	12	11	14	17
168	17	13	22	31	17	15	13-15	12	10	8	20	11	12	9	14	19
169	14	13	23	30	18	14	14-15	13	11	12	21	12	13	10	14	20
170	15	13	24	29	16	15	11-14	14	12	10	23	11	13	11	14	20
171	17	14	21	31	15	14	11-12	13	10	11	20	12	12	11	14	22
172	16	14	23	30	17	14	13-14	12	10	12	23	11	12	9	14	20
173	15	12	23	28	16	14	13-14	12	10	12	23	11	12	15	14	22
174	13	12	24	28	15	15	13-17	13	10	12	22	11	12	16	9	20
175	13	12	26	28	16	16	13-17	13	10	11	21	10	13	15	10	19
176	16	14	25	31	15	16	11-14	13	10	11	23	12	13	14	11	20
177	16	12	22	28	16	12	12-15	11	10	13	21	14	12	15	10	20
178	15	13	24	29	16	13	11-14	12	10	12	21	13	11	15	12	19
179	15	12	22	29	17	15	12-15	12	10	12	23	11	13	15	10	20
180	15	12	22	30	18	14	15-16	14	10	12	21	10	12	16	10	21
181	15	12	22	28	16	15	14-14	14	10	11	20	11	12	16	10	21
182	14	14	24	30	15	14	11-14	13	11	12	22	13	11	14	12	18
183	14	14	23	30	16	14	16-18	12	10	11	21	14	11	16	10	20
184	14	13	24	28	17	14	11-14	13	11	12	23	13	11	15	12	20
185	14	13	24	30	16	15	15-16	13	10	11	20	13	11	14	9	19
186	15	13	22	29	16	16	11-14	13	10	11	23	13	12	15	12	19
187	15	13	22	30	17	14	11-14	13	11	11	23	13	12	15	12	19
188	15	14	23	31	17	14	11-14	14	10	13	23	13	11	14	12	19
189	15	14	22	30	16	15	13-15	14	10	12	21	11	11	16	10	21
190	15	13	24	29	16	14	11-15	13	11	12	23	13	12	14	11	18
191	16	13	23	30	15	13	17-17	13	10	13	23	11	13	14	10	20
192	15	14	23	30	18	14	13-14	13	10	12	24	12	11	14	12	19
193	16	13	23	31	15	13	15-16	14	10	11	21	11	9	14	10	20
194	15	14	24	29	17	14	11-14	13	10	11	23	13	10	14	12	19
195	16	13	23	29	15	17	13-13	12	9	11	22	11	11	14	9	22
196	16	14	24	32	17	14	11-14	13	10	12	24	13	11	14	9	18
197	16	13	24	31	16	13	15-15	13	10	12	22	10	12	15	10	21
198	16	14	24	30	18	14	11-14	13	11	12	24	13	10	14	12	18
199	16	15	24	31	18	14	11-15	13	11	11	23	14	11	15	12	19
200	18	14	26	31	20	14	12-14	13	10	12	23	13	10	15	12	20
201	18	14	23	30	17	14	11-14	13	10	12	22	13	11	14	12	18
202	17	14	24	30	18	13	13-13	13	9	10	21	11	11	14	10	20
203	17	14	23	31	16	14	13-15	14	10	13	21	11	12	15	9	20
204	17	12	23	29	17	14	14-15	12	10	12	22	11	11	15	9	20
205	16	14	25	31	15	16	11-15	13	11	11	23	14	11	15	10	21
206	14	14	24	29	16	16	12-13	13	9	13	22	11	11	15	10	20
207	15	12	24	29	14	13	17-20	13	10	10	23	11	10	14	10	20
208	14	13	23	29	14	14	10-12	13	10	10	20	14	11	15	10	19
209	15	14	24	29	16	14	10-13	12	11	12	21	13	11	14	12	20
210	16	14	23	30	17	14	11-13	14	10	10	21	14	12	14	10	20

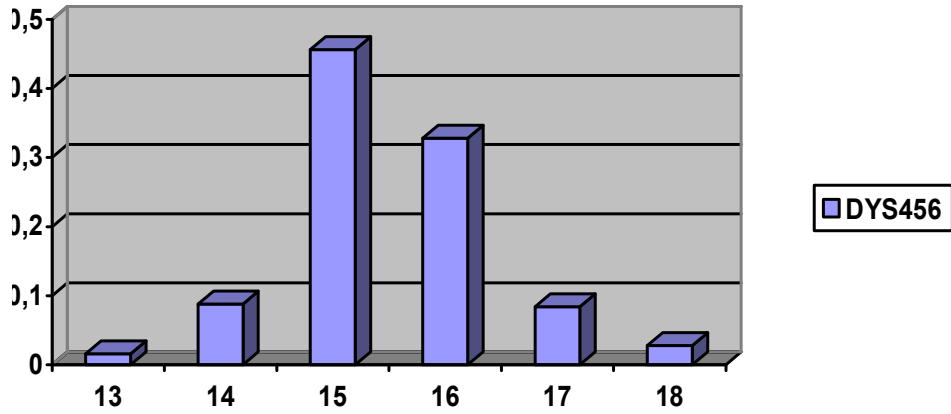
n	456	389I	390	389II	458	19	385a/b	393	391	439	G.C4	392	G.H4	437	438	448
211	16	13	23	29	17	14	15-16	13	10	11	23	13	9	14	9	21
212	15	13	23	29	16	14	14-17	13	10	12	21	11	11	16	9	20
213	16	13	24	31	17	16	14-15	13	11	13	21	11	10	15	10	20
214	16	12	23	29	16	14	11-14	13	11	11	23	13	11	15	12	19
215	16	11	25	28	17	14	13-14	13	11	12	25	13	11	15	12	20
216	16	12	24	28	16	14	11-15	13	10	12	24	13	11	14	12	19
217	16	13	23	30	18	14	12-14	13	11	12	24	13	11	14	13	19
218	16	13	23	31	15	13	15-16	14	10	11	21	11	10	14	10	20
219	16	13	24	29	17	14	11-15	13	10	12	23	13	11	15	12	20
220	15	14	23	30	17	15	12-14	12	10	11	20	11	12	14	9	19
221	15	13	23	29	16	15	12-15	12	10	12	21	10	12	16	10	21
222	15	13	22	31	16	15	12-18	12	11	12	21	13	11	14	9	20
223	16	13	23	31	19	14	12-13	14	11	12	21	11	11	14	9	21
224	17	15	21	28	15	13	17-18	13	9	9	25	16	12	15	9	20
225	16	13	25	29	16	15	10-12	13	11	12	21	13	11	14	10	20
226	16	13	23	30	15	14	10-13	13	10	12	20	11	12	14	10	20
227	15	14	23	30	18	15	15-15	13	10	11	20	11	12	14	9	19
228	15	13	24	31	17	15	11-15	13	10	12	21	11	11	14	11	20
229	16	11	24	29	17	14	11-12	13	11	13	21	15	11	15	9	20
230	18	13	23	29	15	14	13-16	12	10	10	21	11	10	14	9	20
231	17	14	24	30	18	13	13-13	13	9	10	21	11	11	14	10	20
232	17	13	25	29	17	15	12-16	13	10	11	21	11	10	15	10	20
233	16	15	24	31	16	14	11-14	13	11	13	23	13	11	15	12	19
234	16	14	24	30	17	14	11-13	13	11	12	24	13	12	14	10	19
235	16	14	24	30	17	15	11-14	12	10	10	21	11	11	14	12	20
236	16	13	24	29	16	14	12-13	13	11	13	23	13	11	15	9	19
237	16	14	23	30	17	14	11-15	12	11	12	23	14	12	15	12	19
238	15	12	23	31	17	14	12-14	12	11	11	22	11	11	14	10	21
239	16	13	23	30	17	14	12-17	12	10	14	20	11	11	14	10	20
240	16	13	24	29	15	16	11-13	12	11	11	23	11	13	14	9	21
241	16	12	22	30	16	13	12-14	14	10	11	22	11	11	15	10	18
242	15	13	22	31	17	13	16-17	13	10	12	21	11	9	14	10	20
243	14	13	24	30	16	14	13-14	12	11	12	22	12	13	10	14	19
244	15	12	22	29	16	15	12-15	13	11	12	23	13	11	14	9	19
245	15	13	23	30	16	15	12-13	13	10	12	21	14	11	14	10	20
246	15	13	24	30	17	14	14-14	13	11	12	23	14	10	14	12	18
247	15	13	24	29	17	15	11-14	13	11	11	23	13	11	15	12	19
248	15	13	25	29	16	15	11-13	12	11	13	23	13	11	15	10	20
249	15	14	24	29	17	14	12-12	12	10	12	21	11	12	14	9	20
250	16	14	25	30	16	15	12-15	13	11	11	23	12	11	14	9	19

n: Haplotip sayısı

“Tablo 18. Elazığ yerlisi 250 erkek bireyden elde edilen 16 Y-STR lokusu için alel frekansları ve genetik çeşitlilik oranları (GD: gene diversity)

Lokuslar	456	389I	390	389II	458	19	393	391	439	635	392	YGATAH4	437	438	448	Lokus	385a/b
Aleller																Aleller	
8							0,008	0,004	0,004			0,004				9,11	0,020
9							0,004	0,052	0,008			0,044	0,008	0,324		9,12	0,027
10								0,680	0,094		0,036	0,092	0,012	0,356		10,10	0,011
11		0,008					0,012	0,248	0,392		0,560	0,436	0,012	0,136		10,12	0,011
12		0,220				0,008	0,380	0,016	0,350		0,116	0,308		0,140		10,13	0,007
13	0,016	0,508				0,132	0,496		0,136		0,200	0,116		0,008		10,14	0,004
14	0,088	0,248			0,068	0,488	0,096		0,016		0,052		0,568	0,032		10,15	0,021
15	0,456	0,016			0,160	0,270	0,004				0,020		0,320			10,16	0,004
16	0,328				0,252	0,082					0,012		0,080			10,19	0,004
17	0,084				0,336	0,020					0,004			0,004	0,020	11,12	0,011
18	0,028				0,116										0,044	11,13	0,038
19			0,004		0,056										0,284	11,14	0,096
20					0,012					0,092					0,388	11,15	0,057
21										0,364					0,228	12,12	0,014
22			0,024							0,176					0,024	12,13	0,070
23			0,144							0,276					0,012	12,14	0,050
24			0,392							0,068						12,15	0,039
25			0,312							0,012						12,16	0,043
26			0,112							0,012						12,17	0,018
27			0,012							0,012						12,18	0,032
28				0,008												12,19	0,007
29				0,096												13,13	0,021
30				0,344												13,14	0,043
31				0,304												13,15	0,039
32				0,204												13,16	0,039
				0,044												13,19	0,018
																13,20	0,007
																13,21	0,004
																14,14	0,014
																14,15	0,050
																14,16	0,007
																14,17	0,007
																14,18	0,011
																15,15	0,014
																15,16	0,046
																15,17	0,004
																16,16	0,007
																16,17	0,032
																16,18	0,011
																16,19	0,004
																17,17	0,004
																17,18	0,014
																17,20	0,004
																18,18	0,004
GD	0,669	0,632	0,715	0,736	0,777	0,666	0,600	0,473	0,721	0,747	0,628	0,691	0,568	0,729	0,714		0,962

3.1. DYS456 Lokusu

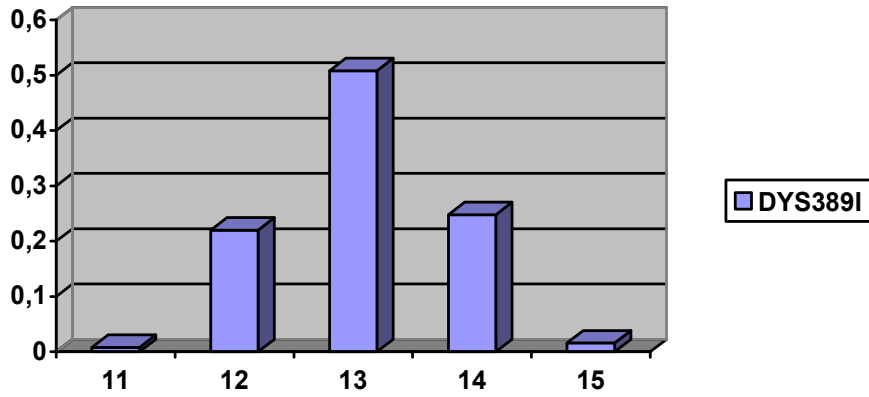


Şekil 8. Elazığ il popülasyonu DYS456 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 19. Elazığ il popülasyonu DYS456 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
	13	4	0,016
DYS456 LOKUSU (n=250)	14	22	0,088
	15	114	0,456
	16	82	0,328
	17	21	0,084
	18	7	0,028

3.2.DYS389I Lokusu

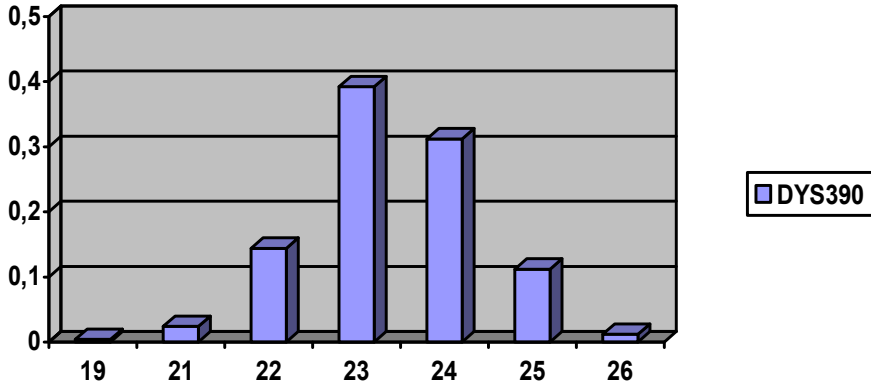


Şekil 9. Elazığ il popülasyonu DYS389I lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 20. Elazığ il populasyonu DYS389I lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS389I LOKUSU (n=250)	11	2	0,008
	12	55	0,220
	13	127	0,508
	14	62	0,248
	15	4	0,016

3.3.DYS390 Lokusu

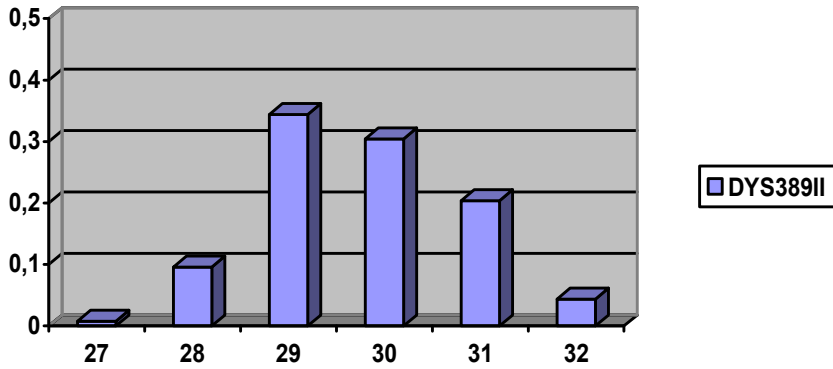


Şekil 10. Elazığ il populasyonu DYS390 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 21. Elazığ il populasyonu DYS390 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK
DYS390 LOKUSU (n=250)	19	1	0,004
	21	6	0,024
	22	36	0,144
	23	98	0,392
	24	78	0,312
	25	28	0,112
	26	3	0,012

3.4. DYS389II Lokusu

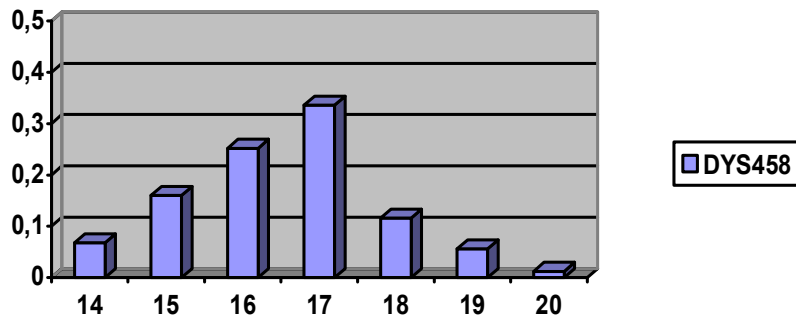


Şekil 11. Elazığ il populasyonu DYS389II lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 22. Elazığ il populasyonu DYS389II lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS389I LOKUSU (n=250)	27	2	0,008
	28	24	0,096
	29	86	0,344
	30	76	0,304
	31	51	0,204
	32	11	0,044

3.5. DYS458 Lokusu

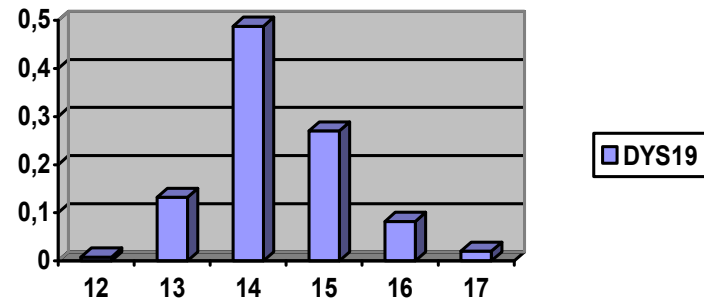


Şekil 12. Elazığ il populasyonu DYS458 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 23. Elazığ il populasyonu DYS458 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS458 LOKUSU (n=250)	14	17	0,068
	15	40	0,160
	16	63	0,252
	17	84	0,336
	18	29	0,116
	19	14	0,056
	20	3	0,012

3.6. DYS19 Lokusu

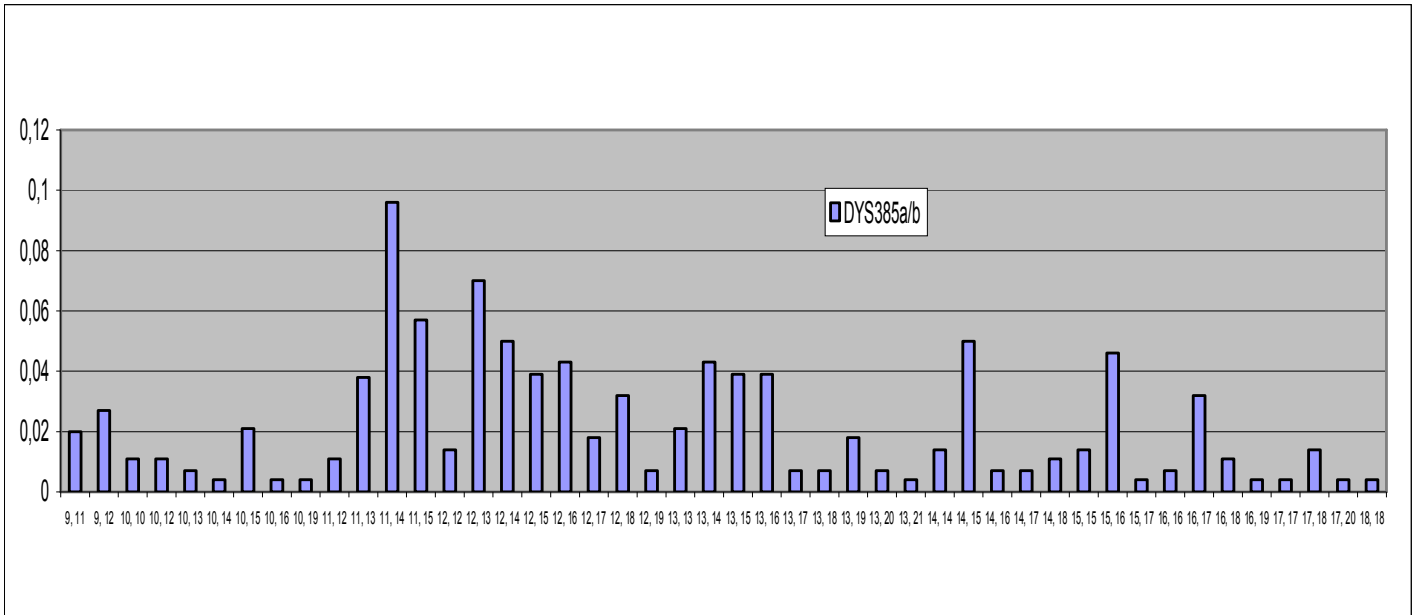


Şekil 13. Elazığ il populasyonu DYS19 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 24. Elazığ il popülasyonu DYS19 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS19 LOKUSU (n=250)	12	2	0,008
	13	33	0,132
	14	122	0,488
	15	67	0,270
	15,16	1	0,004
	16	20	0,082
	17	5	0,020

3.7. DYS385a/b Lokusu

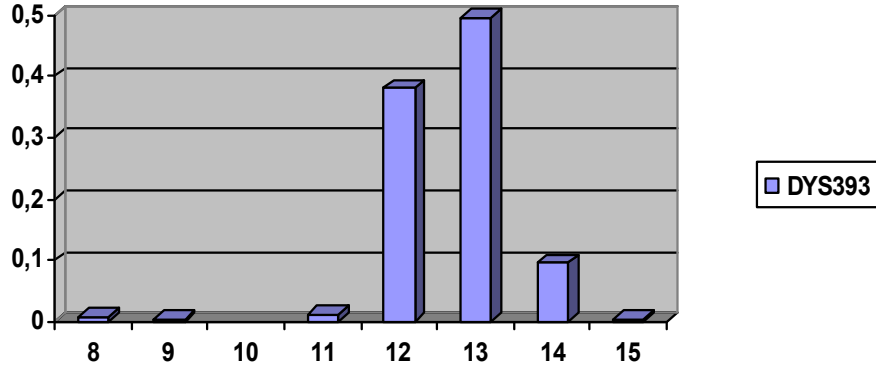


Şekil 14. Elazığ il popülasyonu DYS385a/b lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 25. Elazığ il populasyonu DYS385a/b lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS385 A/B LOKUSU (n=250)	9,11	2	0,020
	9,12	1	0,027
	10,10	1	0,011
	10,12	3	0,011
	10,13	2	0,007
	10,14	1	0,004
	10,15	3	0,021
	10,16	1	0,004
	10,19	1	0,004
	11,12	3	0,011
	11,13	7	0,038
	11,14	27	0,096
	11,15	16	0,057
	12,12	4	0,014
	12,13	13	0,070
	12,14	14	0,050
	12,15	11	0,039
	12,16	12	0,043
	12,17	5	0,018
	12,18	9	0,032
	12,19	2	0,007
	13,13	4	0,021
	13,14	12	0,043
	13,15	11	0,039
	13,16	11	0,039
	13,17	2	0,007
	13,18	2	0,007
	13,19	5	0,018
	13,20	2	0,007
	13,21	1	0,004
	14,14	4	0,014
	14,15	14	0,050
	14,16	2	0,007
	14,17	2	0,007
	14,18	3	0,011
	15,15	4	0,014
	15,16	14	0,046
	15,17	1	0,004
	16,16	2	0,007
	16,17	6	0,032
	16,18	3	0,011
	16,19	1	0,004
	17,17	1	0,004
	17,18	4	0,014
	17,20	1	0,004
	18,18	1	0,004

3.8. DYS393 Lokusu

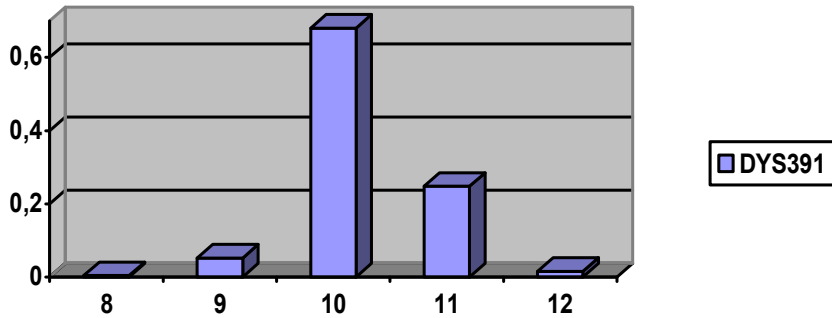


Şekil 15. Elazığ il popülasyonu DYS393 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 26. Elazığ il popülasyonu DYS393 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS393 LOKUSU (n=250)	8	2	0,008
	9	1	0,004
	11	3	0,012
	12	95	0,380
	13	124	0,496
	14	24	0,096
	15	1	0,004

3.9. DYS391 Lokusu

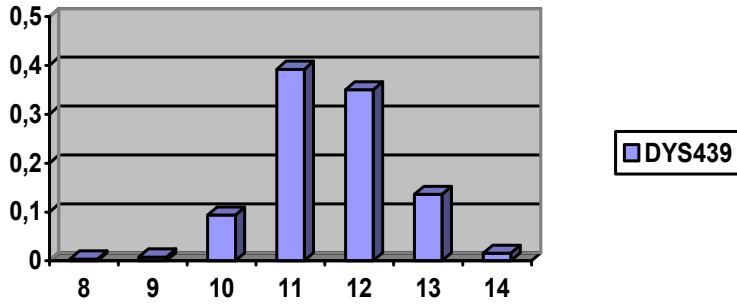


Şekil 16. Elazığ il popülasyonu DYS391 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 27. Elazığ il popülasyonu DYS391 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS391 LOKUSU (n=250)	8	1	0,004
	9	13	0,052
	10	170	0,680
	11	62	0,248
	12	4	0,016

3.10. DYS439 Lokusu

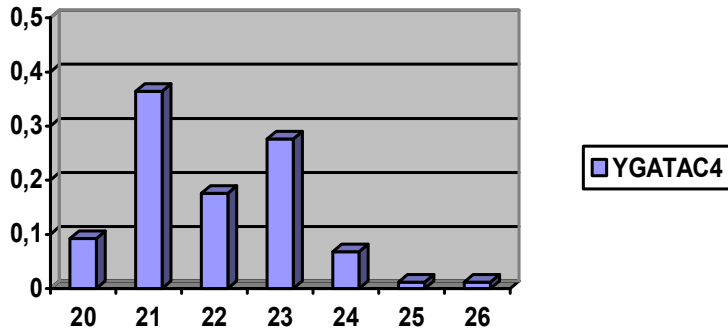


Şekil 17. Elazığ il popülasyonu DYS439 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 28. Elazığ il popülasyonu DYS439 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS439 LOKUSU (n=250)	8	1	0,004
	9	2	0,008
	10	24	0,096
	11	98	0,392
	12	87	0,350
	13	34	0,136
	14	4	0,016

3.11. Y GATA C4 (DYS635) Lokusu

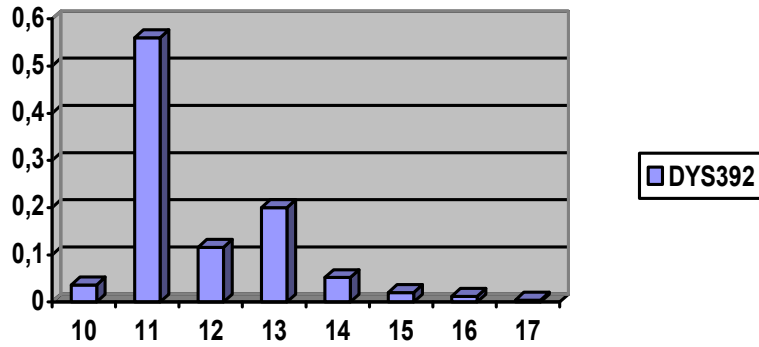


Şekil 18. Elazığ il popülasyonu DYS635 (Y GATA C4) lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 29. Elazığ il popülasyonu DYS635 (Y GATA C4) lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS635 LOKUSU (Y GATA C4) (n=250)	20	23	0,092
	21	91	0,364
	22	44	0,176
	23	66	0,276
	24	17	0,068
	25	3	0,012
	26	3	0,012

3.12.DYS392 Lokusu

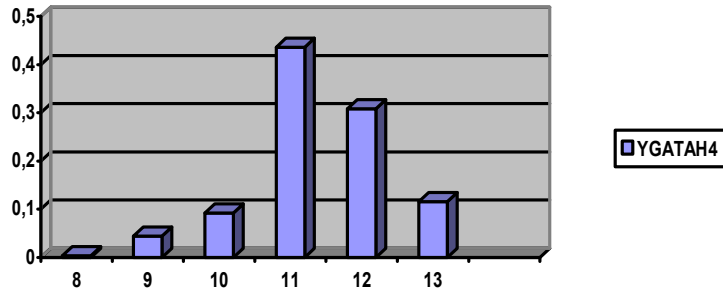


Şekil 19. Elazığ il popülasyonu DYS392 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 30. Elazığ il popülasyonu DYS392 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS392 LOKUSU (n=250)	10	9	0,036
	11	140	0,560
	12	29	0,116
	13	50	0,200
	14	13	0,052
	15	5	0,020
	16	3	0,012
	17	1	0,004

3.13. Y GATA H4 Lokusu

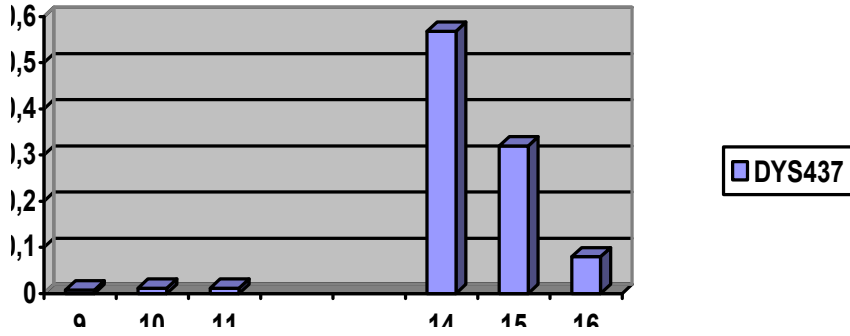


Şekil 20. Elazığ il popülasyonu Y GATA H4 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 31. Elazığ il popülasyonu Y GATA H4 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
Y GATA H4 LOKUSU (n=250)	8	1	0,004
	9	11	0,044
	10	23	0,092
	11	109	0,436
	12	77	0,308
	13	29	0,116

3.14. DYS437 Lokusu

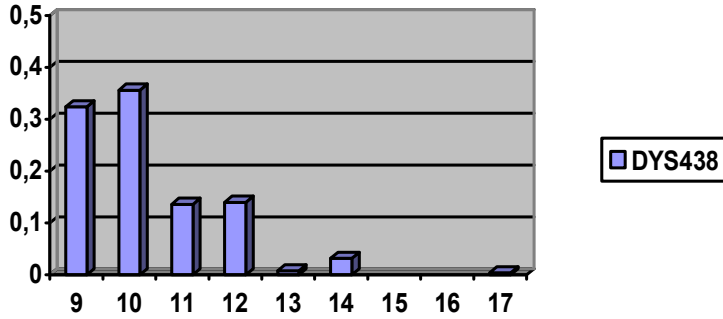


Şekil 21. Elazığ il popülasyonu DYS437 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 32. Elazığ il popülasyonu DYS437 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS437 LOKUSU (n=250)	9	2	0,008
	10	3	0,012
	11	3	0,012
	14	142	0,568
	15	80	0,320
	16	20	0,080

3.15. DYS438 Lokusu

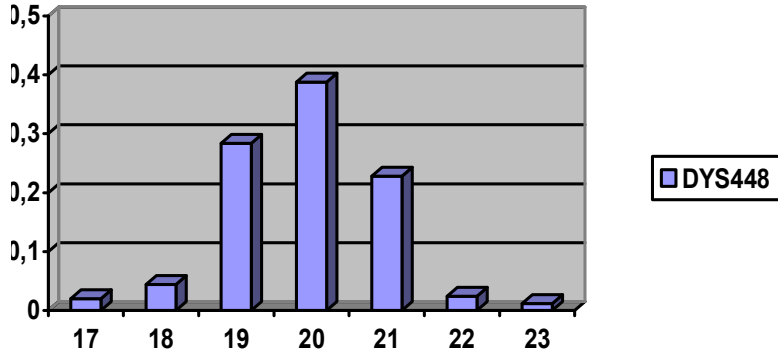


Şekil 22. Elazığ il popülasyonu DYS438 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 33. Elazığ il popülasyonu DYS438 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS438 LOKUSU (n=250)	9	81	0,324
	10	89	0,356
	11	34	0,136
	12	35	0,140
	13	2	0,008
	14	8	0,032
	15	0	0,000
	16	0	0,000
	17	1	0,004

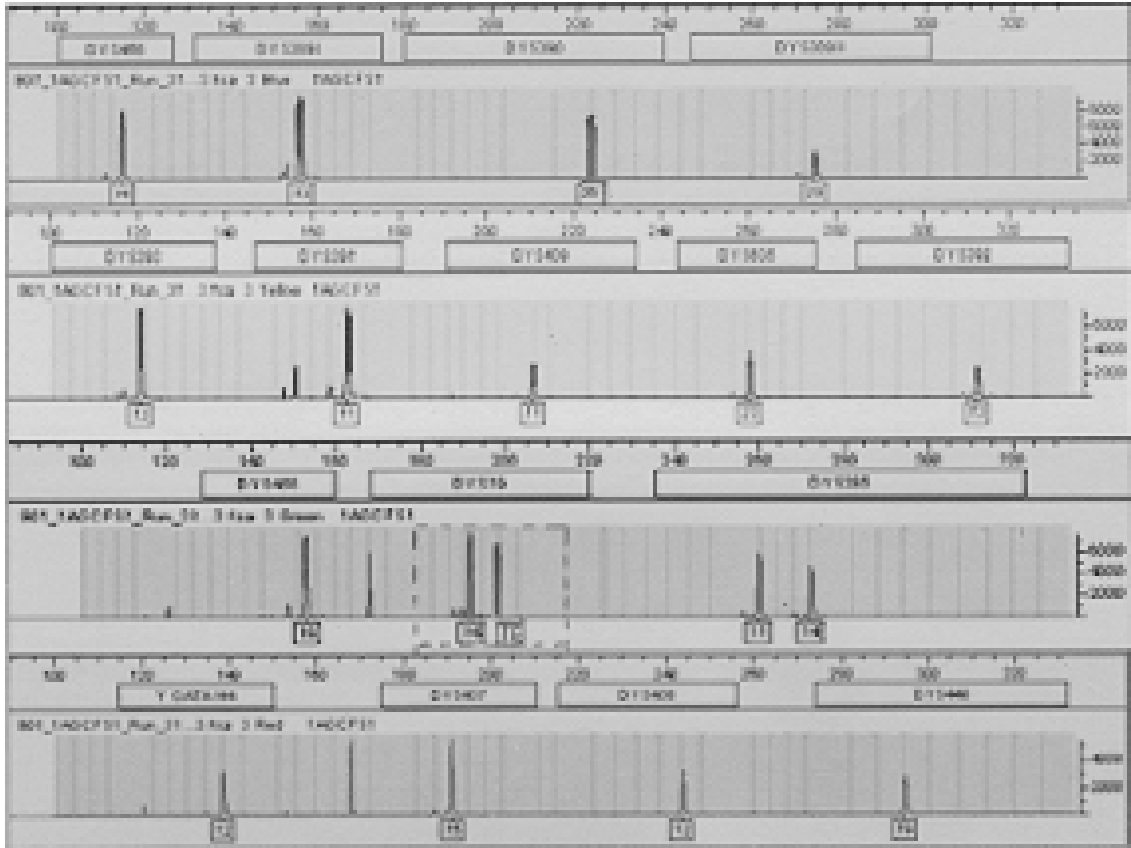
3.16. DYS448 Lokusu



Şekil 23. Elazığ il populasyonu DYS448 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 34. Elazığ il populasyonu DYS448 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS448 LOKUSU (n=250)	17	5	0,020
	18	11	0,044
	19	71	0,284
	20	97	0,388
	21	57	0,228
	22	6	0,024
	23	3	0,012



Şekil 24. DYS19 lokusundaki duplikasyonun elektroferogram gösterimi

4. TARTIŞMA

Bu çalışmada, Y kromozomuna özgü DYS456, DYS389 I, DYS389 II, DYS390, DYS458, DYS19, DYS385a/b, DYS393, DYS391, DYS439, DYS635 (Y GATA C4), DYS392, Y GATA H4, DYS437, DYS438 ve DYS448 16 Y-STR lokusunun Elazığ popülasyonundaki polimorfizm oranları birbirleriyle akraba olmayan ve rastgele seçilen 250 sağlıklı erkek bireyde araştırılmıştır.

Bu çalışmada DYS456 lokusuna ait 6 farklı alel saptanmıştır. Bu aleller 13, 14, 15, 16, 17 ve 18'dir. Belirlenen aleller arasında en sık rastlanan alel 15, en az rastlanılan 13, genetik çeşitlilik ise 0,669 olarak bulunmuştur. Sanchez ve ark. (71) Barselona popülasyonunda 13-18 arası alelleri tespit etmişlerdir. Huang ve ark.'nın(39) yaptığı çalışmada, Taiwan popülasyonunda 13-18 arası aleller ile en sık olarak 15 aleli gözlenmiştir. Bu lokus ile ilgili herhangi bir yurt içi çalışma bulunmayıp, yapılan bu çalışmada bazı yurt dışı çalışmalar(39, 71) ile uyumlu olarak 13-18 arası aleller gözlenmiştir. Bu lokus için Elazığ popülasyonunda belirleyici bir özel alel tespit edilememiştir.

Bu çalışmada DYS389 I lokusuna ait 5 farklı alel saptanmıştır. Bu aleller 11, 12, 13, 14 ve 15'dir. Belirlenen aleller arasında en sık gözlenen alel 13, en az rastlanan 11, genetik çeşitlilik ise 0,632 olarak bulunmuştur. Rustamov ve ark.(72) yaptığı çalışmada bu lokusun genetik çeşitliliği 0,6720, en sık gözlenen alel 13 olarak gösterilmiştir. Çakır ve ark.(73) İç Anadolu bölgesinde yaptığı bir çalışmada 12-15 arası alel tespit etmiş, bu alellerden en sık 13 aleli gözlenmiştir. Haas ve ark.(74) İsviçre popülasyonunda bu lokusla ilgili olarak 11-15 arası alel ile en sık gözlenen alel 13, Ballard ve ark.(75) İrlanda popülasyonunda 11-15 arası alel ile en sık 13 aleli, ayrıca Lovrecic ve ark.(76) batı Hırvatistan popülasyonunda sadece 12, 13 ve 14 alelleri tespit edilmiş olup, bunlardan frekansı en yüksek olarak 13 aleli olarak gösterilmiştir. Huang ve ark.(39) Taiwan popülasyonunda 11-15 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 12, Lecerf ve ark.(77) Afrika'da yaşayan Bantu popülasyonunda 12-14 arası aleller ile en sık olarak 13 aleli, Rossi ve ark.(31) İtalya popülasyonunda 9-12 arası alel ile en sık olarak 10 aleli, Tang ve ark.(78) Singapur popülasyonunda 11-15 arası aleller ile en sık olarak 12 aleli, Hidding ve Schmitt(79) Alman popülasyonunda 9-12 arası aleller ile en sık olarak 10 aleli, Çin popülasyonunda 9-11 arası aleller ile en sık olarak 10 aleli, Mohyuddin ve ark.(80)

Pakistan populusyonunda 9-12 arası alel ile en sık olarak 10 aleli, Fernandes ve ark.(81) Madeira Takımadaları populusyonunda 11-15 arası aleller ile en sık olarak 13 aleli gösterilmiştir. Bu lokus için yurt dışında yapılan pek çok çalışmada(31, 79, 80) en sık gözlenen 10 aleli ve 9 aleli bu çalışmada Elazığ populusyonu için özgün alel olmadıkları tespit edildi.

Bu çalışmada DYS390 lokusu için farklı 7 alel saptanmış olup bunlar 19, 21, 22, 23, 24, 25 ve 26'dır. Bu lokus için en sık gözlenen aleller 23 ve 24, en az rastlanan alel 19, genetik çeşitlilik ise 0,715 olarak bulunmuştur. Rustamov ve ark.'nın(72) İç Anadolu'da yaptığı çalışmada 20-26 arası aleller ile en sık 24 aleli, Aşıcıoğlu ve ark.(82) Türkiye populusyonunda 21-26 arası aleller ile en sık 23 aleli, Çakır ve ark.(73) Türkiye populusyonunda 21-25 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 23 olarak bulmuşlardır. Yine Afrika Bantu populusyonunda 20-26 arası aleller ile en sık gözlenen alel 21 olarak bulunmuştur(77). Ballard ve ark.(75) İrlanda populusyonunda 20-26 arası aleller ile en sık gözlenen alel 24, Tang ve ark.(78) Çin populusyonunda 22-27 arası aleller gözlenmiş olup en sık alel 23 aleli göstermişlerdir. Lovrecic ve ark.(76) Batı Hırvatistan populusyonunda 21-25 arası aleller ile en sık olarak 24 ve 25 alellerini, Haas ve ark.(74) İsviçre populusyonunda bu lokusla ilgili olarak 21-27 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 24, Rossi ve ark.(31) İtalya populusyonunda 21-25 arası alel ile en sık 24 aleli, Huang ve ark.(39) Taiwan populusyonunda 22-26 arası aleller ile en sık olarak 23 aleli, Tang ve ark.(78) Singapur populusyonunda 22-27 arası aleller ile en sık olarak 23 aleli, Mohyuddin ve ark. (80) Pakistan populusyonunda 20-26 arası alel ile en sık olarak 23 aleli, Hidding ve ark.(79) Alman populusyonunda 21-26 arası alel ile en sık 24 aleli, Fernandes ve ark.(81) Madeira Takımadaları populusyonunda 22-26 arası alel ile en sık olarak 24 aleli, Çin populusyonunda 22-26 arası alel ile en sık olarak 24 aleli bildirilmiştir. Kayser ve ark.'nın (53) yaptığı bir çalışmada en yüksek mutasyon oranı olan lokus olduğu gösterilmiştir. Bu çalışmada, Rustamov ve ark.'nın(72) merkez Anadolu'da gösterdiği 20 aleli ve İsviçre, Çin gibi bazı yurt dışı yayınlarda gösterilen 27 alelinin Elazığ populusyonu için özgün alel olmadığı tespit edildi.

Bu çalışmada DYS389 II lokusu için 250 bireyde 6 farklı alel saptanmıştır. Bu aleller 27, 28, 29, 30, 31 ve 32'dir. Belirlenen aleller arasında en sık rastlanılan alel 29, en az rastlanılan 27, genetik çeşitlilik ise 0,736 olarak bulunmuştur.

Aşıcioğlu ve ark.(82) 27-33 arası aleller ile en sık gözlenen alel çalışmamızla uyumlu olarak 29 aleli, Rustamov ve ark.(72) 26-33 arası aleller ile en sık gözlenen alel çalışmamızdan farklı olarak en sık 30 aleli, Çakır ve ark.(73) 28-33 arası aleller gözlenmiş olup, en sık gözlenen alel 30 olarak bulunmuştur. Loevrecic ve ark.(76) Batı Hırvatistan popülasyonunda 28-32 arası aleller ile en sık olarak 30 aleli, Lecerf ve ark.(77) Afrika'da yaşayan Bantu popülasyonunda 28-32 arası aleller ile en sık olarak 30 aleli, Ballard ve ark.(75) İrlanda popülasyonunda bu lokus için 27-32 arası aleller ile en sık 29 aleli, Haas ve ark.(74) İsviçre popülasyonunda 26-32 arası aleller ile en sık gözlenen alel 29, Rossi ve ark.(31) İtalya popülasyonunda 24-29 arası aleller ile en sık olarak 26 aleli, Huang ve ark.(39) Taiwan popülasyonunda 26-32 arası aleller ile en sık olarak 28 aleli, Tang ve ark.(78) Singapur popülasyonunda 26-32 arası aleller ile en sık olarak 28 aleli, Mohyuddin ve ark.(80) Pakistan popülasyonunda 13-19 arası aleller ile en sık olarak 16 aleli, Fernandes ve ark.(81) Madeira Takımadaları popülasyonunda 15-19 arası aleller ile en sık olarak 16 aleli, Hidding ve ark.(79) Alman popülasyonunda 27-32 arası aleller ile en sık olarak 29 aleli, Çin popülasyonunda 27-31 arası aleller ile en sık olarak 29 aleli bulunmuştur. Aşıcioğlu ve ark.(82) ile Rustamov ve ark.(72)'nin Türkiye'de yaptığı çalışmalarda belirlediği 33 aleli ile yurt dışında yapılan bazı çalışmalarda(80, 81) gösterilen 24 alelinden küçük alellerin bu çalışmada Elazığ popülasyonu için belirleyici alel olmadıkları tespit edildi.

Bu çalışmada DYS458 lokusu için 7 farklı alel tespit edilmiş olup bunlar 14, 15, 16, 17, 18, 19 ve 20'dir. Çalışmamızda belirlenen aleller arasında 17 en sık gözlenirken, 20 aleli en az gözlenmiştir. Bu lokus için genetik çeşitlilik 0,777 olarak görülmüştür. Huang ve ark.(39) Taiwan popülasyonunda 13-21 arası aleller ile en sık olarak 18 aleli gösterilmiştir. Bu lokus ile ilgili olarak yurt içinde herhangi bir çalışma bulunmamaktadır. Bu lokus için, Taiwan popülasyonunda tespit edilen 21 alelinin bu çalışmada Elazığ popülasyonu için belirleyici bir alel olmadığı tespit edildi.

Bu çalışmada DYS19 lokusu için çalışılan 250 bireyde 6 farklı alel saptanmıştır. Bu aleller 12, 13, 14, 15, 16 ve 17 alelleridir. Belirlenen aleller arasında en sık rastlanılan 14, en az rastlanılan 12, genetik çeşitlilik ise 0,666 olarak bulunmuştur. Ayrıca bir bireyde 15-16 duplikasyonu izlenmiştir. Bu lokusun

mutasyon oranı 4×10^{-3} olarak hesaplanmıştır. Rustamov ve ark.(72). yaptığı çalışmada 14-17 arası aleller ile en sık rastlanılan alel 15 olarak bulunmuştur(72). Çakır ve ark.(73) 12-17 arası aleller ile en sık olarak 14 aleli, Aşıcıoğlu ve ark.(82) Türkiye popülasyonunda 13-17 arası aleller ile en sık olarak 14 aleli, Kayser ve ark.(43)'nın yaptığı çalışmada, incelenen 4999 erkek genotipinde mutasyon hızı en fazla olarak DYS390 lokusu ($8,28 \times 10^{-3}$), daha sonra ise DYS391 lokusunu ($4,82 \times 10^{-3}$) göstermişlerdir. Ayrıca Kayser ve ark.(52) yaptığı başka bir çalışmada DYS19 lokusu için alel duplikasyonu %0,12 olarak bildirilmiştir. Ballard ve ark.(75) İsviçre popülasyonunda 13-16 arası aleller ile en sık 14 aleli, Haas ve ark.(74) İsviçre popülasyonunda 13-17 arası aleller ile en sık olarak 14 aleli, Huang ve ark.(39) Taiwan popülasyonunda 12-18 arası aleller ile en sık 15 aleli, Mohyuddin ve ark.(80) Pakistan popülasyonunda 10,11,13-17 arası aleller ile en sık 15 aleli, Lecerf ve ark.(77) Afrika'da yaşayan Bantu popülasyonunda 11, 14-17 arası aleller ile en sık olarak 15 aleli, Tang ve ark.(78) Singapur popülasyonunda 12-17 arası aleller ile en sık olarak 15 aleli, Rossi ve ark.(31) İtalya popülasyonunda 13-16 arası aleller ile en sık olarak 14 aleli, Lovrecic ve ark.(76) Batı Hırvatistan popülasyonunda 13-17 arası aleller ile en sık olarak 16 aleli, Fernandes ve ark.(81) Madeira Takımadaları popülasyonunda 12-16 arası aleller ile en sık olarak 14 aleli, Hidding ve ark.(79) Alman popülasyonunda 13-17 arası aleller ile en sık olarak 14 aleli, Çin popülasyonunda 13-17 arası aleller ile en sık olarak 15 aleli bulunmuştur. Yapılan bazı çalışmalarda(77, 80) tespit edilen 12 alelinden küçük ve 17 alelinden büyük alellerin bu çalışmada Elazığ popülasyonu için belirleyici alel olmadıkları tespit edildi.

Bu çalışmada DYS385a/b lokusu için 13 farklı alel saptanmış olup en sık rastlanan alel çifti 11-14 olarak bulunmuştur. Genetik çeşitlilik, bu çalışmada da birçok yurt içi ve yurt dışı çalışmalarda (71, 72, 75-79, 82-85) gösterildiği şekilde tüm lokuslar içerisinde en yüksek (GD: 0,962) olarak bulunmuştur. Çakır ve ark.(73) bu lokus için 10-19 arası aleller elde etmiş olup, en sık gözlenen alel çiftini 12-13, Aşıcıoğlu ve ark.(82) en sık gözlenen alel çiftini 11-14, Haas ve ark.(74) İsviçre popülasyonunda en sık 13-14 alel çiftini, Ballard ve ark.(75) İrlanda popülasyonunda en sık 11-14 alel çiftini, Huang ve ark.(39) Taiwan popülasyonunda en sık 13-13 alel çiftini, Lecerf ve ark.(77) Afrika'da yaşayan Bantu popülasyonunda en sık 16-18 alel

çiftini, Tang ve ark.(78) Singapur populasyonunda en sık 13-13 alel çiftini, Lovrecic ve ark.(76) Batı Hırvatistan populasyonunda en sık 11-14 alel çiftini, Hidding ve ark.(79) Alman populasyonunda en sık 11-14 alel çiftini, Çin populasyonunda en sık 13-18 alel çiftini göstermişlerdir. Bu lokus için Elazığ populasyonunda belirleyici bir alel tespit edilmemiştir.

Bu çalışmada DYS393 lokusu için 7 farklı alel gözlenmiş olup bu aleller 8, 9, 11, 12, 13, 14 ve 15'dir. Bu lokus için en sık gözlenen alel 13, en az rastlanan aleller ise 9 ve 15 olarak bulunmuştur. Genetik çeşitlilik ise 0,600 olarak bulunmuştur. Yapılan yurtiçi yayınlarda(72, 73, 82) 11-15 arası aleller gözlenmiş olup, Aşıcıoğlu ve ark.(82) yaptığı çalışmada en sık 13, Rustamov ve ark.(72) yaptığı çalışmada en sık 12 olarak bulunmuştur. Çakır ve ark.(73) 11-15 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 12, Huang ve ark.(77) Afrika Bantu populasyonunda 11-15 arası aleller ile en sık olarak 13 aleli bulunmuştur. Haas ve ark.(74) İsviçre populasyonunda 12-15 arası aleller ile en sık 13 aleli ve genetik çeşitliliği de en düşük lokus olarak göstermişlerdir. Ballard ve ark.(75) İrlanda populasyonunda 12-15 arası aleller ile en sık olarak 13 aleli ve genetik çeşitliliği en düşük lokus olarak göstermişlerdir. Huang ve ark.(39) Taiwan populasyonunda 11-15 arası aleller ile en sık olarak 12 aleli, Tang ve ark.(78) Singapur populasyonunda 12-16 arası aleller ile en sık olarak 12 aleli, Lovrecic ve ark.(76) Batı Hırvatistan populasyonunda 11-15 arası aleller ile en sık olarak 13 aleli, Mohyuddin ve ark.(80) Pakistan populasyonunda 10-15 arası aleller ile en sık 13 aleli, Hidding ve ark.(79) Alman populasyonunda 12-15 arası aleller ile en sık 13 aleli, Çin populasyonunda 12-14 arası aleller ile en sık 12 aleli olarak bildirilmiştir. Sanchez ve ark.(71) Barselona populasyonunda genetik çeşitliliği en düşük lokus olduğu gösterilmiştir. Rossi ve ark.(31) İtalya populasyonunda 12-15 arası aleller ile en sık olarak 13 aleli ve genetik çeşitliliği en düşük lokus olarak belirtilmiştir. Fernandes ve ark.(81) Madeira Takımadaları populasyonunda 12-15 arası aleller ile en sık olarak 13 aleli, ayrıca en düşük genetik çeşitliliği olan lokus olduğu bildirilmiştir. Yapılan yurt içi ve yurt dışı çalışmalardan(31, 39, 72-76, 78-82) farklı olarak bu çalışmada 8 ve 9 aleli Elazığ populasyonu için belirleyici alel olarak bulundu.

Bu çalışmada DYS391 lokusu için 5 farklı alel gözlenmiş olup bu aleller 8, 9, 10, 11 ve 12'dir. Bu lokus için en sık gözlenen alel 10, en az rastlanan alel 8, genetik

çeşitlilik ise incelenen 16 Y-STR lokusu içinde en az olarak 0,473 bulunmuştur. Bu çalışmada, yapılan bazı yayınlarla(39, 78, 79, 82, 86) benzer olarak DYS391 lokusu incelenen lokuslar arasında genetik çeşitliliği en düşük olarak bulunmuştur. Ayrıca bir çalışmada da ikinci en düşük genetik çeşitliliği olan lokus olarak belirtilmiştir(77). Rustamov ve ark. 'nın (72) yaptığı çalışmada 10-13 arası aleller ile en sık olarak 11 aleli, Aşıcıoğlu ve ark.(82)'nin yaptığı çalışmada 9-12 arası aleller ile en sık 10 aleli, Çakır ve ark.(73)'nin yaptığı çalışmada 9-12 arası aleller gözlenmiş olup en sık gözlenen alel 10 olarak bildirilmiştir. Haas ve ark.(74) İsviçre popülasyonunda 9-12 arası aleller ile en sık 10 aleli, Ballard ve ark.(75) İrlanda popülasyonunda 10-12 arası aleller ile en sık olarak 11 aleli, Huang ve ark.(39) Taiwan popülasyonunda 9-12 arası aleller ile en sık olarak 10 aleli, Lecerf ve ark.(77) Afrika'da yaşayan Bantu popülasyonunda 9-12 arası aleller ile en sık olarak 10 aleli, Tang ve ark.(78) Singapur popülasyonunda 9-12 arası aleller ile en sık olarak 10 aleli, Lovrecic ve ark.(76) Batı Hırvatistan popülasyonunda 9-11 arası aleller ile en sık olarak 10 aleli, Mohyuddin ve ark.(80) Pakistan popülasyonunda 7-12 arası aleller ile en sık 10 aleli, Hidding ve ark.(79) Alman popülasyonunda 9-12 arası aleller ile en sık 10 aleli, Çin popülasyonunda 9-11 arası aleller ile en sık olarak 10 aleli, Rossi ve ark.(31) İtalya popülasyonunda 9-12 arası aleller ile en sık olarak 11 aleli, Fernandes ve ark.(81) Madeira Takımadaları popülasyonunda 9-12 arası aleller ile en sık olarak 10 aleli gösterilmiştir. Bu çalışmada, İç Anadolu'da bulunan 13 aleli ve Pakistan popülasyonunda gözlenen 7 alelinin Elazığ popülasyonu için belirleyici alel olmadığı tespit edildi.

Bu çalışmada DYS439 lokusu için 7 farklı alel saptanmıştır. Bu aleller 8, 9, 10, 11, 12, 13 ve 14'tür. Saptanan aleller arasında en sık rastlanılan 11, en az rastlanılan 8 ve genetik çeşitlilik 0,721 olarak tespit edilmiştir. Çakır ve ark.(73) 9-14 arası aleller ile en sık 12 aleli, Hou ve ark.(87) Çin popülasyonunda 10-14 arası aleller ile en sık 12 aleli, Haas ve ark.(74) İsviçre popülasyonunda 10-14 arası aleller ile en sık gözlenen 12 aleli, Ballard ve ark.(75) İrlanda popülasyonunda 10-15 arası aleller ile en sık 12 aleli, Huang ve ark.(39) Taiwan popülasyonunda 9-14 arası aleller ile en sık 12 aleli, Tang ve ark.(78) Singapur popülasyonunda 10-15 arası aleller ile en sık olarak 12 aleli, Mohyuddin ve ark.(80) Pakistan popülasyonunda 9-14 arası aleller ile en sık olarak 11 aleli gösterilmiştir. Bu çalışmada İrlanda ve

Singapur populasyonunda gözlenen 15 alelinin Elazığ populasyonu için belirleyici olmadığı tespit edildi.

Bu çalışmada Y GATA C4 lokusu için 7 farklı alel gözlenmiştir. Bu aleller 20, 21, 22, 23, 24, 25 ve 26'dır. Saptanan bu aleller arasında en sık rastlanılan 21, en az rastlanılan alel ise 25 ve 26 olarak bulunmuştur. Bu lokusun genetik çeşitliliği incelenen lokuslar arasında üçüncü en yüksek olarak 0,747 bulunmuştur. Butler ve ark.(88) Amerika'da yaptığı bir çalışmada Kafkas populasyonunda 20-26 arası aleller ile en sık olarak 23 aleli, Afrika Amerikalısı populasyonunda 17-25 arası aleller ile en sık olarak 21 aleli ve koyu tenli populasyonda 17-27 arası ayrıca 21,3 aleli ve en sık olarak da 23 aleli olduğu tespit edilmiştir. Bu çalışmada, Amerika Afrikalı ve koyu tenli populasyonlarda gözlenen 17, 18 ve 19 alelinden küçük alelinin Elazığ populasyonunda belirleyici alel olmadığı tespit edildi.

Bu çalışmada DYS392 lokusu için 8 farklı alel gözlenmiştir. Bu aleller 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16 ve 17'dir. Saptanan bu aleller arasında en sık rastlanılan 11, en az rastlanılan alel ise 17 olarak bulunmuştur. Bu lokusun genetik çeşitliliği 0,628 olarak bulunmuştur. Stenersen ve ark.(86) Irak ve Somali populasyonlarında yaptıkları çalışmada Irak populasyonundaki en düşük genetik çeşitliliği olan lokus olarak bildirilmiştir. Rustamov ve ark.'nın(72) yaptığı çalışmada 10-15 arası lokuslar gözlenmiş olup, en sık alel 13 olarak bulunmuştur. Çakır ve ark.(73) bu lokus için 10-15 arası alel ile en sık gözlenen aleli 11, Çin'de populasyonunda 10-15 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 14 olarak göstermişlerdir(78). Haas ve ark.(74) İsviçre populasyonunda 10-15 arası aleller ile en sık 13 aleli, Ballard ve ark.(75) İrlanda populasyonunda 9-15 arası aleller ile en sık olarak 13 aleli, Huang ve ark.(39) Taiwan populasyonunda 11-15 arası aleller ile en sık olarak 14 aleli, Lecerf ve ark.(77) Afrika'da yaşayan Bantu populasyonunda 9, 11, 12 alelleri ile en sık olarak 11 aleli tespit edilmiş olup, genetik çeşitliliği en düşük lokus olarak bildirilmiştir. Tang ve ark.(78) Singapur populasyonunda 10-15 arası aleller ile en sık olarak 14 aleli, Fernandes ve ark.(81) Madeira Takımadaları populasyonunda 11-15 arası aleller ile en sık 13 aleli, Hidding ve ark.(79) Alman populasyonunda 11-15 arası aleller ile en sık 11 aleli, Rossi ve ark.(31) İtalya populasyonunda 10-15 arası aleller ile en sık olarak 13 aleli, Çin populasyonunda 11-15 arası aleller ile en sık olarak 14 aleli, Mohyuddin ve ark.(80) Pakistan populasyonunda 8-12 arası aleller ile en sık

olarak 11 aleli, Lovrecic ve ark.(76) Batı Hırvatistan popülasyonunda 11-14 arası aleller ile en sık gözlenen alelin 11 olduğu, ayrıca bu lokus genetik çeşitliliği en düşük olarak bildirilmiştir. Bu çalışmada, İç Anadolu'da yapılan çalışmalardan farklı olarak 16 ve 17 aleli Türkiye popülasyonuna göre Elazığ popülasyonu için belirleyici alel olduğu, ancak yurt dışında yapılan bazı çalışmalarda(75, 77, 80) gözlenen 8 ve 9 alelinin Elazığ popülasyonu için belirleyici alel olmadığı bulundu.

Bu çalışmada Y GATA H4 lokusu için 6 farklı alel gözlenmiştir. Bu aleller 8, 9, 10, 11, 12 ve 13'dür. Saptanan bu aleller arasında en sık rastlanılan 11, en az rastlanılan alel 8 ve genetik çeşitliliği 0,691 olarak bulunmuştur. Huang ve ark.(39) Taiwan popülasyonunda 10-14 arası aleller ile en sık olarak 12 aleli olduğu tespit edilmiştir. Bu lokus ile ilgili yurt içi herhangi bir çalışma bulunmamaktadır. Taiwan popülasyonunda gözlenen 14 lokusu Elazığ popülasyonu için belirleyici olmayıp, 8 ve 9 alellerinin belirleyici alel olduğu bulundu. Ancak bu lokusla ilgili yorum yapılabilmesi için yeni çalışmaların sayısının artırılması ve elde edilen verilerle karşılaştırılması gerekmektedir.

Bu çalışmada DYS437 lokusu için 6 farklı alel gözlenmiştir. Bu aleller 9, 10, 11, 14, 15 ve 16'dir. Saptanan bu aleller arasında en sık rastlanılan 14, en az rastlanılan alel ise 9 ve genetik çeşitliliği 0,568 olarak bulunmuştur. Haas ve ark.(74) İsviçre popülasyonunda 14-17 arası aleller ile en sık 15 aleli, Ballard ve ark.(75) İrlanda popülasyonunda 14-16 arası aleller ile en sık 15 aleli, Huang ve ark.(39) Taiwan popülasyonunda 13-16 arası aleller ile en sık 14 aleli, Mohyuddin ve ark.(80) Pakistan popülasyonunda 7-11 arası aleller ile en sık 8 aleli, Hou ve ark.(87) Çin popülasyonunda 14-15 arası aleller ile en sık olarak 14 aleli tespit edilmiştir. Bu çalışmada, Pakistan popülasyonunda tespit edilen 7 ve 8 alelinin Elazığ popülasyonu için belirleyici alel olmadığı, ancak bulunan 9, 10 ve 11 alelinin İsviçre, İrlanda ve Çin popülasyonuna göre belirleyici alel oldukları tespit edildi.

Bu çalışmada DYS438 lokusu için 7 farklı alel gözlenmiştir. Bu aleller 9, 10, 11, 12, 13, 14 ve 17'dir. Saptanan bu aleller arasında en sık rastlanılan 10, en az rastlanılan alel 17 ve genetik çeşitliliği 0,729 olarak bulunmuştur. Çakır ve ark.(73) 9-12 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 10, Haas ve ark.(74) İsviçre popülasyonunda 8-13 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 12, Ballard ve ark.(75) İrlanda popülasyonunda 8-13 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 12, Huang ve

ark.(39) Taiwan populusyonunda 9-13 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 10, Mohyuddin ve ark.(80) Pakistan populusyonunda 7-13 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 11, Hou ve ark.(87) Çin populusyonunda 9-12 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 10 olarak bildirmişlerdir. Bu çalışmada, İç Anadolu populusyonuna göre 13, 14 ve 17 alelleri, İrlanda, Tayvan ve Pakistan populusyonlarına göre ise 14 ve 17 alelleri Elazığ populusyonu için belirleyici alel olarak bulundu.

Bu çalışmada DYS448 lokusu için 7 farklı alel gözlenmiştir. Bu aleller 17, 18, 19, 20, 21, 22 ve 23'dür. Saptanan bu aleller arasında en sık rastlanılan 20, en az rastlanılan alel 23 ve genetik çeşitliliği 0,714 olarak bulunmuştur. Huang ve ark.(39) Taiwan populusyonunda 15-23 arası aleller ile en sık olarak 18 alelini bildirmişlerdir. Bu lokus ile ilgili yurt içinde herhangi bir çalışma bulunmamaktadır. Taiwan populusyonunda gözlenen 15 ve 16 lokusunun Elazığ populusyonu için belirleyici alel olmadıkları bulundu. Ancak bu lokusla ilgili yorum yapılabilmesi için yeni çalışmaların sayısının artırılması ve elde edilen verilerle karşılaştırılması gerekmektedir.

Genetik çeşitliliği en yüksek lokuslar DYS385a/b (0,962) ve DYS458 (0,777), en düşük lokuslar ise DYS391 (0,473) ve DYS437 (0,568) olarak bulunmuştur.

Araştırma kapsamında incelenen tüm lokuslar dikkate alınarak yapılan haplotip analizi sonucu 250 bireyde 250 farklı haplotip elde edilmiştir. Böylece elde edilen ayırma gücü 1.0000 olarak bulunmuştur. Sonuç olarak 16 Y-STR (DYS456, DYS389I, DYS390, DYS389II, DYS458, DYS19, DYS385a/b, DYS393, DYS391, DYS439, DYS635, DYS392, Y GATA H4, DYS437, DYS438, DYS448) lokusunun Elazığ populusyonu için ayırma güçlerinin yüksek olduğu, babalık tayinleri ve adli olaylarda kullanımının güvenilir olacağı belirlenmiştir.

5. KAYNAKLAR

1. Gross AM, Liberty AA, Ulland MM, Kriger JK. Internal validation of the AmpFISTR Y filer amplification kit for use in forensic casework. J Forensic Sci 2008; 53: 125-134.
2. Jobling MA, Tyler-Smith C. Fathers and sons: the Y chromosome and human evolution. Trends Genet 1995; 11: 449-456.
3. Jeffreys AJ, Wilson V, SL T. *Individual-specific "fingerprints" of human DNA Nature, 1985; 316:76-79.*
4. Klug WS, Cummings MR. Genetik Kavramlar. Öner C (Çeviren) s.683-710, İstanbul, Palme Yayıncılık, 2003.
5. Yılmaz E, Nükleik asitlerin yapısı, fonksiyonu ve genom organizasyonu. Türk Hematoloji Derneği- Moleküler Hematoloji Kursu, Ankara, 2008: 2-8.
6. Leat N, Ehrenreich L, Benjeddou M, Cloete K, Davison S. Properties of novel and widely studied Y-STR loci in three South African populations. Forensic Sci Int 2007; 168: 154-161.
7. Panneerchelvam S, Haslindawaty N, Ravichandran M, Norazmi MN, Zainuddin ZF. Allele frequency distribution for 10 STR loci in the Malay population of Malaysia. J Forensic Sci 2003; 48: 451-453.
8. Kashyap VK, Sitalaximi T, Chattopadhyay P, Trivedi R. DNA Profiling Technologies in Forensic Analysis. Int J Hum Genet 2004; 4: 11-30.
9. Butler JM, McCord BR. Capillary Electrophoresis in DNA Analysis. NEAFS CE-DNA Workshop 2004: 29-30.
10. De Knijff P, Kayser M, Caglia A, Corach D, Fretwel N, Gehrig C, et al. Chromosome Y microsatellites: population genetic and evolutionary aspects. Int J Legal Med 1997; 110: 134-149.
11. Devrim AK, Kaya N. Genetik Polimorfizim ve Mikrosatellitler. Kafkas Üniv Vet Fak Derg 2004; 10: 215-220.

12. Emir F, Özden A. Genetik Polimorfizm ve Polimorfizm Çalışmaları. Güncel Gastroenteroloji 2006; 10: 24-28
13. Levin B. Simple Sequence DNA. Genes VI. Chapter 25. Oxford University Press Oxford 1997: 727-741.
14. Nelson DL, Cok MM. Lehninger Biyokimyanın İlkeleri. Kılıç N (Çeviren), Ankara, Palme Yayıncılık, 2005.
15. Nusbaum RL, McInnes RR, Willard HF. Thompson&Thompson Tıbbi Genetik. Dinçer P (Çeviren), Ankara; Güneş Kitabevi, 2005: 125-135.
16. Saferstein R. Criminalistics: An Introduction to Forensic DNA Analysis, 2. Edition, Pearson Prentice Hall; 2004: 34-50.
17. Vanfleteren J. University of Ghent, 15.05.2009
(<http://users.ugent.be/~avierstr/principles/cell.html>)
18. Perez-Lezaun A, Calafell F, Mateu E, Comas D, Bosch E, Bertranpetit J. Allele frequencies for 20 microsatellites in a worldwide population survey. Hum Hered 1997; 47: 189-196.
19. Roewer L, Kayser M, Dichtes P, Nagy M, Bakker E, Krawczak M, et al. Analysis of molecular variance (AMOVA) of Y-chromosome-specific microsatellites in two closely related human populations. Hum Mol Genet 1996; 5: 1029-1033.
20. Murray R, Granner DK, Mayes PA, Rodwell VW. Harper'ın Biyokimyası. 24 ed. Barış Kitabevi, 1996: 420-431.
21. Hubacek JA, Waterworth DM, Poledne R, Skodova Z, Humphries SE, Talmud PJ. Genetic determination of plasma lipids and insulin in the czech population. Clin Bioc 2001; 34: 113-118.
22. Tamaki K, Jeffreys AJ. Human tandem repeat sequences in forensic DNA typing. Legal Medicine 2005; 7: 244-250.
23. Hoelzel A. Molecular Genetic Analysis of Populations. 2nd Edition, IRL Press, Oxford-1998: 237-260.

24. Gusmao L, Brion M, Gonzalez-Neira A, Lareu M, Carracedo A. Y chromosome specific polymorphisms in forensic analysis. *Leg Medicine* 1999; 1: 55-60.
25. Perez-Lezaun A, Calafell F, Mateu E, Comas D, Ruiz-Pacheco R, Bertranpetit J. Microsatellite variation and the differentiation of modern humans. *Hum Genet* 1997; 99: 1-7.
26. Gomolka M, Hundrieser J, Numberg P, Roewer L, Epplen JT, Epplen C. Selected di- and tetranucleotide microsatellites from chromosomes 7, 12, 14, and Y in various Eurasian populations. *Hum Genet* 1994; 93: 592-596.
27. Perez-Lezaun A, Calafell F, Seielstad M, Mateu E, Comas D, Bosch E, et al. Population genetics of Y-chromosome short tandem repeats in humans. *J Mol Evol* 1997; 45: 265-270.
28. Muller S, Gomolka M, Walter H. The Y-specific SSLP of the locus DYS19 in four different European samples. *Hum Hered* 1994; 44: 298-300.
29. Brinkmann C, Forster P, Schurenkamp M, Horst J, Rolf B, Brinkmann B. Human Y-chromosomal STR haplotypes in a Kurdish population sample. *Int J Legal Med* 1999; 112: 181-183.
30. Sasaki M, Shiono H. The polymorphisms of DYS388 and DYS392 on the Y chromosome in Japanese and German populations. *Int J Legal Med* 1999; 112: 132-133.
31. Rossi E, Rolf B, Schurenkamp M, Brinkmann B. Y-chromosome STR haplotypes in an Italian population sample. *Int J Legal Med* 1999; 112: 78-81.
32. Caglia A, Novelletto A, Dobosz M, Malaspina P, Ciminelli BM, Pascali VL. Y-chromosome STR loci in Sardinia and continental Italy reveal islander-specific haplotypes. *Eur J Hum Genet* 1997; 5: 288-292.
33. Cooper G, Amos W, Hoffman D, Rubinsztein DC. Network analysis of human Y microsatellite haplotypes. *Hum Mol Genet* 1996; 5: 1759-1766.

34. Knight A, Underhill PA, Mortensen HM, Zhivotovsky LA, Lin AA, Henn BM et al. African Y chromosome and mtDNA divergence provides insight into the history of click languages. *Curr Biol* 2003; 13: 464-473.
35. Quintana-Murci L, Krausz C, McElreavey K. The human Y chromosome: function, evolution and disease. *Forensic Sci Int* 2001; 118: 169-181.
36. Roewer L, Arnemann J, Spurr NK, Grzeschik KH, Epplen JT. Simple repeat sequences on the human Y chromosome are equally polymorphic as their autosomal counterparts. *Hum Genet* 1992; 89: 389-394.
37. Bianchi NO, Catanesi CI, Bailliet G, Martinez-Marignac VL, Bravi CM, Vidal-Rioja LB. Characterization of ancestral and derived Y-chromosome haplotypes of New World native populations. *Am J Hum Genet* 1998; 63: 1862-1871.
38. Schneider PM, Meuser S, Waiyawuth W, Seo Y, Rittner C. Tandem repeat structure of the duplicated Y-chromosomal STR locus DYS385 and frequency studies in the German and three Asian populations. *Forensic Sci Int* 1998; 97: 61-70.
39. Huang TY, Hsu YT, Li JM, Chung JH, Shun CT. Polymorphism of 17 Y-STR loci in Taiwan population. *Forensic Sci Int* 2008; 174: 249-254.
40. Dupuy BM, Stenersen M, Egeland T, Olaisen B. Y-chromosomal microsatellite mutation rates: differences in mutation rate between and within loci. *Hum Mutat* 2004; 23: 117-124.
41. Carracedo A, Beckmann A, Bengs A, Brinkmann B, Caglia A, Capelli C, et al. Results of a collaborative study of the EDNAP group regarding the reproducibility and robustness of the Y-chromosome STRs DYS19, DYS389 I and II, DYS390 and DYS393 in a PCR pentaplex format. *Forensic Sci Int* 2001; 119: 28-41.
42. Wikipedia The Free Encyclopedia, 04.10.2008
(<http://en.wikipedia.org/wiki>)
43. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(<http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/ystrpos1.htm>)

44. Mulero JJ, Chang CW, Calandro LM, Green RL, Li Y, Johnson CL, et al. Development and validation of the AmpFISTR Yfiler PCR amplification kit: a male specific, single amplification 17 Y-STR multiplex system. J Forensic Sci 2006; 51: 64-75.
45. Temizkan G, Arda N. Moleküler Biyolojide Kullanılan Yöntemler. 3. Baskı, İstanbul: Nobel Tıp Kitabevi, 2008:101-110.
46. Roux KH. Optimization and troubleshooting in PCR. PCR Methods Appl 1995; 4: 185-194.
47. Vanfleteren J. University of Ghent, 15.05.2009

(<http://users.ugent.be/~avierstr/principles/pcr.html>)
48. Prinz M, Sansone M. Y chromosome-specific short tandem repeats in forensic casework. Croat Med J 2001; 42: 288-291.
49. Schneider PM, d'Aloja E, Dupuy BM, Eriksen B, Jangblad A, Kloosterman AD, et al. Results of collaborative study regarding the standardization of the Y-linked STR system DYS385 by the European DNA Profiling (EDNAP) group. Forensic Sci Int 1999; 102: 159-165.
50. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(<http://www.cstl.nist.gov/strbase/kits/Yfiler.htm>)
51. Heyer E, Puymirat J, Dieljes P, Bakker E, De Knijff P. Estimating Y chromosome specific microsatellite mutation frequencies using deep rooting pedigrees. Hum Mol Genet 1997; 6: 799-803.
52. Kayser M, Roewer L, Hedman M, Henke L, Henke J, Brauer S, et al. Characteristics and frequency of germline mutations at microsatellite loci from the human Y chromosome, as revealed by direct observation in father/son pairs. Am J Hum Genet 2000; 66: 1580-1588.
53. Kayser M, Sajantila A. Mutations at Y-STR loci: implications for paternity testing and forensic analysis. Forensic Sci Int 2001; 118: 116-121.

54. Dupuy BM, Gedde-Dahl T, Olaisen B. DXYS267: DYS393 and its X chromosome counterpart. *Forensic Sci Int* 2000; 112: 111-121.
55. Henke J, Henke L, Chatthopadhyay P, Kayser M, Dulmer M, Cleef S, et al. Application of Y-chromosomal STR haplotypes to forensic genetics. *Croat Med J* 2001; 42: 292-297.
56. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y456.htm)
57. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y389.htm)
58. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y390.htm)
59. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y458.htm)
60. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y19.htm)
61. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y385.htm)
62. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y393.htm)
63. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y391.htm)
64. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997

(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y439.htm)

- 65.** Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y635.htm)
- 66.** Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y392.htm)
- 67.** Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_yh4.htm)
- 68.** Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y437.htm)
- 69.** Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y438.htm)
- 70.** Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y448.htm)
- 71.** Sanchez C, Barrot C, Xifro A, Ortega M, De Aranda IG, Huguet E, et al. Haplotype frequencies of 16 Y-chromosome STR loci in the Barcelona metropolitan area population using Y-Filer kit. *Forensic Sci Int* 2007; 172: 211-217.
- 72.** Rustamov A, Gumus G, Karabulut HG, Elhan AH, Kadikıran A, Bokesoy I. Y-STR polymorphism in Central Anatolian Region of Turkey. *Forensic Sci Int* 2004; 139: 227-230.
- 73.** Cakir AH, Celebioglu A, Yardimci E. Y-STR haplotypes in Central Anatolia region of Turkey. *Forensic Sci Int* 2004; 144: 59-64.

74. Haas C, Wangenstein T, Giezendanner N, Kratzer A, Bar W. Y-chromosome STR haplotypes in a population sample from Switzerland (Zurich area). *Forensic Sci Int* 2006; 158: 213-218.
75. Ballard DJ, Phillips C, Thacker CR, Court DS. Y chromosome STR haplotype data for an Irish population. *Forensic Sci Int* 2006; 161: 64-68.
76. Lovrecic L, Ristic S, Brajenovic B, Kapovic M, Peterlin B. Human Y-specific STR haplotypes in the Western Croatian population sample. *Forensic Sci Int* 2005; 149: 257-261.
77. Lecerf M, Filali M, Gresenguet G, Ndjoi-Mbiguino A, Le Goff J, De Mazancourt P, et al. Allele frequencies and haplotypes of eight Y-short tandem repeats in Bantu population living in Central Africa. *Forensic Sci Int* 2007; 171: 212-215.
78. Tang JS, Wong HY, Syn CK, Tan-Siew WF, Chow ST, Budowle B, et al. Population study of 11 Y-chromosomal STR loci in Singapore Chinese. *Forensic Sci Int* 2006; 158: 65-71.
79. Hidding M, Schmitt C. Haplotype frequencies and population data of nine Y-chromosomal STR polymorphisms in a German and a Chinese population. *Forensic Sci Int* 2000; 113: 47-53.
80. Mohyuddin A, Ayub Q, Qamar R, Zerjal T, Helgason A, Mehdi SQ, et al. Y-chromosomal STR haplotypes in Pakistani populations. *Forensic Sci Int* 2001; 118: 141-146.
81. Fernandes AT, Brehm A, Gusmao L, Amorim A. Y-chromosome STR haplotypes in the Madeira archipelago population. *Forensic Sci Int* 2001; 122: 178-180.
82. Asicioglu F, Akyuz F, Cetinkaya U, Canli MA. Allele and haplotype frequencies of Y-short tandem repeat loci in Turkey. *Croat Med J* 2003; 44: 310-314.
83. Rustamov A. Türkiye'de Y Kromozomuna Özgü 12 STR Lokusu Polimorfizmi İncelenmesi ve Haplotip Sıklığının Belirlenmesi. Doktora Tezi, Ankara: Ankara Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü, 2006.

- 84.** Lessig R, Edelmann J, Krawczak M. Population genetics of Y-chromosomal microsatellites in Baltic males. *Forensic Sci Int* 2001; 118: 153-157.
- 85.** Schoske R, Vallone PM, Kline MC, Redman JW, Butler JM. High-throughput Y-STR typing of U.S. populations with 27 regions of the Y chromosome using two multiplex PCR assays. *Forensic Sci Int* 2004; 139: 107-121.
- 86.** Stenersen M, Perchla D, Sovik E, Flonas AG, Dupuy BM. Kurdish (Iraq) and Somalian population data for 15 autosomal and 9 Y-chromosomal STR loci. *International Congress Series* 2004; 1261: 185-187.
- 87.** Hou YP, Zhang J, Li YB, Wu J, Zhang SZ, Prinz M. Allele sequences of six new Y-STR loci and haplotypes in the Chinese Han population. *Forensic Sci Int* 2001; 118: 147-152.
- 88.** Butler JM, Decker AE, Vallone PM, Kline MC. Allele frequencies for 27 Y-STR loci with U.S. Caucasian, African American, and Hispanic samples. *Forensic Sci Int* 2006; 156: 250-60.

6. ÖZGEÇMİŞ

31.10.1980 tarihinde Elazığ'da doğdum. İlk ve orta eğitimimi Elazığ, lise eğitimimi Mersin ilinde tamamladım. Daha sonra ÖSYS sonucunda 1998 yılında Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi'ne girdim. 2004 yılında Tıp Fakültesi eğitimimi tamamladım. 3 yıl Elazığ ili merkez ve ilçelerinde pratisyen hekimlik yaptım. TUS sınavında başarılı olarak 2007 yılında Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi Adli Tıp Anabilim Dalı'nda ihtisasıma başladım. Halen bu klinikte araştırma görevlisi olarak çalışmaktayım. Evli ve bir kız çocuk annesiyim.

**T.C.
FIRAT ÜNİVERSİTESİ
TIP FAKÜLTESİ
ADLİ TIP ANABİLİM DALI**

**ELAZIĞ İL POPULASYONUNA AİT 16 Y-STR LOKUSLARI
İÇİN ALEL FREKANSLARI DAĞILIMININ İNCELENMESİ**

**UZMANLIK TEZİ
Dr. Selma DÜZER**

**TEZ DANIŞMANI
Prof. Dr. Mehmet TOKDEMİR**

**ELAZIĞ
2011**

DEKANLIK ONAYI

Prof. Dr. İrfan ORHAN

DEKAN

Bu tez Uzmanlık Tezi standartlarına uygun bulunmuştur.

Prof. Dr. Mehmet TOKDEMİR

Adli Tıp Anabilim Dalı Başkanı

Tez tarafınızdan okunmuş, kapsam ve kalite yönünden Uzmanlık Tezi olarak kabul edilmiştir.

Prof. Dr. Mehmet TOKDEMİR
Danışman

Uzmanlık Sınavı Jüri Üyeleri

..... _____

..... _____

..... _____

..... _____

..... _____

TEŞEKKÜR

Bu tez çalışmamızı, proje olarak destekleyen Sayın Rektörümüz Prof. Dr. A. Feyzi BİNGÖL, Fırat Üniversitesi Bilimsel Araştırma Projeleri Koordinasyon Birimi Rektör Danışmanı Sayın Doç. Dr. Mehmet ERDEM ve diğer yetkililere,

Uzmanlık eğitimim süresince iyi bir uzmanlık eğitimi almam için her türlü destek ve katkılarını esirgemeyen Sayın Hocam Adli Tıp Anabilim Dalı Başkanı Prof. Dr. Mehmet TOKDEMİR'e,

Çalışma arkadaşlarım Dr. Abdurrahim TÜRKOĞLU, Dr. Hüseyin KAFADAR, Dr. Tuncer SUIÇER ve Dr. N. Harun VİCDANLI'ya,

Tabii ki sevgili eşim ve aileme tesekkürlerimi sunmayı bir borç bilirim.

ÖZET

Çalışmamızda, Elazığ popülasyonundaki erkek bireylerin Y kromozomu üzerinde bulunan 16 lokusa ait kısa ardışık tekrar dizilerinin polimorfizm oranlarının saptanması amaçlanmaktadır. Saptanan bu polimorfizm ile Türkiye popülasyonuna ait Y-STR DNA bankalarının oluşturulması ve adli olaylarda Elazığ popülasyonuna ait 16 Y-STR lokusunun ayırt etme gücü incelenmiştir. Ayrıca bazı soy ağacı belirleme çalışmaları ve toplu göç olaylarının aydınlatılmasında da katkı sağlayacağı düşünülmektedir.

Bu çalışma, Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi Adli Tıp Anabilim Dalı DNA Laboratuvarında, en az üç nesil Elazığ'da yaşayan ve birbiriyle erkek atasal akrabalığı olmayan 250 erkek bireyden alınan kan örnekleri üzerinde yapıldı. Alınan kan örneklerinden Invisorb Spin Blood Mini Kit ile genomik DNA'lar elde edildi. Elde edilen izolat DNA'ların saflığı ve miktarı Nanodrop 2000c spektrofotometre cihazı ile ölçüldükten sonra AmpF/STR Y-Filer™ PCR Amplification Kiti kullanılarak istenilen lokuslara ait gen bölgeleri çoğaltıldı. PCR ürünlerinin ABI 310 Sekans cihazında elektroforezleri yapıldı ve GeneMapper Software Version 3.2 programında sonuçlar analiz edildi. Elde edilen sonuçlar Arlequin 3.0 programında değerlendirildikten sonra gözlenen haplotipler ve sıklıkları belirlendi.

Türkiye'de 16 Y-STR lokuslarına (DYS456, DYS389I, DYS390, DYS389II, DYS458, DYS19, DYS385a/b, DYS393, DYS391, DYS439, DYS635, DYS392, Y GATA H4, DYS437, DYS438, DYS448) ait az sayıda, Elazığ'da ise henüz hiçbir çalışma yapılmamıştır. Y-STR sıklıkları her ülkenin toplumları için farklı olduğu gibi aynı ülkedeki etnik gruplar için bile farklı olabilmektedir. Bu nedenle yurt dışındaki çalışmalarla belirlenen Y-STR sıklıklarının Türkiye için de geçerli olduğunu varsaymak ya da bu sıklıklara dayalı işlemleri uygulamak sakıncalı ve bilimsel temelden yoksun olmaktadır. Bu çalışmada Elazığ iline ait belirleyici özel bir alel tespit edilmemiş olup, genetik çeşitliliği en yüksek lokus DYS385a/b (0,962), en düşük lokus ise DYS391 (0,473) olarak bulunmuştur. Ayrıca DYS19 lokusunda 15-16 duplikasyonu tespit edilmiştir. Tüm lokuslar dikkate alındığında 250 bireyde 250 çeşit haplotip elde edilmiş ve ayırma gücü 1.0000 olarak bulunmuştur. Elazığ popülasyonu için ayırma gücünün yüksek olması sebebiyle 16 Y-STR lokusunun, babalık tayinleri ve adli olaylarda kullanımının güvenilir olacağı belirlenmiştir.

Sonuç olarak, bu çalışma ile 16 Y-STR lokusu haplotipleri ile alel frekansları ve genetik çeşitlilikleri elde edilerek, bu veriler ile önceki populasyon çalışmalarının karşılaştırılmasına ve filogenetik ilişkilerin aydınlatılmasına katkı sağlanacağı düşünülmektedir.

Anahtar kelimeler: Y kromozomu, kısa ardışık tekrar dizileri, haplotip, Elazığ

ABSTRACT

EXAMINING THE DISTRIBUTION OF ALLELE FREQUENCIES OF 16 Y SHORT TANDEM REPEAT (STR) LOCI IN THE ELAZIĞ POPULATION

The purpose of our study is to research the polymorphism rates in the short sequential iterative sequences of the 16 loci on the Y- chromosome of masculine individuals, who are members of the population in Elazığ. It has been aimed with the detected polymorphism to constitute Y-STR DNA banks which belong to the Turkish population, and to examine the sensibility of 16 Y-STR loci which belong to the population of Elazığ in forensic cases. It's also considered that it will also have a share in enlightening some familytree determinations and mass migrations.

This study was carried out at the DNA Laboratory of the Department of Forensic Medicines at the Firat University Faculty of Medicines, on blood species of local 250 masculine individuals in Elazığ who weren't relatives of eachother. GenoMik DNA isolations were derived from blood species. The AmpF/STR Y-FilerTM PCR Amplification Kit of the isolated DNA were used for ingreasing the gens areas of the desired loci. The electrophoresis of PCR items was carried out with the ABI 310 Sequence Device, and the results were analyzed with GeneMapper Software Version 3.2. The haplotypes and densities which emerged after the results were evaluated with Arlequin 3.0, and were determined respectively.

There are few studies related with Y-STR loci in Turkey (DYS456, DYS389I, DYS390, DYS389II, DYS458, DYS19, DYS385a/b, DYS393, DYS391, DYS439, DYS635, DYS392, Y GATA H4, DYS437, DYS438, DYS448), and none in Elazığ. Y-STR are unique for each community and are also unique for every ethnic society in the same country. Thus, considering that Y-STR densities which were determined abroad, were also valid for Turkey or applying processes based on these densities is wrong and displays a deprivation of any scientific basis. In our study, no special allele was found in Elazığ, and the highest genetic variety locus was DYS385a/b (0,962), the lowest was DYS391 (0,473). 15-16 dublication was detected in locus DYS19. 250 varieties of haplotypes were derived from 250 individuals and a sensibility of 1.0000 resulted when all the loci were taken into attention. It's

determined that the 16 Y-STR loci is reliable for paternity tests, and forensic cases because the sensibility for the population of Elazığ is high.

As a result, the haplotypes, allele and haplotype frequencies of locus 16 Y-STR were derived, and it's supposed that contribution will be caused to the comparison of these data and the previous population studies, and enlightenment to the phylogenetic relations.

Keywords: Y chromosome, short tandem repeat, haplotype, Elazığ

İÇİNDEKİLER

BAŞLIK SAYFASI	i
ONAY SAYFASI	ii
TEŞEKKÜR	iii
ÖZET	iv
ABSTRACT	vi
İÇİNDEKİLER	viii
TABLO LİSTESİ	x
ŞEKİL LİSTESİ	xii
KISALTMALAR LİSTESİ	xiii
1. GİRİŞ	1
1.1. DNA Molekülünün Yapısı	2
1.2. Genetik Polimorfizm	5
1.3. Mikrosatellitler	7
1.4. Y kromozomu ve mikrosatellit polimorfizmi	8
1.5. Y Kromozomunun Adli Olaylarda Kullanımı	13
1.6. Y kromozomu Lokus Mutasyonları	14
2. GEREÇ VE YÖNTEM	15
2.1. İncelenen Mikrosatellit Lokusları	15
2.1.1. DYS456 lokusu	15
2.1.2. DYS 389 I/II lokusu	16
2.1.3. DYS390 lokusu	17
2.1.4. DYS458 lokusu	18
2.1.5. DYS19 lokusu	18
2.1.6. DYS385a/b lokusu	19
2.1.7. DYS393 lokusu	20
2.1.8. DYS391 lokusu	20
2.1.9. DYS439 lokusu	21
2.1.10. DYS635 (Y GATA C4) lokusu	21
2.1.11. DYS392 lokusu	22
2.1.12. Y GATA H4 lokusu	22
2.1.13. DYS437 lokusu	23

2.1.14. DYS438 lokusu	24
2.1.15. DYS448 lokusu	24
2.2. Çalışma Grubu	25
2.3. DNA İzolasyonu	25
2.4. Polimeraz Zincir Reaksiyonu (PCR)	26
2.5. Elektroforez ve Tiplendirme	27
3. BULGULAR	28
3.1. DYS456 Lokusu	38
3.2. DYS389I Lokusu	38
3.3. DYS390 Lokusu	39
3.4. DYS389II Lokusu	39
3.5. DYS458 Lokusu	40
3.6. DYS19 Lokusu	40
3.7. DYS385a/b Lokusu	41
3.8. DYS393 Lokusu	43
3.9. DYS391 Lokusu	43
3.10. DYS439 Lokusu	44
3.11. Y GATA C4 (DYS635) Lokusu	44
3.12. DYS392 Lokusu	45
3.13. Y GATA H4 Lokusu	45
3.14. DYS437 Lokusu	46
3.15. DYS438 Lokusu	46
3.16. DYS448 Lokusu	47
4. TARTIŞMA	48
5. KAYNAKLAR	57
6. ÖZGEÇMİŞ	66

TABLO LİSTESİ

Tablo 1.	DYS456 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	15
Tablo 2.	DYS389 I lokusu alellerinin genel sınıflandırması	16
Tablo 3.	DYS389 II lokusu alellerinin genel sınıflandırması	16
Tablo 4.	DYS390 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	17
Tablo 5.	DYS458 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	18
Tablo 6.	DYS19 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	18
Tablo 7.	DYS385 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	19
Tablo 8.	DYS393 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	20
Tablo 9.	DYS391 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	20
Tablo 10.	DYS439 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	21
Tablo 11.	DYS635 (Y GATA H4) lokusu alellerinin genel sınıflandırması	21
Tablo 12.	DYS392 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	22
Tablo 13.	Y GATA H4 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	23
Tablo 14.	DYS437 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	23
Tablo 15.	DYS438 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	24
Tablo 16.	DYS448 lokusu alellerinin genel sınıflandırması	24
Tablo 17.	Elazığ yerlisi 250 erkek bireyin incelenen 16 Y-STR AmpF/STR Y filer paneli	28
Tablo 18.	Elazığ yerlisi 250 erkek bireyden elde edilen 16 Y-STR lokusu için alel frekansları ve genetik çeşitlilik oranları	37
Tablo 19.	Elazığ il populasyonu DYS456 lokusuna ait alel sıklıkları	38
Tablo 20.	Elazığ il populasyonu DYS389I lokusuna ait alel sıklıkları	39
Tablo 21.	Elazığ il populasyonu DYS390 lokusuna ait alel sıklıkları	39
Tablo 22.	Elazığ il populasyonu DYS389II lokusuna ait alel sıklıkları	40
Tablo 23.	Elazığ il populasyonu DYS458 lokusuna ait alel sıklıkları	40
Tablo 24.	Elazığ il populasyonu DYS19 lokusuna ait alel sıklıkları	41
Tablo 25.	Elazığ il populasyonu DYS385a/b lokusuna ait alel sıklıkları	42
Tablo 26.	Elazığ il populasyonu DYS393 lokusuna ait alel sıklıkları	43
Tablo 27.	Elazığ il populasyonu DYS391 lokusuna ait alel sıklıkları	43
Tablo 28.	Elazığ il populasyonu DYS439 lokusuna ait alel sıklıkları	44

Tablo 29. Elazığ il populasyonu DYS635 (Y GATA C4) lokusuna ait alel sıklıkları	44
Tablo 30. Elazığ il populasyonu DYS392 lokusuna ait alel sıklıkları	45
Tablo 31. Elazığ il populasyonu Y GATA H4 lokusuna ait alel sıklıkları	45
Tablo 32. Elazığ il populasyonu DYS437 lokusuna ait alel sıklıkları	46
Tablo 33. Elazığ il populasyonu DYS438 lokusuna ait alel sıklıkları	46
Tablo 34. Elazığ il populasyonu DYS448 lokusuna ait alel sıklıkları	47

ŞEKİL LİSTESİ

Şekil 1. Hücrede DNA'nın yapısı.	4
Şekil 2. İnsan genomundaki polimorfik alanlar	6
Şekil 3. X ve Y kromozomlarının genel karşılaştırılması	9
Şekil 4. Bilinen bazı Y-STR lokuslarının Y kromozomu üzerindeki yerleşimleri	10
Şekil 5. PCR çoğaltımının basamakları	12
Şekil 6. DNA'nın üssel olarak çoğaltılması	12
Şekil 7. Günümüzde yaygın olarak kullanılan AmpF/STR YFiler lokusları	14
Şekil 8. Elazığ il populasyonu DYS456 lokusuna ait alel sıklıkları	38
Şekil 9. Elazığ il populasyonu DYS389I lokusuna ait alel sıklıkları	38
Şekil 10. Elazığ il populasyonu DYS390 lokusuna ait alel sıklıkları	39
Şekil 11. Elazığ il populasyonu DYS389II lokusuna ait alel sıklıkları	39
Şekil 12. Elazığ il populasyonu DYS458 lokusuna ait alel sıklıkları	40
Şekil 13. Elazığ il populasyonu DYS19 lokusuna ait alel sıklıkları	40
Şekil 14. Elazığ il populasyonu DYS385a/b lokusuna ait alel sıklıkları	41
Şekil 15. Elazığ il populasyonu DYS393 lokusuna ait alel sıklıkları	43
Şekil 16. Elazığ il populasyonu DYS391 lokusuna ait alel sıklıkları	43
Şekil 17. Elazığ il populasyonu DYS439 lokusuna ait alel sıklıkları	44
Şekil 18. Elazığ il populasyonu DYS635 (YGATAC4) lokusuna ait alel sıklıkları	44
Şekil 19. Elazığ il populasyonu DYS392 lokusuna ait alel sıklıkları	45
Şekil 20. Elazığ il populasyonu Y GATA H4 lokusuna ait alel sıklıkları	45
Şekil 21. Elazığ il populasyonu DYS437 lokusuna ait alel sıklıkları	46
Şekil 22. Elazığ il populasyonu DYS438 lokusuna ait alel sıklıkları	46
Şekil 23. Elazığ il populasyonu DYS448 lokusuna ait alel sıklıkları	47
Şekil 24. DYS19 lokusundaki duplikasyonun elektroferogram gösterimi	47

KISALTMALAR LİSTESİ

A	: Adenin
Bç	: Baz çifti
C	: Sitozin
DNA	: Deoksiribonükleik asit
G	: Guanin
GD	: Genetik çeşitlilik (Gene diversity)
p	: Kromozomun kısa kolu
PCR	: Polimeraz zincir reaksiyonu (Polymerase Chain Reaction)
q	: Kromozomun uzun kolu
RFLP	: Parçacık uzunluk polimorfizmi (Restriction Fragment Length Polymorphism)
RNA	: Ribonükleik asit
SNP	: Tek nükleotid polimorfizmi (Single Nucleotide Polymorphism)
STR	: Kısa ardışık tekrar dizileri, mikrosatellitler (Short Tandem Repeats)
T	: Timin
VNTR	: Değişken sayıda tekrar eden dizinler, minisatellitler (Variable Number of Tandem Repeats)
YCC	: Y kromozomu konsorsiyumu (Y Chromosome consortium)
Y-STR	: Y kromozomuna özgü STR

1. GİRİŞ

Yaşam, hücrelerin bir canlı organizmayı meydana getirmek ve sürdürmek için gerekli olan genetik bilgileri depolama, geri alma ve çevirme yeteneğine bağlıdır. Bu kalıtsal bilgi hücre bölünmesiyle bir hücreden onun yavru hücresine ve bir organizma neslinden bir sonrakine, organizmanın üreme hücreleriyle geçer. Bu bilgiler her canlı hücrede bütün olarak bir türün ve onun bireylerinin özelliklerini belirleyen bilgi içeren elemanlar olan genler şeklinde depolanır(1-3). Günümüzde insan deoksiribonükleik asit (DNA)'leri arasında farklılıklar oluşması, başlangıçtan bu yana mutasyonların birikmesinin sonucudur. Bu farklılıklar, o insanların genetik geçmişinin tarihine ve akrabalıklarına ışık tutacak düzeydedir. Moleküler teknikler bu kayıtları değerlendirmeye olanak sağlamakta ve yol göstermektedir. Bu da insanların genetik farklılıklarının, evriminin öğrenilmesine yönelik ilgide ve bu amaçla yapılan çalışmalarda hızlı artışa neden olmuştur (2).

Y kromozomu, yaklaşık 60 milyon baz çifti uzunluğunda olan en küçük ikinci insan kromozomudur. İnsan genomunun sadece %2' sini oluşturmaktadır(2, 4). Mayoz bölünme sırasında psödootozomal bölgeleri (kısa kolun distal ucunda PAR1, uzun kolun tepe kısmında PAR2) dışında rekombinasyona uğramaması nedeniyle, babadan oğula değişmeden aktarılmaktadır. Ayrıca diğer kromozomlara nazaran daha düşük oranda mutasyon hızına sahip olması nedeniyle filogenetik ve adli tıp çalışmalarında Y kromozomu, otozomal ve mitokondrial DNA'ya nazaran daha avantajlıdır(2, 5, 6).

Deoksiribonükleik asit polimorfizmleri, DNA molekülünün yapısında yer alan ve bireyler arasında farklılık gösteren nükleotid değişimleridir. Bu değişimler ekson veya intron bölgelerinde olabilmektedir. DNA polimorfizmi, delesyon, insersiyon, nokta mutasyonlar vb. mutasyonlar sebebiyle oluşmaktadır. Ancak DNA dizisindeki bu farklılıklara intron bölgelerde ekson bölgelere göre daha sıklıkla rastlanılmaktadır(4, 7, 8).

Short tandem repeat (STR)'ler yüksek polimorfizme sahip olduğundan popülasyon genetiği çalışmalarında adli bilimlerde tercih edilen markerlar olmuşlardır. İnsan kimlik testi ile adli vakalarda kanıt ile şüphelinin eşleşmesi, nesep tayinleri, tarihsel araştırmalar, kayıp kişilerin araştırılması, büyük felaketlerde cesetlere ait parçaların birleştirilmesi, suçluların DNA bankalarının oluşturulmasında

özellikle kullanılırken(9), Y kromozomu STR incelemeleri, erkek profili ve erkeğe ait özellikleri belirlemek için değerli olup kadın karaktere ait profili belirlemek açısından kullanımı söz konusu değildir. Ayrıca babadan oğula bütün olarak aktarıldığından, aynı ailenin erkek bireylerinde mutasyonlar dışında aynı olmaktadır. Y kromozomu STR incelemeleri popülasyon genetiği, göçlerin belirlenmesi, erkek tarafından akrabalıkların değerlendirilmesi ve bağlantı analizi ile adli genetik kimliklendirme (identifikasyon) amaçlı da kullanılmaktadır. Özellikle cinsel saldırı olaylarında olay yerinde bulunan kadın-erkek karışım kaynaklı biyolojik materyallerden erkek bireyin identifikasyonunda önemlidir(2, 10). Cinsel suçların tamamına yakını erkekler tarafından işlenmektedir. Bu da sadece paternal (babadan oğula) kalıtım gösteren Y kromozomunu adli genetik yönden daha ilgi çekici ve önemli hale getirmiştir(10).

Adli olguların genetik kimliklendirilmesinde, insanların ‘‘parmak izi yerine geçen’’ DNA farklılıklarından yararlanılmaktadır(8, 11, 12). Moleküler tekniklerin ve teknolojinin hızlı ilerleyişi ile olay ortamında bırakılan tek bir hücreden yola çıkılarak suçlunun tespit edilmesi mümkün hale gelmiştir. DNA tiplendirmesi, 1985 yılında PCR’ın gelişmesi ile birlikte başlamış, 1990 yılında ilk STR geliştirilmiş, 1992 yılında ilk açıklanan STR’nin kapiller elektroforezi yapılmıştır. 1996 yılında ilk ticari STR multiplex kiti oluşturulmuş, 1998 yılında US National Database (NDIS) ile CODIS lokusları tanımlanmış ve 2000 yılında ticari STR kitlerinin rutin kullanımı oldukça artmıştır(9).

Bu çalışmada, en az üç jenerasyon Elazığ’da yaşayan ve birbirleriyle erkek atasal akrabalığı olmayan 250 erkek bireyin 16 Y-STR lokusuna ait genotipler bulunarak, bu lokusların alel frekansları ve genetik çeşitliliği hesaplanmıştır. Böylece yerel popülasyonlarla yapılmış veya yapılacak çalışmalarla karşılaştırılması, ayrıca tüm popülasyonların DNA verisi oluşturulduğu zaman, popülasyonların orjini ve yapısı hakkında katkı sağlayacağı söylenebilir.

1.1. DNA Molekülünün Yapısı

Deoksiribonükleik asit üç ünitelerden oluşan polimerik bir nükleik asit makromolekölüdür. Bunlar, beş karbonlu şeker (deoksiriboz), azot taşıyan bir baz ve bir fosfat grubudur. Bazlar, pürin (adenin ve guanin) ve pirimidin (timin ve sitozin) bazları olmak üzere iki gruba ayrılır. Bir baz, fosfat ve şeker grubundan oluşan

n kleotidler, kom  u deoksiriboz birimleri ile 5'-3' fosfodiester ba ları ile uzun polin kleotid zincirleri  eklinde polimerize olurlar ( ekil 1). Bu zincirlerden her biri bir DNA zinciri veya bir DNA ipli i olarak bilinir(4, 5, 13).

 nsan genomu, yaklaşık 50 milyon (en k   k kromozom olan 21. kromozom) ile 250 milyon (en b   k kromozom olan 1. kromozom) arasında de i en sayıda baz  ifti i eren polin kleotid zincirleri bulundurmaktadır(4, 13).

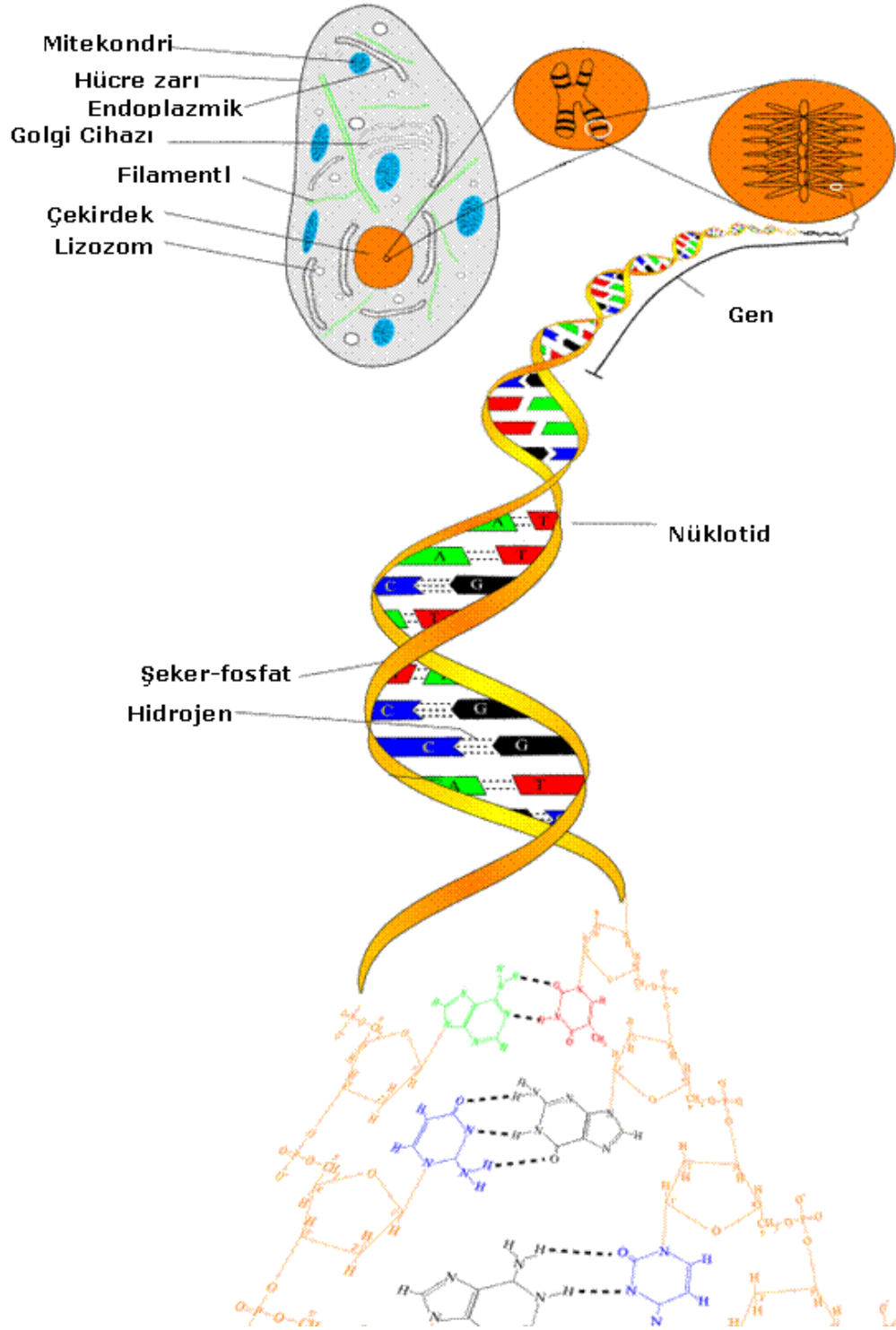
1953'de James Watson ve Francis Crick, DNA'nın bilinen  ift sarmal (double helix) modelini kurdular. Bu helikal yapı, bazlar arasındaki hidrojen ba ıyla bir arada tutulan ve ters y nde ilerleyen iki polin kleotid zincirden olu mu , sa a d n   l  spiral bir merdivene benzemektedir ( ekil 1). İki iplik birbiri eksenini etrafında antiparalel olarak sarılması ile meydana gelen  ift sarmal yapıdadır(4, 14). Bir zincirdeki adenin (A), di erindeki timin (T) ile guanin (G) ise di erindeki sitozin (C) ile e le ir. Sonu  olarak, bir zincirdeki n kleotid baz dizisine ait bilgi, di er zincirin baz dizisini otomatik olarak belirlemektedir. İki polin kleotid zincir, farklı iplikler  zerindeki bazların arasındaki hidrojen ba larıyla bir arada tutuldu undan b t n bazlar  ift sarmalın i  tarafında,  eker-fosfat omurgası ise dı  taraftadır(4, 5, 15). DNA'nın, h cre  ekirde inde paketlenmesinin ilk basama ı n kleozom olu umudur. DNA molek l n n lizin ve arjininden zengin bazık histon proteinleri ile ba lanması ile kromatin yapısı olu ur(4, 14).

 karyotlarda  ekirdekteki DNA, farklı kromozomlar arasında b l nm   t r.  nsan genomu (yaklaşık $3,2 \times 10^9$ n kleotid) 24 farklı kromozoma da ıtılmıştır(4). Her kromozom  ok uzun bir do rusal DNA molek l nden meydana gelmi tir. Kromozomlar, DNA paketlenmesiyle ilgili proteinlere ek olarak, gen ifadesi, aynı DNA yapımı ve onarımı i in gerekli olan bir ok ba ka proteini de i erir(4, 14, 15).

Deoksiribon kleik asit molek l n n baz dizisinin t m  protein  retiminden sorumlu de ildir. Protein kodlayan kısım t m genomun %3'  kadardır. Geri kalan kısım ise protein kodlaması ger ekle tirmez. Kodlama yapmayan b lgelerin fonksiyonlarının ne oldu u hen z tam olarak bilinmemektedir. A ır  de i kenlik g steren bu b lgelerin polimorfizmlerinin sebebi delesyon, insersiyon, nokta mutasyonları ve ardı ık tekrar eden dizinlerdir(13, 16).

Deoksiribon kleik asit, RNA ve protein arasındaki ili ki birbiri i ine ge mi tir. DNA RNA'nın, RNA ise polipeptidin sentezini ve dizisini belirler. DNA

ve RNA'nın sentez ve metabolizmasında özgül proteinler yer almaktadır. Bu bilgi akışı moleküler biyolojinin santral dogması olarak adlandırılır. Genetik bilgi, DNA'da kod (genetik kod) aracılığı ile saklanır. Bu kodlar polipeptidlerin aminoasit dizilerini belirleyen ve birbirlerine komşu olan baz dizileridir(14).



Şekil 1 (17). Hücrede DNA'nın yapısı.

1.2. Genetik Polimorfizm

Polimorfizm bir populyasyonda veya populyasyonlar arasında, bir genin alelleri ya da bir kromozomun homologlarıyla birleşen çeşitli fenotipik formların varlığı yani bir lokusta bir alelden fazlasının bulunması durumudur. Ayrıca bir toplumun genetik yapısındaki varyasyonların (farklılıkların) varlığı ve birden fazlasının birlikteliği “genetik polimorfizm” olarak adlandırılır(8, 11).

Genomdaki değişiklikler yapısal gen bölgesinde olabileceği gibi yapısal olmayan bölgelerde de yer alabilmektedir. Yapısal gen bölgesinde olabilecek değişiklikler gen ürününün işlevsel bozukluğuna neden olursa, bu değişiklikleri taşıyan bireylerin toplumsal ayıklanması ile sonuçlanabilmektedir. Dolayısıyla yapısal gen bölgelerinde gözlenen polimorfizm genellikle populyasyonda bir süreç içinde meydana gelen değişiklikleri tam olarak yansıtmayacağından filogenetik çalışmalarda yeterince informatif (bilgilendirici) değildir. Buna karşılık yapısal olmayan bölgelerdeki polimorfik değişiklikler çoğunlukla ayıklanmaya neden olmayacağından (nötral etkili) populyasyon içinde korunarak varlıklarını sürdürebilmektedirler. Bu nedenle yapısal olmayan bölgelerdeki polimorfizm populyasyonlardaki bireylere yansıyacağından izlem ve değerlendirilmesi daha kolay ve bilgilendirici olacaktır (18, 19).

Bir lokusun polimorfik olarak adlandırılması için toplum içinde o lokusla ilgili iki veya daha fazla allelin bulunması gerekmektedir(10). İnsan genomundaki polimorfik alanlar Şekil 2’de gösterilmiştir.

A. Protein kodlayan bölgedeki polimorfizm

B. Protein kodlamayan bölgelerdeki polimorfizm

1. Çeşitli sayıda tekrar eden diziler (VNTR)

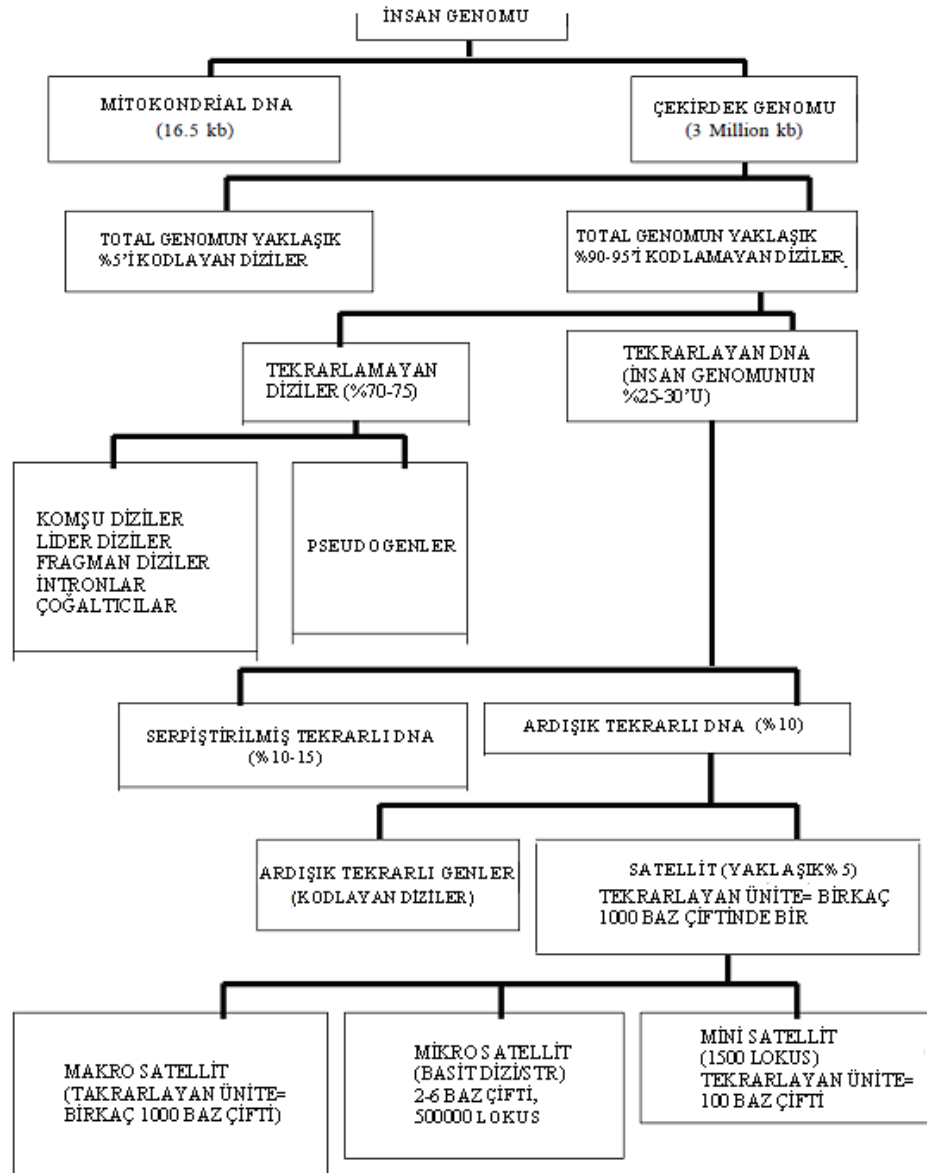
1.1. Makrosatellitler

1.2. Minisatellitler

1.3. Mikrosatellitler

2. Tek nükleotid polimorfizmi (SNP)

Protein kodlayan bölgelerdeki polimorfizmler arasında; kan grupları, α 1-antitripsin, haptoglobin, transferin, seruloplazmin, apolipoproteinler ve immunoglobulinler bulunmaktadır. Bu tür polimorfizmlerin çözülmesinin genetik, antropolojik ve klinik olarak önem taşıdığı gösterilmiştir(20, 21). Polimorfik baz pozisyonlarının oranı, genomdaki rastgele olarak seçilen DNA parçacıkları için aşağı yukarı 1/1000 baz çiftidir. Protein kodlayan bölgeler ise çok katı seçici baskı altında olmaları nedeniyle, genomda protein kodlayan bölgeler için gösterilen heterozigot nükleotidlerin oranından 2,5 kat daha fazladır (yaklaşık olarak 1/2500)(15).



Şekil 2 (8). İnsan genomundaki polimorfik alanlar

Belirli restriksiyon endonükleaz kesilme bölgelerindeki değişimlerden oluşan RFLP'ler tek nükleotit polimorfizmi (SNP, single nucleotide polymorphism) olarak bilinir ve genel polimorfizim sınıflandırılmasının küçük bir alt grubunu oluşturur(4, 12).

Çeşitli kısa ardışık tekrarlardan meydana gelen bazı dizileri VNTR polimorfizimleri olarak adlandırılır. Meydana gelen bu tekrar dizilerine satellit DNA denilmektedir. Bu satellit DNA dizileri, genomdaki yerleşimlerine, tekrar dizilerinin toplam uzunluğuna ve tekrar birimlerinin uzunluğuna göre farklılıklar göstermektedir(22). Satellitler, tekrar dizilerinin uzunluğuna bağlı olarak uzun tekrarlar (makrosatellitler), kısa tekrarlar (minisatellitler) ve çok kısa tekrarlar (mikrosatellitler) olmak üzere 3'e ayrılırlar.

Değişken sayıdaki tekrarlayan 6-100 baz çifti uzunluğundaki tekrar dizilerine minisatellit DNA dizileri denilmektedir. Polimorfik özelliklerinden dolayı DNA analizlerinde tanı amaçlı (babalık testi, adli tıp, kalıtsal hastalıklarda mutant allellerin tespiti) olarak kullanılabilir(10, 11).

1.3. Mikrosatellitler

Yapısal olmayan DNA bölgelerinde 2-7 baz çifti tekrar dizilerinden oluşan kısa ardışık tekrarlı DNA dizileri mikrosatellit olarak adlandırılır(23, 24). Tekrar biriminin daha kısa olması nedeniyle daha fazla polimorfizm içermeleri bakımından özel bir önem taşımaktadır. Zira tekrar birimi daha kısa olan bölgelerde, satellit lokusları için temelde etken mutasyon mekanizması olan replikasyon kayması (replication slippage) diğer lokuslara göre daha fazla meydana gelmektedir(19, 25).

Mikrosatellitlerin genom içinde, kodlayıcı ve düzenleyici fonksiyonları olduğu düşünülmektedir. Yapısal olmayan polimorfik bölgelere ait alellerin mutasyonları biriktirebilme özellikleri evrimle hızının hesaplanması ve gen göçünün izlemi için daha tutarlı bilgi oluşturacağından STR gibi bölgeler filogenetik çalışmalarda ve insan yayılım modellerinin oluşturulmasında bilgi kaynağı olarak tercih edilir (26).

Bu tekrar dizilerinin yüksek çeşitliliği, popülasyon genetiği, paternite ve akrabalık tayininde genetik işaretleyici olmalarını sağlamaktadır(10, 18, 25-29). Genetik haritalamada marker (belirteç) olarak da kullanılan bu bölgelerin

araştırılması, farklı bölgelerde yaşayan insanlar arasındaki farklılıkların ve oluşturdıkları haplotiplerin belirlenmesine yönelik yapılmıştır(30-33).

1.4. Y kromozomu ve mikrosatellit polimorfizmi

İnsan diploid bir canlıdır. Y kromozomunun non-homolog (eşlik göstermeyen) bölgesi ve mitokondri DNA'sı tek kopya halinde bulunmaktadır(34). X kromozomu ve otozomal kromozomlar nesilden nesile aktarılırken rekombinasyona uğrayabilirken, Y kromozomu sadece babasal ataya, mitokondri DNA'sı ise genellikle sadece anasal ataya sahiptir. Bu iki tip kromozom genellikle mayoz sırasında rekombinasyona uğramaz ve bilgi olduğu gibi aktarılır(2, 5, 11). Bu sebeple alel çiftleri halinde bulunan lokuslara göre tek kopya halinde bulunan lokusların incelenmesi belirtilen amaca daha uygun olacaktır.

Ökaryotlarda nükleus DNA'sından bağımsız kalıtım gösteren organel DNA'larının varlığı 1900'lü yılların başlarında gösterilmiştir. Mitokondri DNA'sı çift zincirli halkasal bir moleküldür. Yaklaşık 16,5 kb büyüklüğünde halkasal DNA'ya sahiptir. Mitokondri DNA'sı kendi işlevleri için gerekli bütün RNA türlerini ve bazı proteinleri şifreleyen genetik bilgiyi taşımaktadır. Mitokondrial DNA dizisinin büyük bir kısmı yapısal genleri içerir. Aralarda az miktarda kodlanmayan DNA dizileri de bulunmaktadır. Genomu, nükleer genoma nazaran çok daha küçük ve deneysel çalışma yapılabilmesi daha kolaydır (4, 10).

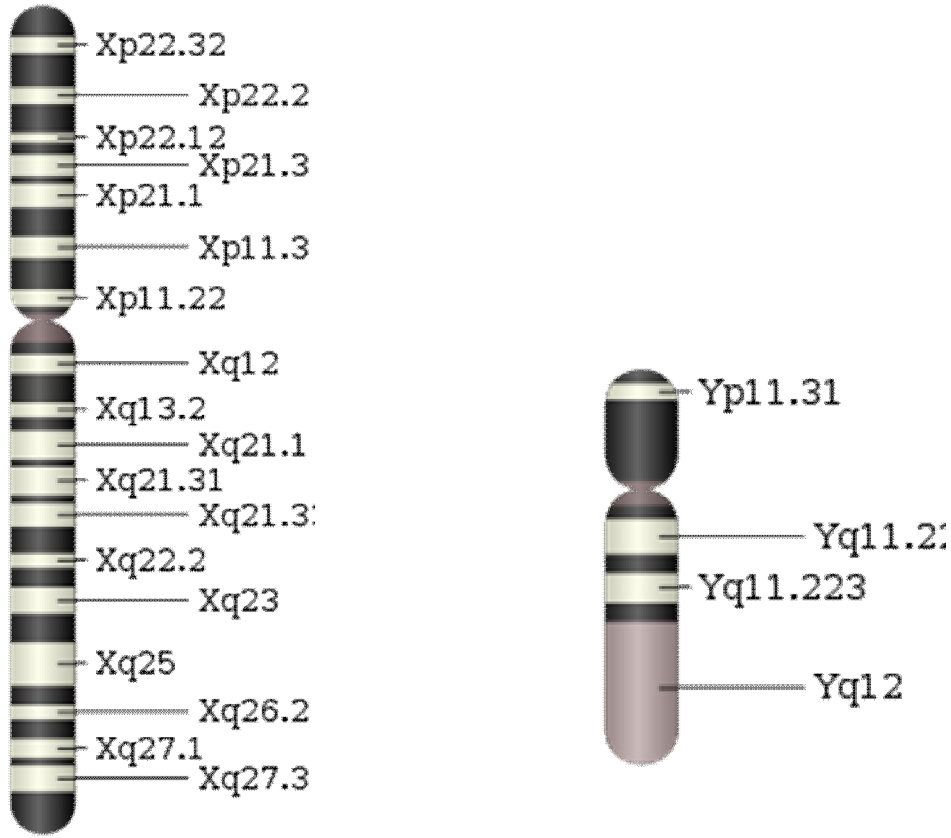
Y kromozomu 21. kromozomdan sonraki en küçük insan kromozomu olup, yaklaşık 60 milyon baz çifti uzunluğundadır. İnsan genomunun sadece %2'sini oluşturmaktadır(35). Kromozomun kısa ve uzun kollarının distal uçlarında iki psödootozomal heterokromatik alan (PAR1 ve PAR2) bulundurmaktadır. Bu alanlar, iki sex kromozomunun (X-Y) mayoz esnasında doğru çiftleşmesinden sorumlu olup, X kromozomu dizilimi ile homoloji göstermektedir(35)(Şekil 2) (33).

Y kromozomunun %60'dan fazlası kromozomun q kolunda bulunan tekrar motiflerinden oluşur(36).

Y kromozomu konsorsiyumu (YCC)'nin elde ettiği veriler, Y-STR Haplotip Referans Veritabanı (YHRD-Y-STR Haplotype Reference Database) içinde toplanmıştır. Bu konsorsiyumun önerdiği ve en iyi sonuç alınan DYS19, DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393, DYS385a,b, DYS438 ve DYS439 lokusları genişletilmiş (expanded) haplotip lokusları, DYS19, DYS389I,

DYS389II, DYS390, DYS391, DYS392 ve DYS393 lokusları ise minimal haplotip lokusları olarak adlandırılmıştır.

Y kromozomu ile ilgili özellikle 90'ların ikinci yarısından sonra birçok çalışma yapılmıştır. Değişik ülke, halk, topluluk veya coğrafik bölgelerle ilgili çok sayıda çalışma literatürde(29-32, 37-39) yayınlanmıştır. Yapılan çalışmalarla alelik polimorfizmler, buna bağlı olarak haplotipik polimorfik dağılımlar ve bu lokusların mutasyon sıklıkları belirlenmeye çalışılmış, toplumlararası bağlantı ve akrabalık dereceleri, insan evrimi ve göç yolları araştırılmıştır(40, 41).

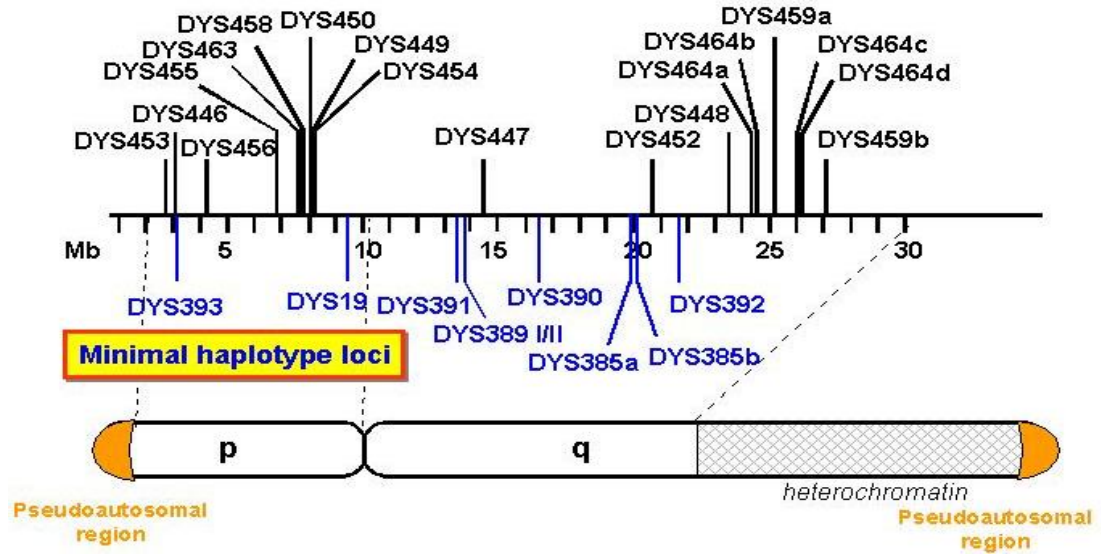


Şekil 3 (42). X ve Y kromozomlarının genel karşılaştırılması

Özetleyecek olursak; Y kromozomu polimorfizminin incelenmesi özellikle aşağıdaki dört konu bakımından önem kazanmaktadır:

1. İnsan evrimi ve insan evriminin genel çıkış noktası
2. Adli tıp
3. Babalık tayinleri
4. Göç yolları

Çalışmamızda kullanılan 16 Y-STR lokusları; DYS456, DYS389I/II, DYS390, DYS458, DYS19, DYS385a/b, DYS393, DYS391, DYS439, DYS635 (Y GATA C4), DYS392, Y GATA H4, DYS437, DYS438, DYS448) yüksek derecede polimorfizm gösteren genişletilmiş haplotip lokuslarını içermesi, sadece Elazığ yerli erkek bireylerinin haplotip profilini göstermesi açısından daha spesifik ve birey sayısı açısından diğer çalışmalarla karşılaştırıldığında oldukça yeterli olması nedeniyle önemlidir.



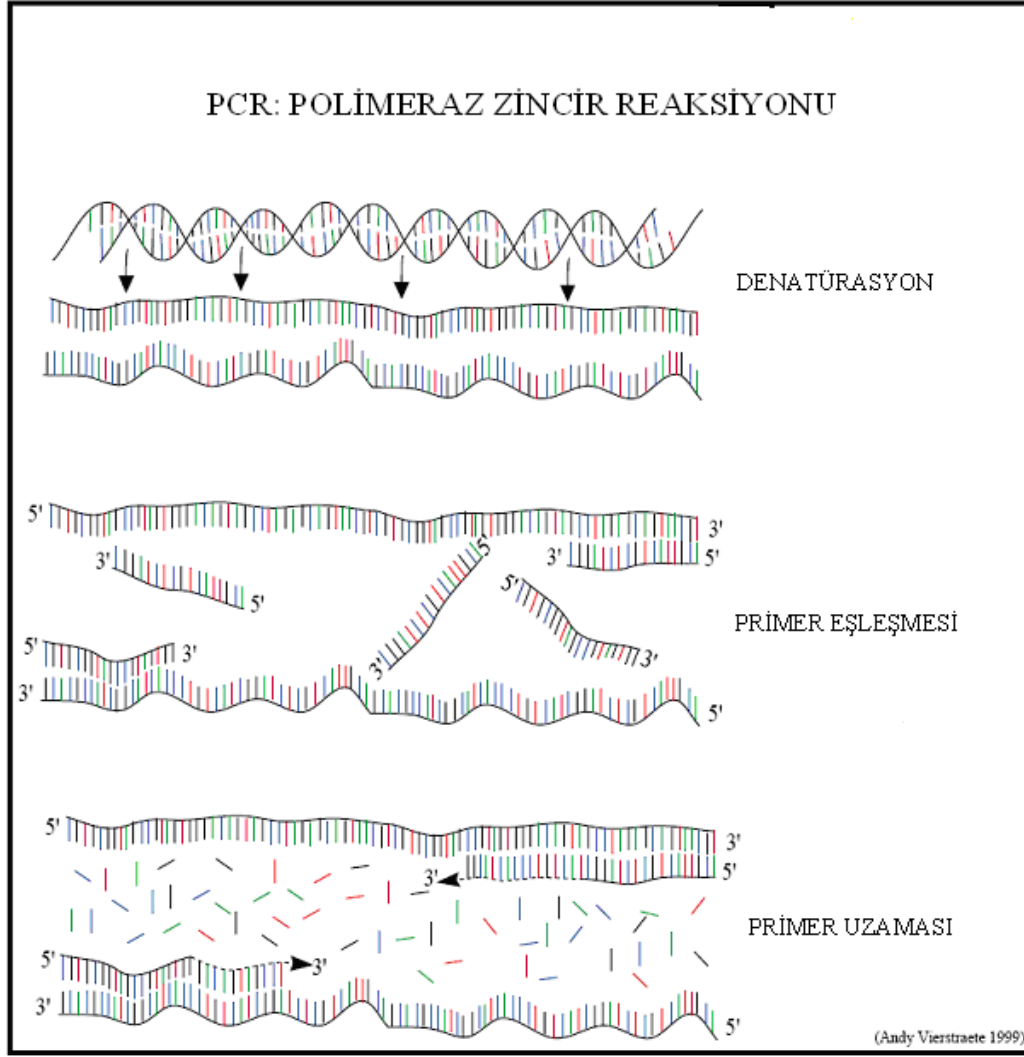
Şekil 4 (43). Bilinen bazı Y-STR lokuslarının Y kromozomu üzerindeki yerleşimleri

Dünyadaki Y kromozomu ile ilgili çalışmaların bir merkezde toplanması ve uygun sınıflandırma yapılabilmesi amacıyla 1995 yılında “Y Kromozomu Konsorsiyum”’u YCC kurulmuştur(2). YCC’nin elde ettiği veriler Y-STR Haplotip Referans Veritabanı (YHRD-Y-STR Haplotype Reference Database) içinde toplanmıştır. Bu konsorsiyumun önerdiği ve en iyi sonuç alınan 9 lokusun oluşturduğu haplotip (DYS19, DYS385a/b, DYS389I/II, DYS390, DYS391, DYS392 ve DYS393) “minimal haplotip” olarak tanımlanmıştır. “Genişletilmiş (expanded) haplotip” ise minimal haplotip lokuslarına ilaveten YCAIIa/b duplike lokuslarının eklenmesi ile oluşan 11 lokusun oluşturduğu haplotiptir(44). Biz çalışmamızda minimal haplotip lokuslara ilave olarak SWGDAM (Scientific Working Group on DNA Analysis Methods)’ ın tavsiye ettiği DYS438 ve DYS439 lokusları ile yüksek polimorfizm gösteren DYS437, DYS448, DYS456, DYS458, Y GATA H4 ve DYS635 (Y GATA C4) lokuslarını inceledik.

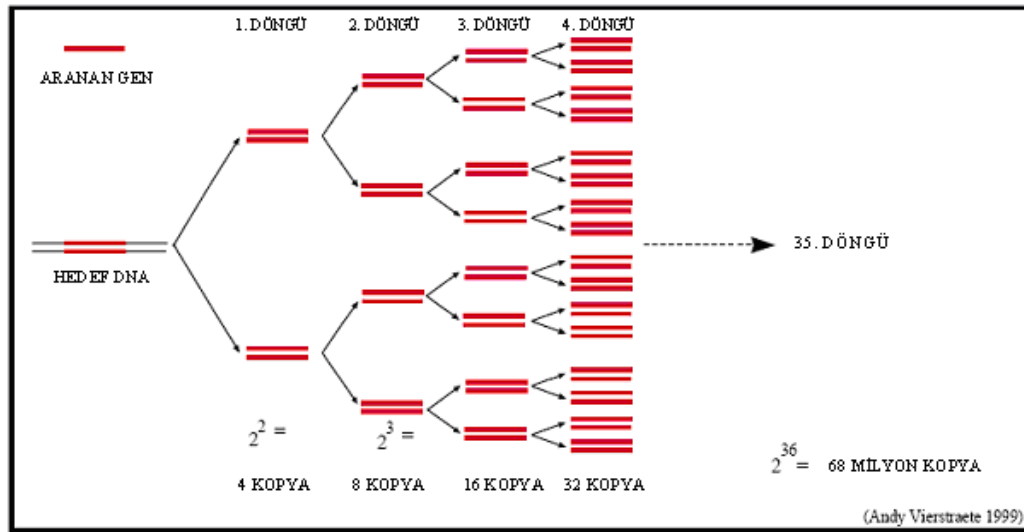
Mikrosatellitlerin allelik durumu polimeraz zincir reaksiyonu (PCR) tarafından ortaya konmaktadır. DNA laboratuvarlarında PCR'ın önemi çok büyüktür. İlk defa 1985 yılında tarafından yalnızca birkaç saatte DNA'nın spesifik zincirlerinin milyonlarca kopyasının yapılabilmesinin bulunması ile moleküler biyoloji tamamen değiştirmiştir (41).

Polimeraz zincir reaksiyonunun temel bileşenleri, kalıp olarak kullanılan DNA molekülü, DNA polimeraz enzimi, primerler, dNTP karışımı, tampon ve $MgCl_2$ 'dür. Polimeraz zincir reaksiyonu çift iplikli bir DNA molekülünde hedef dizilere iki oligonükleotid primerin bağlanması ve uzaması esasına dayanır. Amplimer olarak da adlandırılan oligonükleotid primerler, kalıp DNA molekülü yaklaşık 94° gibi yüksek sıcaklık derecelerinde denatüre edildikten sonra, tek iplikli DNA molekülleri üzerinde kendilerine tamamlayıcı olan bölgelerle melezlenirler. Primerlerin spesifik olarak hedef dizilere bağlanması düşük sıcaklık derecelerinde gerçekleşir. DNA polimeraz enzimi, uygun tampon ve dört çeşit deoksiribonükleotid trifosfat (dNTP) varlığında primerin 3' hidroksil ucundan uzamasını sağlar. Böylece kalıp DNA ipliğine tamamlayıcı olan yeni DNA molekülü sentezlenmiş olur. Bir PCR döngüsü denatürasyon, primerin eşlenmesi ve uzama olarak adlandırılan üç aşamadan oluşur. Ardarda tekrarlanan denatürasyon, primerlerin bağlanması ve primerlerin uzaması evreleriyle DNA parçaları üssel olarak artar(45) (Şekil 5).

Polimeraz zincir reaksiyonunda her döngünün sonunda yeni sentezlenen DNA zincirleri, bir sonraki döngü için hedef (ata) zincir olabilir. Şekil 6' da görüldüğü gibi bu reaksiyonun ana ürünü, sonu oligonükleotid primerlerin 5' ucu olan ve uzunluğu primerler arası uzaklıkla tanımlanan bir dsDNA parçasıdır. Başarılı bir amplifikasyonun ilk döngüsünün ürünleri, iki primerin bağlanma bölgeleri arasındaki uzaklıktan daha fazla uzunluğa sahip, farklı boyutlarda DNA moleküllerdur. İkinci döngüde, istenen uzunluktaki DNA zincirleri oluşur. Bu ürünün miktarı diğer amplifikasyon döngülerinde lineer olarak çoğalır ve reaksiyonun temel çıktısını oluşturur. Amplifikasyon, başlangıçtaki ana zincirin reaksiyon sonundaki kopya sayısı biçiminde $(2^n - 2n)x$ formülüyle açıklanır. Burada n döngü sayısı, 2n ilk ve ikinci döngüden sonra elde edilen uzunluğu bilinmeyen ürünler, x ana zincirin kopya sayısıdır(46) (Şekil 6).



Şekil 5 (47). PCR çoğaltımının basamakları

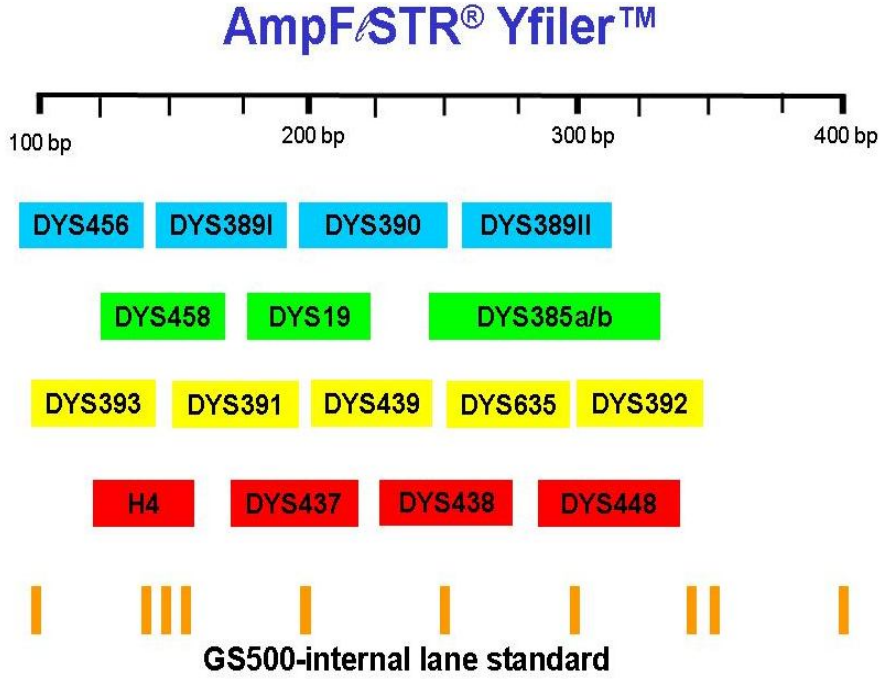


Şekil 6 (47). DNA'nın üssel olarak çoğaltılması

1.5. Y Kromozomunun Adli Olaylarda Kullanımı

Adli, antropolojik, evrimsel ve nesep tayini çalışmalarında Y-STR lokuslarına ilgi giderek artmaktadır. Y kromozomu polimorfizmi çalışıldığında, polimorfizmin popülasyon bilgileri hakkında çok önemli ayrıntılı veri tabanlarına sahip olunmaktadır.

Y kromozomu STR incelemeleri, popülasyon genetiği, göçlerin belirlenmesi, erkek tarafından akrabalıkların değerlendirilmesi ve bağlantı analizi ile adli genetik kimliklendirme (identifikasyon) amaçlı kullanılmaktadır. Özellikle cinsel saldırı suçlarında, hem saldırgan erkeğe hem de mağdureye ait deliller karışık haldedir. Erkek kadın oranının kadın lehinde olduğu karışık örneklerde otozomal DNA çalışıldığında fazla miktarda olan ve baskın durumda bulunan kadına ait DNA, ortamdaki gerekli maddeler için yarışmakta ve erkeğe ait DNA'nın amplifikasyon şansı oldukça düşmektedir(24). Bir çalışmada 500 pg erkek DNA'sının kadın DNA'sı ile 1/4000 oranında karıştırıldığı çalışmada tam bir Y-STR profili okunabilmiştir. Ancak erkek/kadın oranının 1/5000 ve üzerinde olduğu karışımlarda Y-STR amplifikasyonunun inhibe olduğu bildirilmektedir(1, 2). Bu gibi durumlarda failin saptanması ve olayın aydınlatılması için bu karışımdan saldırgan erkeğe ait materyalin ayrılabilmesi ve erkek profilin belirlenebilmesi son derece önemlidir. Y kromozomu testleri; saldırgan erkek ile mağdure kadının biyolojik örneklerinin karışım halinde olduğu bu türde biyolojik delillerde; şüphelilerle karşılaştırılabilecek nitelikte, yeterli ve güvenilir bilgi vermektedir. Ancak Y-STR'nin ayırım gücü otozomal STR'lerden belirgin olarak düşüktür(48) ve atasal soylar aynı Y-STR haplotiplerine sahip olması nedeniyle (mutasyon olmadığı taktirde) babalar, oğullar, erkek kardeşler, amcalar ve atasal kuzenler birbirinden ayırt edilemezler ve otozomal STR' ler ile desteklenmesi gerekmektedir. Y kromozomu babadan oğula komple (bütün olarak) aktarıldığından, aynı ailenin erkek bireylerinde mutasyon ve genetik anomaliler dışında, aynı olmaktadır (48, 49). Günümüzde yaygın olarak kullanılan Y-STR lousları ve uzunlukları Şekil 7'de gösterilmektedir.



Şekil 7 (50). Günümüzde yaygın olarak kullanılan AmpF/STR YFiler lokusları

1.6. Y kromozomu Lokus Mutasyonları

Genetik profilin değerlendirilebilmesi için çalışılan her lokusun mutasyon oranlarının bilinmesini gerektirir. Otozomal STR'lerin tersine Y-STR mutasyon oranlarına ait bilgiler son zamanlara kadar sınırlıydı. Heyer ve ark. (51), Binchi ve ark. (37), Kayser ve ark'ının (52, 53) yaptığı çalışmalar bu eksikliğı nispeten gidermiştir. Bu çalışmalarda bazı lokuslarda (DYS392, DYS393) hiç mutasyona rastlanmazken, DYS390 lokusunda bu oran $8,58 \times 10^{-3}$ olarak saptanmıştır. Tüm lokuslar dikkate alındığında ise ortalama mutasyon oranı $2,8 \times 10^{-3}$ olarak bulunmuştur. Bu sonuç her bin baba/oğul çiftinden yaklaşık üçünde mutasyon bulunacağı anlamına gelmektedir. Literatürde bazı lokuslar için duplikasyon bildirilmiştir (DYS19 ve DYS385). DYS19 lokusunda duplikasyon oranı %0,12 olarak saptanmıştır(38, 52, 54, 55).

Babalık testlerinde 6-15 STR lokusu için bir veya iki lokusta mutasyona uygun dışlama saptandığında bu durum babalığın dışlanmasıyla ziyade mutasyona atfedilir. Oysa ikiden fazla dışlama baba adayının biyolojik baba olmadığı yönünde yorumlanır. Babalığın dışlanması ancak yeterli sayıda, örneğin 9 Y-STR lokusu çalışıldığında en az 3 dışlamanın saptanması ile mümkün olur(53).

2. GEREÇ VE YÖNTEM

2.1. İncelenen Mikrosatellit Lokusları

Bu çalışmada, en az üç nesil Elazığ'da yaşamış ve birbiriyle erkek atasal akrabalığı bulunmayan 250 erkek bireyde, Y kromozomu spesifik 16 lokusun incelenmesi amaçlanmıştır. Bu lokuslar DYS456, DYS389I, DYS390, DYS389II, DYS458, DYS19, DYS385a/b, DYS393, DYS391, DYS439, DYS635 (Y GATA C4), DYS392, Y GATA H4, DYS437, DYS438 ve DYS448'dir. İncelenen lokuslardan DYS392 lokusu trinükleotid tekrar, DYS19, DYS385a/b, DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS391, DYS393, DYS456, DYS458, DYS439, DYS635, Y GATA H4, DYS437 lokusları tetranükleotit tekrar, DYS438 lokusu pentanükleotit tekrar ve DYS448 lokusu heksanükleotit tekrar içermektedir.

Bu çalışmada 16 Y-STR lokusu incelemek için (46) Y-filer (Applied Biosystems, Foster City, CA) kitini kullandık.

2.1.1. DYS456 lokusu

Bu lokus (AGAT)_n dörtlü tekrarı ile tanımlanmaktadır. Tekrar sayısı 12 ile 18 arasında, uzunluk ise 100 ile 124 Bç arasında değişmektedir. AGAT tekrar sayısı ile allel sayısı paralel olarak değişmektedir. En sık görülen alel 15 (alel sıklığı 0,42069), uzunluk 112 Bç, mutasyon hızı % 0,53, genetik çeşitliliği ise 0,70864 olarak bildirilmiştir(56). Tablo 1'de lokusun tüm alellerinin genel sınıflandırması verilmektedir.

Tablo 1. DYS456 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS456 Alelleri	12	13	14	15	16	17	18
Uzunluk (Bç)	100	104	108	112	116	120	124

Bç: Baz çifti

Aşağıda, 15 tekrarlı 112 Bç uzunluğundaki (AGAT)₁₅ DYS456 aleline ait zincir dizilimi örnek olarak verilmiştir.

5'...GGACCTTGTGATAATGTA/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/
AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/ATTCCATT
AGTTCTGTCCCTCTAGAGAACCCTAATACATCAGTTTAAGAAGTTTTGGG
CTGAGTTGATGGG...3'

2.1.2. DYS 389 I/II lokusu

Bu lokus (DYS389I); (TCTG)_q (TCTA)_r dörtlü tekrarları ile tanımlanmaktadır. Tekrar sayısı 9 ile 16 arasında, uzunluk ise 143 ile 171 Bç arasında değişmektedir. Birinci ve üçüncü parça TCTG, ikinci ve dördüncü parça TCTA tekrarlarından oluşmaktadır. İkinci ve üçüncü tekrar parçası arasında, 5' ucu primer dizisinin benzeri dizi bulunmaktadır. DYS389 lokusu, STR bölgesinin PCR ile çoğaltılması sonucu biri büyük (dört tekrar parçasını da içerir), diğeri küçük (üçüncü ve dördüncü tekrar parçasını içerir) iki ürün elde edilir. DYS389 I lokusunda en sık gözlenen alel 13, en az rastlanan alel 16, mutasyon oranı ise % 0.24 olarak bildirilmiştir(57). Tablo 2'de lokusun tüm alellerinin genel sınıflandırması verilmektedir.

Tablo 2. DYS389 I lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS389 I Alelleri	9	10	11	12	13	14	15	16
Uzunluk (Bç)	143	147	151	155	159	163	167	171

Bç: Baz çifti

Aşağıda örnek olarak 12 tekrarlı 154 Bç uzunluğundaki DYS389 I alelinin dizilimi verilmiştir. Lokusun primerinden sonra 3 TCTG ardından 9 TCTA tekrarı mevcuttur.

5'...CCAACTCTCATCTGTATTATCTATA/TCTG/TCTG/TCTG/TCTA/
TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCCCTCCCTCTATC
AATCTATCTATTTATCTAGCAGTCCATCATCTCATTCTTCTACTACTCAG
GGATAAC...3'

Bu lokus (DYS389II); (TCTG)_n (TCTA)_p (TCTG)_q (TCTA)_r dörtlü tekrarlar ile tanımlanmaktadır. Tekrar sayısı 24 ile 34 arasında, uzunluk ise 255 ile 295 Bç arasında değişmektedir. Yapılan son çalışmalarda en sık gözlenen alel frekansı 26, mutasyon oranı ise % 0,35 olarak bildirilmiştir(57). Tablo 3'de lokusun tüm alellerinin genel sınıflandırması verilmektedir.

Tablo 3. DYS389 II lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS389 II Alelleri	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34
Uzunluk (Bç)	255	259	263	267	271	275	279	283	287	291	295

Bç: Baz çifti

Aşağıda örnek olarak 29 tekrarlı 273 Bç uzunluğundaki DYS389 II alelinin dizilimi verilmiştir. Lokusun tekrar birimleri 5 TCTG, 12 TCTA, 3 TCTG ve son olarak 9 TCTA'dan meydana gelmiştir.

2.1.3. DYS390 lokusu

Tablo 4. DYS390 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

Bç: Baz çifti

5'...TATATTTTACACATTTTGGGCCCTGCATTTTGGTACCCCATAA
ATATTCTATCTA/TCTG/TCTG/TCTG/TCTG/TCTG/TCTG/TCTG/T
CTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/T
CTA/TCTG/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCATCTATCTATCTTTCCTTGTT
TCTGAGTATACACATTGCAATGTTTTCACTTTACTGTCAC...3'

2.1.4. DYS458 lokusu

Bu lokus (DYS458), (GAAA)_n dörütlü tekrarları ile tanımlanmaktadır. Tekrar sayısı 13 ile 20 arasında, uzunluk ise 127 ile 155 Bç arasında deęiřmektedir. En sık görülen alelin tekrar sayısı 17 (0,32199), uzunluk 143 Bç, mutasyon hızı % 1,06 ve genetik çeřitlilik (GD) 0,78058 olarak bildirilmiřtir(59). Tablo 5’de lokusun tüm alellerinin genel sınıflandırması verilmektedir.

Tablo 5. DYS458 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS458 Alelleri	13	14	15	16	16,2	17	17,2	18	18,2	19	19,2	20
Uzunluk (Bç)	127	131	135	139	141	143	145	147	149	151	153	155

Bç: Baz çifti

Ařaęıda 17 GAAA tetranükleotid tekrarlı DYS458 lokusunun, 143 Bç uzunluęundaki örnek dizilimi verilmiřtir.

**5’...AGCAACAGGAATGAACTCCAATGAAAGAAAAGAAAGGAAG/GAA
A/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/G
AAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GGAGGGTGGGCGTGGTGG...3’**

2.1.5. DYS19 lokusu

DYS19 lokusu, (TAGA)₃tagg(TAGA)_n dörütlü tekrarları ile tanımlanmaktadır. Üç TAGA tekrarından sonra, ikinci parçada bir TAGG tekrarı ve üçüncü parçada ise deęiřen sayıda TAGA tekrarlarından oluřur. Tekrar sayısı 10 ile 19, uzunluk ise 233 ile 269 arasında deęiřmektedir. En sık gözlenen alel 14 (0,52893), uzunluk 249 Bç, mutasyon hızı %0,25, genetik çeřitlilik ise 0,64388 olarak bildirilmiřtir(60). DYS19 lokusuna ait alellerin genel sınıflandırması Tablo 6’da verilmektedir.

Tablo 6. DYS19 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS19 Alelleri	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19
Uzunluk (Bç)	233	237	241	245	249	253	257	261	265	269

Bç: Baz çifti

Ařaęıda 14 tekrarlı 248 Bç uzunluęunda (TAGA)₃tagg(TAGA)₁₁ tekrar dizilimli DYS19 aleline ait dizilim verilmektedir.

5'...ACTACTGAGTTTCTGTTATAGTGTTTTTAATATATATATAGTATTA
TATATATAGTGTTATATATATATAGTGTTT/TAGA/TAGA/TAGA/TAGG/TA
GA/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/T
ATAGTGACACTCTCCTTAACCCAGATGGACTCCTTGTCTCACTACATGG
CCATGGCCCCGAAGTATTACTCCTG:GTGCCCCAGCCACTATTTCAGGTG
CAGAGATTGAC...3'

2.1.6. DYS385a/b lokusu

Bu lokus (DYS385a/b), y kromozomu üzerinde duplike şekilde iki kopya halinde bulunmaktadır. Kopyalar aynı genomik dizi içerdiklerinden kullanılan primerler her iki kopyaya da bağlanır ve iki farklı lokus gibi (DYS385a ve DYS385b) değerlendirilebilir. Bu lokus (GAAA)_n dörtlü tekrarları ile tanımlanmaktadır. Tekrar sayısı 7 ile 24 arasında, uzunluk ise 241 ile 308 Bç arasında değişmektedir. En sık gözlenen aleller 11-14 (0,28972) ile 11-15 (0,06986), mutasyon hızı %0,21, genetik çeşitlilik ise 0,83510 olarak bildirilmiştir(61). Bu lokusun alellerinin genel sınıflandırması Tablo 7’de gösterilmiştir.

Tablo 7. DYS385 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS385 Alelleri	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16
Uzunluk (Bç)	241	245	249	253	257	261	265	269	273	277

DYS385 Alelleri (devamı)	16,3	17	17,2	17,3	18	19	20	21	22	23	24
Uzunluk (devamı)	280	281	282	283	284	288	292	296	300	304	308

Bç: Baz çifti

Aşağıda 11 tekrarlı 257 Bç uzunluğundaki DYS385a/b lokusuna ait alelin dizilimi örnek olarak gösterilmektedir.

5'...AGCATGGGTGACAGAGCTAGACACCATGCCAAACAACAACAAG
AAAAGAAATGAAATTCAGAAAGGAAGGAAGGAAGGAGAAAGAAAGT
AAAAAAGAAAGAAAGAGAAAAAGAGAAAAAGAAAGAAAGAGAAGAA
AGAGAAAGAGGAAAGAGAAAGAAAGGAAGGAAGGAAGGAAGGAAG
G/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/GAAA/G
AAA/GAGAAAAAGAAAGGAGGACTATGTAATTGGC...3'

2.1.7. DYS393 lokusu

DYS393 lokusu (AGAT)_n drtl tekrarlarını iermektedir. Tekrar biriminin, tekrar sayısının deėiřmeyecek řekilde 5' ucuna doėru 1 B kayması ile TAGA, 2 B kayması ile AGAT řeklini almaktadır. Tekrar sayısı 9 ile 17 arasında, uzunluk ise 108 ile 140 B arasında deėiřmektedir. En sık gzlenen alel 13 (0,71153), uzunluk 124, mutasyon hızı %0,08 ve genetik eřitlilik ise 0,46218 olarak bildirilmiřtir(62). DYS393 lokusu alelleri ve uzunluklarının genel sınıflandırılması tablo 8'de gsterilmiřtir.

Tablo 8. DYS393 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS393 Alelleri	9	10	11	12	13	14	15	16	17
Uzunluk (B)	108	112	116	120	124	128	132	136	140

B: Baz ifti

Ařaėıda rnek olarak verilen dizilim, 15 tekrarlı 132 B uzunluėundaki DYS393 lokusuna aittir.

5'...GTGGTCTTCTACTTGTGTCAATAC/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AGAT/AT
GTATGTCTTTTCTATGAGACATACCTCATTTTTGGACTTGAGTTC...3'

2.1.8. DYS391 lokusu

Bu lokus (DYS391) (TCTA)_n drtl tekrarlarını iermektedir. Tekrar sayısı 6 ile 14 arasında, uzunluk ise 89 ile 121 B arasında deėiřmektedir. Son yapılan alıřmalarda en sık gzlenen alel 10 (0,56033), uzunluk 105 B, mutasyon hızı %0,28, genetik eřitlilik ise 0,53511 olarak bildirilmiřtir(63). Bu lokusun alellerinin genel sınıflandırması Tablo 9'da gsterilmiřtir.

Tablo 9. DYS391 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS391 Alelleri	6	7	8	9	10	11	12	13	14
Uzunluk (B)	89	93	97	101	105	109	113	117	121

B: Baz ifti

Ařaėıda, 11 TCTA tekrarlı 107 B uzunluėundaki DYS391 aleline ait dizilim gsterilmektedir.

5'...TTCATCATACACCCATATCTGTCT TGTCTG/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA
/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTGCCTATCT GCCTGCC
TACCTATCCCTCTATC...3'

2.1.9. DYS439 lokusu

Bu lokus (DYS439) (GATA)_n dörtlü tekrarlarını içermektedir. Tekrar sayısı 9 ile 16, uzunluk ise 205 ile 233 Bç arasında değişmektedir. En sık gözlenen alel 12 (0,44770), uzunluk 217 Bç, mutasyon hızı %0,61 ve genetik çeşitlilik 0,67060 olarak bildirilmiştir(64). Tablo 10'da lokusun tüm alellerinin genel sınıflandırması gösterilmektedir.

Tablo 10. DYS439 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS439 Alelleri	9	10	11	12	13	14	15	16
Uzunluk (Bç)	205	209	213	217	221	225	229	233

Bç: Baz çifti

Aşağıda, 12 tekrarlı 217 Bç uzunluğundaki DYS439 lokusuna ait alel dizilimi örnek olarak verilmiştir.

5'...TCGAGTTGTTATGGTTTTAGGTCT AACATTTAAGTCTTTAATCTATC
TTGAATTAATAGATTCAAGGTGATAGATATACAGATAGATAGATACATA
GGTGGAGACAGATAGATGATAAATAGAA/GATA/GATA/GATA/GATA/GA
TA/GATA/GATA/GATA/GATA/GATA/GATA/GATA/GATA/GAAAGTATAAGTAA
AGAGATGAT GGGTAAAAGAATTCCAAGCCAC...3'

2.1.10. DYS635 (Y GATA C4) lokusu

Bu lokus (TCTA)₄ (TGTA)₂ (TCTA)₂ (TGTA)₂ (TCTA)₂ (TGTA)₂ (TCTA)_n tekrarları ile tanımlanmaktadır. Tekrar sayısı 17 ile 26 arasında, uzunluk ise 234 ile 270 Bç arasında değişmektedir. En sık gözlenen alel 23 (0,45658), uzunluk 258 Bç, mutasyon hızı %0,46, genetik çeşitlilik 0,71341 olarak bildirilmiştir(65). Tablo 11'de lokusun tüm alellerinin genel sınıflandırması gösterilmektedir.

Tablo 11. DYS635 (Y GATA H4) lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS635 Alelleri	17	18	19	20	21	21,3	22	23	24	25	26
Uzunluk (Bç)	234	238	242	246	250	253	254	258	262	266	270

Bç: Baz çifti

Aşağıda 23 tekrarlı 258 Bç uzunluğundaki DYS635 (Y GATA C4) lokusuna ait alel dizilimi örnek olarak verilmiştir.

5'..AGTGTCTCACTTCAAGCACCAAGCACTGCTGCTGAATGGGAGCAGA
AATGCCCAATGGAATGCTCTCTTGGCTTCTCACTTTGCATAGAATC/TCTA/
TCTA/TCTA/TCTA/TGTA/TGTA/TCTA/TCTA/TGTA/TGTA/TCTA/TCTA/
TGTA/TGTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/
ATTTTCTTTATCCATTCATTGATTGATGGATATTTGGGCTGGTTCCACATT
TTTCCAACGTGTGAATTTTGCTGC..3'

2.1.11. DYS392 lokusu

Bu lokus (DYS392) (TAT)_n üçlü tekrarları ile tanımlanmaktadır. Tekrar sayısı 6 ile 17 arasında, uzunluk ise 290 ile 323 Bç arasında değişmektedir. En sık gözlenen alel 11 (0,41899), uzunluk 308 Bç, mutasyon hızı %0,07, genetik çeşitlilik 0,64804 olarak bildirilmiştir(66). Tablo 12'de lokusun tüm alellerinin genel sınıflandırması gösterilmektedir.

Tablo 12. DYS392 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS392 Alelleri	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17
Uzunluk (Bç)	290	293	296	302	305	308	311	314	317	320	323	326

Bç: Baz çifti

Aşağıda 12 tekrarlı 311 Bç uzunluğundaki (TAT)₁₂ DYS392 lokusuna ait alel dizilimi örnek olarak verilmiştir.

5'...TAGAGGCAGTCATCGCAGTGGCCCAAGTGATCTTGCAACATCTCCA
TCCATGTTGCTCCAAAGGACCCAATTTTACTGTAAATGGTTGTATAGTATT
TTATGGTCTACATAGACCATATTTACCATATGTTTCATCCATATTTTCTTCA
TTAATCTAGCTTTTAAAAACAATAATTTGATTTCAAGTGTGTGTTATTTA
AAAGCCAAGAAGGAAAACAAATTTTTTCTTGTATCACCATTTATT/TAT/
TAT/TAT/TAT/TAT/TAT/TAT/TAT/TAT/TAT/TAT/TAT/TAT/TTACTAAGGAAT
GGGATTGGTAGGTC...3'

2.1.12. Y GATA H4 lokusu

Bu lokus (TAGA)_nATGGATAGATTA (GATG)_pAA (TAGA)_q tekrarları ile tanımlanmaktadır. Tekrar sayısı 8 ile 13 arasında, uzunluk ise 122 ile 142 Bç

arasında değişmektedir. En sık gözlenen alel 15 (0,43754), uzunluk 189 Bç, mutasyon hızı % 0,43, genetik çeşitlilik 0,62142 olarak bildirilmiştir(67). Tablo 13’de lokusun tüm alellerinin genel sınıflandırması gösterilmektedir.

Tablo 13. Y GATA H4 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

Y GATA H4 Alelleri	8	9	10	11	12	13
Uzunluk (Bç)	122	126	130	134	138	142

Bç: Baz çifti

Aşağıda 12 tekrarlı 138 Bç uzunluğundaki (TAGA)₁₂ N₁₂ (gac)₂ aa (taga)₄ Y GATA H4 lokusuna ait alel dizilimi örnek olarak verilmiştir.

5’...ATGCTGAGGAGAATTTCCAAATTTAAGATAGATAGATAGATCTATA
GATAGATAGGTAGGTAGG/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/TAG
A/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/TAGA/ATGGATAGATTAGATGGATGAATA
GC...3’

2.1.13. DYS437 lokusu

Bu lokus (TCTA)_n (TCTG)₂ (TCTA)₄ tekrarları ile gösterilmiştir. Tekrar sayısı 13 ile 17, uzunluklar ise 181 ile 197 Bç arasında değişmektedir. En sık gözlenen alel 15 (0,43754), uzunluk 189 Bç, mutasyon hızı % 0,13, genetik çeşitlilik 0,62142 olarak bildirilmiştir(68). Tablo 14’de lokusun tüm alellerinin genel sınıflandırması gösterilmektedir.

Tablo 14. DYS437 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS437 Alelleri	13	14	15	16	17
Uzunluk (Bç)	181	185	189	193	197

Bç: Baz çifti

Aşağıda 15 tekrarlı 189 bp uzunluğunda DYS437 lokusuna ait (TCTA)₉ (TCTG)₂ (TCTA)₄ dizilimli alel zinciri örnek olarak verilmiştir.

5’...GACTATGGGCGTGAGTGCATGCCCATCCGG/TCTA/TCTA/TCTA/TC
TA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTA/TCTG/TCTG/TCTA/TCTA/TCTA/TC
TA/TCATCTATCATCTGGGAATGATGTCTATCTACTTATCTATGAATGATA
TTTATCTGTGGTTATCTATCTATCTATATCATCTGTGAATGACAGGGTCT
C...3’

2.1.14. DYS438 lokusu

Bu lokus (DYS438) (TTTTC)_n beşli tekrarları ile tanımlanmaktadır. Tekrar sayısı 6 ile 14, uzunluklar ise 300 ile 340 Bç arasında değişmektedir. En sık gözlenen alel 12 (0,41945), uzunluk 330 Bç, mutasyon hızı %0.07, genetik çeşitlilik 0,68963 olarak bildirilmiştir(69). Tablo 15’de lokusun tüm alellerinin genel sınıflandırması gösterilmektedir.

Tablo 15. DYS438 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS438 Alelleri	6	7	8	9	10	11	12	13	14
Uzunluk (Bç)	300	305	310	315	320	325	330	335	340

Bç: Baz çifti

Aşağıda (TTTTC)₁₂ 12 tekrarlı 330 Bç uzunluğundaki DYS438 lokusuna ait alelinin dizilimi örnek olarak gösterilmiştir.

5’...CCAAAATTAGTGGGGAATAGTTGAACGGTAAACAGTATA/TTTTC/T
TTTC/TTTTC/TTTTC/TTTTC/TTTTC/TTTTC/TTTTC/TTTTC/TT
TTC/TTTTC/TATTTGAAATGGAGTTTCACTCTTGTTGCCAGGCTGAAAT
GCAATGGTGTGATCTCGACTCACCACAACCTCCACTTCCCAGGTTCAAGC
GATTCTCCTGCATCAGCCTCCCAGGTAGCTGGGATTATAGGCGTCTGCCA
CCACGCCAGCTAATTTTTTGTGTTTTTAGTAGAGACAGGGTTTCACCATG
TTGGTGAGGCTGGTCTCGAACTCCAGACCCTGGGTGATC...3’

2.1.15. DYS448 lokusu

Bu lokus aralarında 42 bazçifti bulunan AGAGAT altılı tekrarları ile tanımlanmaktadır. Tekrar sayısı 17 ile 24, uzunluk 299 ile 341 arasında değişmektedir. En sık gözlenen alel 19 (0,43250), uzunluk 311 Bç, mutasyon hızı %0,11, genetik çeşitlilik 0,69218 olarak bildirilmiştir(70). Tablo 16’da lokusun tüm alellerinin genel sınıflandırması gösterilmektedir.

Tablo 16. DYS448 lokusu alellerinin genel sınıflandırması

DYS448 Alelleri	17	18	19	20	21	22	23	24
Uzunluk (Bç)	299	305	311	317	323	329	335	341

Bç: Baz çifti

Aşağıda en sık gözlenen 310 Bç uzunluğundaki (AGAGAT)₁₁(N)₄₂ (AGAGAT)₈ tekrarlı DYS448 lokusuna ait 19 alelinin dizilimi örnek olarak gösterilmiştir.

5'...TGGGAGAGGGCAAGGATCCAAATAAAGAACAGAGAAGTGTCAAAGA
GCTTCAATGGAGATTAGAAATAGAGATCGCGAGACAGAAAGGGAGATAG
AGACATGGATAA/AGAGAT/AGAGAT/AGAGAT/AGAGAT/AGAGAT/AGA
GAT/AGAGAT/AGAGAT/AGAGAT/AGAGAT/ATAGAGATAGAG
AGATAGAGATAGAGATAGATAGATAGAGAA/AGAGAT/AGAGAT/AGAG
AT/AGAGAT/AGAGAT/AGAGAT/AGAGAT/AGAGAT/AGAGAGGTAAAG
ATAGAGATAAATTTCCAGACCGGCCAGAAATATGAC...3'

2.2. Çalışma Grubu

Bu çalışma kapsamında, geneli temsil etmesi amacıyla en az üç nesil Elazığ'da yaşamış ve birbiriyle erkek atasal akrabalığı bulunmayan sağlıklı 250 erkek birey incelemeye alınmıştır.

Yukarıda belirtilen özelliklere uyan kişiler; çalışmanın amacı ve yöntemi hakkında bilgilendirilmiş, ayrıca yeterince bilgilendirildikleri ve kendi iradeleriyle bu çalışmaya katıldıklarını gösteren bilgilendirilmiş gönüllü onam formu kişiler tarafından imzalandıktan sonra her bireyden EDTA'lı tüpe 2 cc kan örneği alındı.

2.3. DNA İzolasyonu

- 1,5 ml lik receiver (toplama) tüpü içerisine 200 mikrolitre kan örneği, 200 mikrolitre Lysis Buffer HL ile 20 mikrolitre Proteinaz K konulur ve 5 dakika 56 C°'de termal şeykır cihazında bekletildi.
- Örnek üzerine 200 mikrolitre Binding Buffer HL eklenip 2,0 ml lik RTA spin filtreli tüpe aktararak 13.000xg devirde 2 dakika santfifüj edilir ve toplama tüpü değiştirildi.
- Toplama tüpü değiştirilmiş olan spin filtreli tüp içerisine 500 mikrolitre Wash Buffer I eklenip 13.000 xg devirde 1 dakika santfifüj edilir ve toplama tüpü değiştirildi.
- Filtre üzerine 700 mikrolitre Wash Buffer II eklenerek 13.000xg devirde 1 dakika santfifüj edilir ve toplama tüpü değiştirildi.

- Wash Buffer içerisinde bulunan alkolden filtreyi ve DNA'yı arındırmak için 4 dakika 13.000xg devirde santrifüj edilir ve kapak açık bir şekilde 3 dakika bekletildi.
- Spin filtre 1,5 ml lik receiver tüpe alınır ve üzerine 56 C ° ye ısıtılmış 200 mikrolitre Elution Buffer D eklenip 1 dakika oda sıcaklığında bekletildi. 8000 xg de 1 dakika santrifüj ettikten sonra filtre atılır ve elde edilen DNA örneği çalışılmak üzere +4 C ° de bekletildi.

Elde edilen tüm DNA izolatlarının kantitatif ve kalitatif ölçümleri Nanodrop 2000c spektrofotometre cihazında yapıldı.

2.4. Polimeraz Zincir Reaksiyonu (PCR)

İzole edilen DNA örneklerinde Y kromozomu üzerinde bulunan lokuslar (DYS456, DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS458, DYS19, DYS385a/b, DYS393, DYS391, DYS439, DYS635 (Y GATA C4), DYS392, Y GATA H4, DYS437, DYS438 ve DYS448) her biri için spesifik olan primerler ile uygun PCR protokollerinde çoğaltılmıştır.

Deoksiribonükleik asit ürünlerinin, AmpF/YFiler PCR Amplification Kit (Applied Biosystem, Foster City, CA, USA) ile uygun protokol kullanılarak amplifikasyonları sağlandı. Her bir örnek için PCR tüpüne 9.2 µl PCR Reaction Mix, 5.0 µl Primer Set, 0.8 µl Taq Gold® DNA Polymerase ve 10.0 µl 1/200 oranında dilüe edilmiş olan DNA örneği konularak miks hazırlandı ve aşağıdaki PCR protokolüne göre her bir DNA örneğinin PCR işlemi yapıldı.

Y kromozom STR lokusları için uygulanan PCR protokolü:

Başlangıç denatürasyonu	: 95 C de 11 dakika	
Denatürasyon	: 94 C de 1 dakika	} 30 döngü
Annealing (bağlanma)	: 61 C de 1 dakika	
Extension (uzama)	: 72 C de 1 dakika	
Son ekstensiyon	: 60 C de 80 dakika	

2.5. Elektroforez ve Tiplendirme

Elde edilen PCR ürünlerini tiplendirmek için ABI 310 Genetik Analiz cihazında yürütülerek, analiz edilip pik değerleri çıkartıldı. Genetik Analiz cihazına konulmadan önce 310 sekans tüplerine;

12 µl formamid

0,5 µl GeneScan 500 LIZ Size Standart

1 µl PCR ürünü DNA örneği konuldu ve kapakları kapatıldı.

Ayrıca her yürütme sırasında, bir sekans tüpüne 1 µl AmpF/YFıler Kit Allelic Ladder konuldu. Örnekler 95°C’de 3 dakika denatüre edildi. Denatürasyon sonrası tüpler -20°C’ de 3 dakika bekletildi ve elektroforez cihazına yüklendi. Elektroforez sona erdikten sonra sonuçlar GeneMapper IDv3.2 programı ile analiz edildi. Elde edilen bu değerler sequences ladders referans alınarak karşılaştırılıp, alel frekansları analiz edilmek üzere tablo haline getirildi.

3. BULGULAR

DYS456, DYS 389I, DYS389II, DYS390, DYS458, DYS19, DYS385a/b, DYS393, DYS391, DYS439, DYS635 (Y GATA C4), DYS392, Y GATA H4, DYS437, DYS438 ve DYS448 lokusları için GeneMapper Software Version 3.2 programı ile sonuçlar elde edildi. Elde edilen tüm haplotiplerin Arlequin 3.1 istatistik programı kullanılarak her bir lokus için genetik çeşitlilik ve alel frekansları tablo ve şekil halinde sunulmuştur.

Tablo 17. Elazığ yerlisi 250 erkek bireyin incelenen 16 Y-STR AmpFISTR Y filer paneli

n	456	389I	390	389II	458	19	385a/b	393	391	439	G.C4	392	G.H4	437	438	448
1	15	14	22	30	18	15	15-15	12	10	11	20	11	12	14	9	19
2	15	13	23	29	15	14	12-19	12	10	11	21	17	12	14	9	21
3	15	13	22	29	17	13	14-14	13	10	12	21	10	12	16	10	21
4	14	12	24	29	19	15	14-15	13	10	12	23	11	12	14	11	19
5	15	13	23	30	17	14	12-12	13	10	12	23	11	11	15	10	20
6	16	13	24	29	16	14	12-15	12	11	12	23	13	12	15	12	20
7	17	14	25	31	16	16	11-15	13	11	10	24	11	12	14	11	20
8	15	13	25	32	17	13	17-18	13	10	13	23	11	11	14	10	20
9	15	13	24	29	15	14	12-16	12	11	12	23	13	13	15	12	19
10	14	14	23	31	18	14	14-15	13	10	11	21	13	11	14	9	19
11	16	13	25	31	17	16	9-12	12	10	13	21	12	12	14	9	21
12	17	13	24	30	18	13	15-16	13	10	12	21	11	11	14	10	20
13	14	12	23	29	19	14	13-19	12	10	11	21	11	11	14	10	20
14	14	12	23	29	18	14	13-19	12	10	11	21	11	11	14	10	20
15	16	13	22	29	17	13	14-16	13	10	12	22	15	9	14	11	19
16	15	14	23	30	19	14	12-18	12	10	11	21	12	11	14	10	21
17	15	13	22	31	15	14	13-15	12	10	11	21	11	11	14	9	22
18	15	14	23	30	16	13	13-16	13	10	12	21	13	11	15	9	19
19	15	13	23	29	14	15	12-15	12	9	11	22	11	12	14	9	21
20	16	13	24	31	18	15	12-14	12	10	13	23	11	11	14	9	20
21	15	13	23	31	17	14	12-13	12	10	12	21	11	12	14	10	21
22	16	13	25	31	15	15	11-14	13	11	10	23	11	13	14	11	20
23	16	14	23	30	14	15	12-13	13	10	11	25	12	11	14	10	18
24	15	13	24	30	16	14	12-16	12	11	13	23	14	12	15	12	19
25	15	12	22	30	16	13	16-18	14	10	12	21	11	9	14	10	21
26	15	12	23	28	18	14	13-16	12	10	12	21	12	11	14	9	21
27	15	14	22	30	17	14	10-10	12	10	11	21	12	12	14	9	20
28	16	12	24	28	14	14	10-15	13	10	11	21	11	13	15	9	20
29	16	14	24	31	15	14	12-13	12	10	11	21	11	12	15	9	19
30	15	12	24	29	19	13	17-18	12	10	12	21	11	11	14	10	20

n	456	389I	390	389II	458	19	385a/b	393	391	439	G.C4	392	G.H4	437	438	448
31	16	13	24	29	16	14	12-16	12	11	12	23	13	13	15	12	19
32	16	13	24	30	16	16	9-11	13	11	10	23	11	12	14	11	20
33	14	12	23	29	19	14	13-20	12	10	11	21	15	11	14	10	18
34	15	13	24	30	17	15	13-14	12	9	11	21	11	11	14	9	20
35	15	12	24	29	18	13	12-18	12	10	13	21	11	10	14	10	20
36	18	14	24	30	16	14	12-17	12	11	12	21	11	11	15	10	21
37	15	13	23	29	15	15	12-16	12	10	11	22	11	13	14	9	21
38	15	12	21	28	16	16	14-15	15	10	11	21	11	11	16	10	20
39	16	14	23	29	14	17	13-19	13	10	12	20	10	12	14	11	19
40	16	13	23	30	16	14	18-18	13	10	12	20	11	12	14	10	20
41	15	13	23	29	16	14	13-16	12	10	11	22	11	11	15	9	21
42	15	13	24	29	17	14	11-14	14	10	12	23	12	11	15	10	23
43	15	13	23	31	17	15	14-17	14	10	11	22	15	11	15	9	19
44	15	14	22	31	18	15-16	15-16	14	10	11	22	11	12	15	10	21
45	16	13	24	31	17	15	12-14	12	10	13	22	12	11	14	9	20
46	14	13	23	30	18	14	14-15	13	10	11	21	13	11	14	9	19
47	16	12	21	29	18	16	13-16	13	11	10	22	11	12	16	10	23
48	16	13	24	30	17	15	12-14	12	10	13	21	11	11	14	9	20
49	15	12	23	31	17	15	13-16	12	10	11	21	11	12	15	9	21
50	14	14	23	32	17	14	15-15	13	10	11	21	13	11	14	9	19
51	16	12	24	29	17	12	14-15	13	10	11	21	13	11	14	9	20
52	15	13	23	30	17	14	13-19	12	10	11	20	11	10	14	10	21
53	13	12	22	31	17	14	13-21	8	8	12	20	11	10	14	10	20
54	15	12	19	30	17	16	10-12	8	10	11	23	12	10	15	9	21
55	14	14	23	32	18	14	14-15	13	10	11	21	13	11	14	9	19
56	15	14	22	30	18	16	15-17	12	10	11	20	11	12	14	9	19
57	16	13	24	29	16	14	12-16	12	11	12	23	13	12	15	12	19
58	16	14	26	32	16	15	11-14	13	11	10	23	11	13	14	11	20
59	15	12	24	28	15	15	13-16	12	10	12	21	11	12	15	9	21
60	14	13	23	29	15	15	12-16	12	10	12	22	11	12	14	9	21
61	15	13	24	29	17	14	13-15	12	10	11	21	11	11	15	9	19
62	15	12	23	30	17	14	13-18	12	10	11	20	11	11	14	10	21
63	15	13	24	30	17	15	13-15	13	10	12	20	11	12	16	10	19
64	16	12	24	29	14	14	10-15	13	10	11	21	11	13	15	9	20
65	15	13	23	29	16	14	12-13	13	10	10	24	12	12	14	10	20
66	15	12	24	28	15	15	11-13	12	10	11	23	13	12	15	12	19
67	15	13	21	30	17	15	13-14	14	10	11	21	11	11	16	10	22
68	16	13	24	31	17	14	13-15	12	10	13	22	12	11	14	9	19
69	16	13	24	30	17	14	12-14	13	10	13	22	16	12	14	9	20
70	16	13	25	30	16	16	12-14	13	10	11	24	11	12	14	11	20
71	15	14	25	30	14	17	11-15	13	10	11	24	13	12	14	11	19
72	15	12	22	29	19	13	16-17	13	10	12	21	11	9	14	10	20
73	16	13	24	29	14	14	11-12	13	10	12	26	12	11	14	11	17
74	15	13	23	28	15	15	10-16	12	10	11	21	11	12	14	9	21
75	15	13	22	29	16	15	13-13	13	10	12	22	12	11	14	11	19

n	456	389I	390	389II	458	19	385a/b	393	391	439	G.C4	392	G.H4	437	438	448
76	16	13	24	27	17	14	12-17	13	10	13	21	11	13	14	12	18
77	15	12	24	29	19	14	12-13	12	10	12	21	13	8	14	11	21
78	16	13	25	29	16	14	11-14	12	11	11	23	12	11	15	12	19
79	16	13	24	29	16	14	11-14	12	11	13	23	12	11	15	13	19
80	16	14	23	31	15	14	14-15	13	12	11	20	11	10	16	10	21
81	15	13	23	29	15	16	12-16	12	10	10	22	11	13	14	9	21
82	15	12	22	29	17	15	12-14	13	10	13	22	11	13	14	10	19
83	16	14	25	31	15	14	10-14	13	10	12	23	11	11	15	11	20
84	16	12	23	29	16	14	11-13	12	11	12	23	11	13	15	9	21
85	15	13	23	31	19	13	15-16	14	9	13	22	11	13	14	10	20
86	15	14	23	32	17	14	13-20	12	10	11	20	11	10	14	10	21
87	16	15	23	31	17	14	11-13	13	10	11	21	12	12	15	10	21
88	17	13	24	31	15	14	11-15	13	11	13	23	16	12	14	11	20
89	18	14	22	30	17	15	16-18	12	10	11	21	11	12	14	9	19
90	16	12	24	28	14	14	13-14	13	10	12	21	11	11	15	10	20
91	15	13	25	30	18	14	12-14	13	9	11	21	11	12	14	10	19
92	15	12	25	29	17	14	12-17	13	10	9	21	12	10	14	10	17
93	15	13	23	29	19	14	12-18	12	10	11	23	11	11	14	10	21
94	16	13	22	29	16	14	14-14	13	10	11	22	11	11	14	9	21
95	13	12	24	28	17	15	14-18	12	10	11	21	11	11	16	9	19
96	15	13	23	29	17	14	12-14	13	11	14	23	13	11	15	10	19
97	17	13	23	30	16	13	15-16	13	10	12	21	11	11	14	11	20
98	15	14	23	30	17	14	14-18	13	10	12	22	11	10	14	9	19
99	15	13	23	31	17	14	13-14	12	10	11	20	12	9	14	9	21
100	17	13	23	29	17	14	16-17	13	10	11	23	11	11	14	10	20
101	15	13	24	29	17	14	11-14	13	11	12	23	13	12	15	12	19
102	16	14	25	30	14	15	11-15	13	11	10	23	11	12	14	11	20
103	16	13	25	30	19	13	17-18	13	11	13	20	11	11	14	10	20
104	15	12	24	27	18	14	11-15	12	10	12	23	14	12	15	11	19
105	15	13	22	29	17	13	15-16	13	9	11	22	14	10	14	11	19
106	15	14	23	32	17	13	15-16	14	9	12	21	11	12	14	10	20
107	16	12	23	29	18	15	13-15	14	10	11	23	11	11	16	11	20
108	16	14	23	31	17	14	13-15	12	10	12	23	11	11	15	9	19
109	15	13	25	31	18	14	11-15	13	11	10	23	11	13	15	11	21
110	16	13	23	29	16	14	11-14	12	12	10	23	11	13	15	12	19
111	17	13	25	31	15	16	11-14	13	11	10	23	11	12	14	11	20
112	15	14	23	30	19	14	12-19	13	12	11	22	11	11	14	10	21
113	15	13	23	29	16	15	13-16	12	10	11	22	11	12	14	9	21
114	16	12	22	28	14	14	14-15	13	11	11	22	12	11	15	10	21
115	14	14	23	30	16	14	13-14	12	10	13	21	11	11	15	9	19
116	15	13	23	29	15	15	12-16	12	10	11	22	11	13	14	9	21
117	15	13	22	31	17	15	13-18	12	10	11	20	11	11	14	10	21
118	15	14	23	30	20	14	12-18	12	10	11	21	12	11	14	10	21
119	16	13	23	28	17	14	11-15	12	11	12	23	14	12	15	12	19
120	15	12	24	28	16	15	14-15	14	11	12	21	12	12	15	10	23

n	456	389I	390	389II	458	19	385a/b	393	391	439	G.C4	392	G.H4	437	438	448
121	16	13	24	31	17	15	12-13	12	10	13	22	11	11	14	9	20
122	15	13	23	29	14	15	12-15	12	9	11	21	11	12	14	9	21
123	16	14	25	32	16	15	11-14	13	10	10	23	11	13	14	11	20
124	15	13	23	29	14	15	12-15	12	9	11	21	11	12	14	9	21
125	15	13	25	29	16	17	12-15	13	10	11	23	11	11	14	11	17
126	16	12	24	29	17	17	15-16	14	10	11	22	11	12	16	10	21
127	15	12	22	30	17	13	16-17	13	10	12	21	11	9	14	11	20
128	15	12	23	28	16	15	14-18	12	10	13	22	11	12	15	9	21
129	15	13	23	29	15	15	12-16	12	10	11	22	11	11	14	9	20
130	18	13	23	31	17	13	16-16	13	10	12	22	11	11	14	9	19
131	15	13	23	32	18	14	13-16	12	11	11	21	11	11	14	10	20
132	17	13	25	30	15	15	11-14	13	10	12	23	11	13	14	11	20
133	15	13	23	29	19	14	12-18	12	10	11	24	13	12	14	10	21
134	16	12	24	29	14	14	10-15	13	10	11	21	11	13	15	9	20
135	16	13	22	29	15	14	12-14	12	11	11	22	11	11	14	9	21
136	15	14	22	31	17	14	13-15	12	10	13	24	11	10	15	9	20
137	14	14	23	31	18	14	14-15	13	10	11	21	13	11	14	9	19
138	15	12	24	28	15	15	13-16	12	10	13	21	11	12	15	9	21
139	14	12	23	30	17	14	11-15	13	11	10	22	11	11	16	10	20
140	15	13	22	29	16	15	12-13	12	10	11	24	11	10	15	11	20
141	15	13	25	30	20	14	12-15	12	10	13	21	11	11	14	9	19
142	15	14	22	31	17	14	13-15	12	10	13	24	11	10	15	9	20
143	17	13	23	31	17	13	15-16	13	10	13	22	11	11	14	9	19
144	14	12	24	28	19	14	12-18	12	10	11	21	11	11	14	9	21
145	15	14	23	32	18	15	14-16	11	10	12	21	11	10	16	10	20
146	15	12	23	30	15	15	16-16	13	10	12	21	10	11	16	10	21
147	17	13	23	31	17	13	15-16	13	10	13	22	11	11	14	10	19
148	16	13	25	30	15	16	11-14	13	11	10	24	11	12	14	11	20
149	15	13	23	30	17	15	13-16	12	10	11	21	11	12	15	9	21
150	17	13	25	31	15	15	9-11	13	11	10	23	11	13	15	11	22
151	16	14	23	29	16	15	10-19	14	10	11	24	10	11	16	10	19
152	17	13	24	30	16	13	16-19	13	10	11	22	13	12	14	10	20
153	15	13	24	30	14	15	12-13	13	11	12	26	13	12	14	11	17
154	16	13	23	29	15	16	12-17	12	11	11	23	11	13	14	9	21
155	14	13	23	31	17	14	12-18	12	10	14	20	11	11	14	10	20
156	18	12	21	28	16	15	14-15	14	10	11	22	11	11	15	10	18
157	15	12	22	30	17	13	16-17	13	10	12	21	11	9	14	10	20
158	17	13	23	30	15	14	12-16	13	10	11	22	11	10	15	9	20
159	15	13	23	30	17	15	12-12	13	10	12	23	13	11	15	11	19
160	16	14	25	32	14	13	13-14	13	10	12	23	13	9	14	10	20
161	15	13	24	29	16	14	11-15	9	11	12	23	12	12	15	12	19
162	16	14	23	29	16	14	13-19	14	10	11	24	10	12	15	12	20
163	15	13	24	29	15	16	12-16	11	10	11	21	15	11	15	10	19
164	15	13	23	30	18	15	12-12	13	11	12	23	12	13	15	11	19
165	15	12	22	30	17	13	16-17	13	10	12	21	11	9	14	10	21

n	456	389I	390	389II	458	19	385a/b	393	391	439	G.C4	392	G.H4	437	438	448
166	17	13	24	30	17	14	13-14	13	10	12	21	13	12	10	17	20
167	15	13	24	29	15	14	12-13	13	10	14	26	12	12	11	14	17
168	17	13	22	31	17	15	13-15	12	10	8	20	11	12	9	14	19
169	14	13	23	30	18	14	14-15	13	11	12	21	12	13	10	14	20
170	15	13	24	29	16	15	11-14	14	12	10	23	11	13	11	14	20
171	17	14	21	31	15	14	11-12	13	10	11	20	12	12	11	14	22
172	16	14	23	30	17	14	13-14	12	10	12	23	11	12	9	14	20
173	15	12	23	28	16	14	13-14	12	10	12	23	11	12	15	14	22
174	13	12	24	28	15	15	13-17	13	10	12	22	11	12	16	9	20
175	13	12	26	28	16	16	13-17	13	10	11	21	10	13	15	10	19
176	16	14	25	31	15	16	11-14	13	10	11	23	12	13	14	11	20
177	16	12	22	28	16	12	12-15	11	10	13	21	14	12	15	10	20
178	15	13	24	29	16	13	11-14	12	10	12	21	13	11	15	12	19
179	15	12	22	29	17	15	12-15	12	10	12	23	11	13	15	10	20
180	15	12	22	30	18	14	15-16	14	10	12	21	10	12	16	10	21
181	15	12	22	28	16	15	14-14	14	10	11	20	11	12	16	10	21
182	14	14	24	30	15	14	11-14	13	11	12	22	13	11	14	12	18
183	14	14	23	30	16	14	16-18	12	10	11	21	14	11	16	10	20
184	14	13	24	28	17	14	11-14	13	11	12	23	13	11	15	12	20
185	14	13	24	30	16	15	15-16	13	10	11	20	13	11	14	9	19
186	15	13	22	29	16	16	11-14	13	10	11	23	13	12	15	12	19
187	15	13	22	30	17	14	11-14	13	11	11	23	13	12	15	12	19
188	15	14	23	31	17	14	11-14	14	10	13	23	13	11	14	12	19
189	15	14	22	30	16	15	13-15	14	10	12	21	11	11	16	10	21
190	15	13	24	29	16	14	11-15	13	11	12	23	13	12	14	11	18
191	16	13	23	30	15	13	17-17	13	10	13	23	11	13	14	10	20
192	15	14	23	30	18	14	13-14	13	10	12	24	12	11	14	12	19
193	16	13	23	31	15	13	15-16	14	10	11	21	11	9	14	10	20
194	15	14	24	29	17	14	11-14	13	10	11	23	13	10	14	12	19
195	16	13	23	29	15	17	13-13	12	9	11	22	11	11	14	9	22
196	16	14	24	32	17	14	11-14	13	10	12	24	13	11	14	9	18
197	16	13	24	31	16	13	15-15	13	10	12	22	10	12	15	10	21
198	16	14	24	30	18	14	11-14	13	11	12	24	13	10	14	12	18
199	16	15	24	31	18	14	11-15	13	11	11	23	14	11	15	12	19
200	18	14	26	31	20	14	12-14	13	10	12	23	13	10	15	12	20
201	18	14	23	30	17	14	11-14	13	10	12	22	13	11	14	12	18
202	17	14	24	30	18	13	13-13	13	9	10	21	11	11	14	10	20
203	17	14	23	31	16	14	13-15	14	10	13	21	11	12	15	9	20
204	17	12	23	29	17	14	14-15	12	10	12	22	11	11	15	9	20
205	16	14	25	31	15	16	11-15	13	11	11	23	14	11	15	10	21
206	14	14	24	29	16	16	12-13	13	9	13	22	11	11	15	10	20
207	15	12	24	29	14	13	17-20	13	10	10	23	11	10	14	10	20
208	14	13	23	29	14	14	10-12	13	10	10	20	14	11	15	10	19
209	15	14	24	29	16	14	10-13	12	11	12	21	13	11	14	12	20
210	16	14	23	30	17	14	11-13	14	10	10	21	14	12	14	10	20

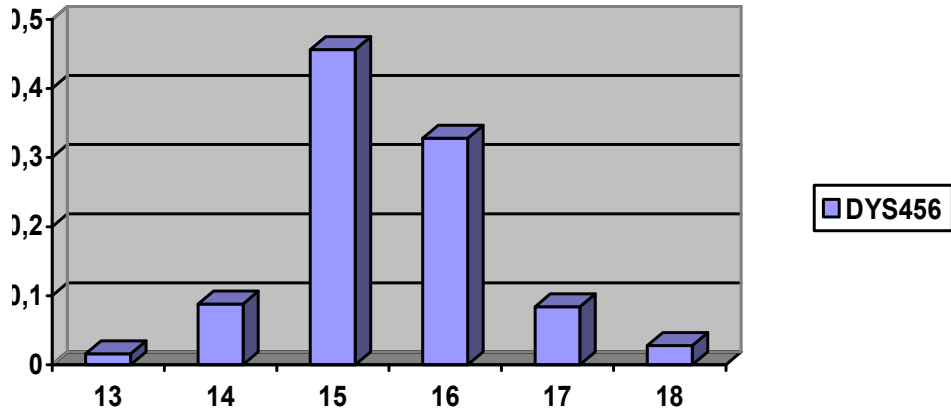
n	456	389I	390	389II	458	19	385a/b	393	391	439	G.C4	392	G.H4	437	438	448
211	16	13	23	29	17	14	15-16	13	10	11	23	13	9	14	9	21
212	15	13	23	29	16	14	14-17	13	10	12	21	11	11	16	9	20
213	16	13	24	31	17	16	14-15	13	11	13	21	11	10	15	10	20
214	16	12	23	29	16	14	11-14	13	11	11	23	13	11	15	12	19
215	16	11	25	28	17	14	13-14	13	11	12	25	13	11	15	12	20
216	16	12	24	28	16	14	11-15	13	10	12	24	13	11	14	12	19
217	16	13	23	30	18	14	12-14	13	11	12	24	13	11	14	13	19
218	16	13	23	31	15	13	15-16	14	10	11	21	11	10	14	10	20
219	16	13	24	29	17	14	11-15	13	10	12	23	13	11	15	12	20
220	15	14	23	30	17	15	12-14	12	10	11	20	11	12	14	9	19
221	15	13	23	29	16	15	12-15	12	10	12	21	10	12	16	10	21
222	15	13	22	31	16	15	12-18	12	11	12	21	13	11	14	9	20
223	16	13	23	31	19	14	12-13	14	11	12	21	11	11	14	9	21
224	17	15	21	28	15	13	17-18	13	9	9	25	16	12	15	9	20
225	16	13	25	29	16	15	10-12	13	11	12	21	13	11	14	10	20
226	16	13	23	30	15	14	10-13	13	10	12	20	11	12	14	10	20
227	15	14	23	30	18	15	15-15	13	10	11	20	11	12	14	9	19
228	15	13	24	31	17	15	11-15	13	10	12	21	11	11	14	11	20
229	16	11	24	29	17	14	11-12	13	11	13	21	15	11	15	9	20
230	18	13	23	29	15	14	13-16	12	10	10	21	11	10	14	9	20
231	17	14	24	30	18	13	13-13	13	9	10	21	11	11	14	10	20
232	17	13	25	29	17	15	12-16	13	10	11	21	11	10	15	10	20
233	16	15	24	31	16	14	11-14	13	11	13	23	13	11	15	12	19
234	16	14	24	30	17	14	11-13	13	11	12	24	13	12	14	10	19
235	16	14	24	30	17	15	11-14	12	10	10	21	11	11	14	12	20
236	16	13	24	29	16	14	12-13	13	11	13	23	13	11	15	9	19
237	16	14	23	30	17	14	11-15	12	11	12	23	14	12	15	12	19
238	15	12	23	31	17	14	12-14	12	11	11	22	11	11	14	10	21
239	16	13	23	30	17	14	12-17	12	10	14	20	11	11	14	10	20
240	16	13	24	29	15	16	11-13	12	11	11	23	11	13	14	9	21
241	16	12	22	30	16	13	12-14	14	10	11	22	11	11	15	10	18
242	15	13	22	31	17	13	16-17	13	10	12	21	11	9	14	10	20
243	14	13	24	30	16	14	13-14	12	11	12	22	12	13	10	14	19
244	15	12	22	29	16	15	12-15	13	11	12	23	13	11	14	9	19
245	15	13	23	30	16	15	12-13	13	10	12	21	14	11	14	10	20
246	15	13	24	30	17	14	14-14	13	11	12	23	14	10	14	12	18
247	15	13	24	29	17	15	11-14	13	11	11	23	13	11	15	12	19
248	15	13	25	29	16	15	11-13	12	11	13	23	13	11	15	10	20
249	15	14	24	29	17	14	12-12	12	10	12	21	11	12	14	9	20
250	16	14	25	30	16	15	12-15	13	11	11	23	12	11	14	9	19

n: Haplotip sayısı

“Tablo 18. Elazığ yerlisi 250 erkek bireyden elde edilen 16 Y-STR lokusu için alel frekansları ve genetik çeşitlilik oranları (GD: gene diversity)

Lokuslar	456	389I	390	389II	458	19	393	391	439	635	392	YGATAH4	437	438	448	Lokus	385a/b
Aleller																Aleller	
8							0,008	0,004	0,004			0,004				9,11	0,020
9							0,004	0,052	0,008			0,044	0,008	0,324		9,12	0,027
10								0,680	0,094		0,036	0,092	0,012	0,356		10,10	0,011
11		0,008					0,012	0,248	0,392		0,560	0,436	0,012	0,136		10,12	0,011
12		0,220				0,008	0,380	0,016	0,350		0,116	0,308		0,140		10,13	0,007
13	0,016	0,508				0,132	0,496		0,136		0,200	0,116		0,008		10,14	0,004
14	0,088	0,248			0,068	0,488	0,096		0,016		0,052		0,568	0,032		10,15	0,021
15	0,456	0,016			0,160	0,270	0,004				0,020		0,320			10,16	0,004
16	0,328				0,252	0,082					0,012		0,080			10,19	0,004
17	0,084				0,336	0,020					0,004			0,004	0,020	11,12	0,011
18	0,028				0,116										0,044	11,13	0,038
19			0,004		0,056										0,284	11,14	0,096
20					0,012					0,092					0,388	11,15	0,057
21										0,364					0,228	12,12	0,014
22			0,024							0,176					0,024	12,13	0,070
23			0,144							0,276					0,012	12,14	0,050
24			0,392							0,068						12,15	0,039
25			0,312							0,012						12,16	0,043
26			0,112							0,012						12,17	0,018
27			0,012													12,18	0,032
28				0,008												12,19	0,007
29				0,096												13,13	0,021
30				0,344												13,14	0,043
31				0,304												13,15	0,039
32				0,204												13,16	0,039
				0,044												13,19	0,018
																13,20	0,007
																13,21	0,004
																14,14	0,014
																14,15	0,050
																14,16	0,007
																14,17	0,007
																14,18	0,011
																15,15	0,014
																15,16	0,046
																15,17	0,004
																16,16	0,007
																16,17	0,032
																16,18	0,011
																16,19	0,004
																17,17	0,004
																17,18	0,014
																17,20	0,004
																18,18	0,004
GD	0,669	0,632	0,715	0,736	0,777	0,666	0,600	0,473	0,721	0,747	0,628	0,691	0,568	0,729	0,714		0,962

3.1. DYS456 Lokusu

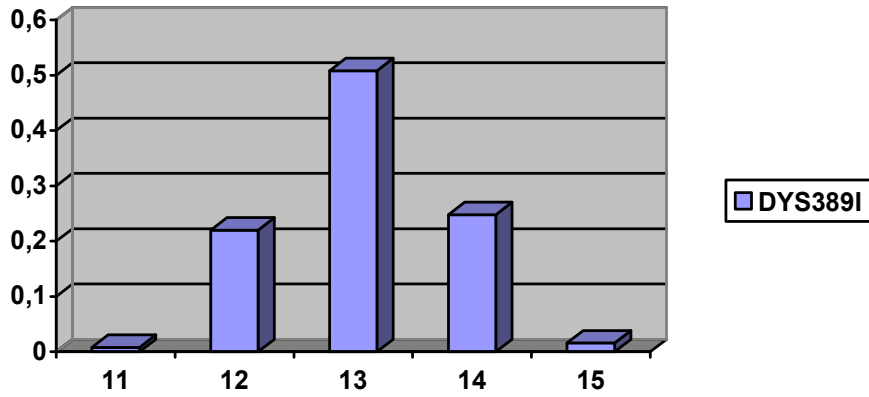


Şekil 8. Elazığ il popülasyonu DYS456 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 19. Elazığ il popülasyonu DYS456 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS456 LOKUSU (n=250)	13	4	0,016
	14	22	0,088
	15	114	0,456
	16	82	0,328
	17	21	0,084
	18	7	0,028

3.2.DYS389I Lokusu

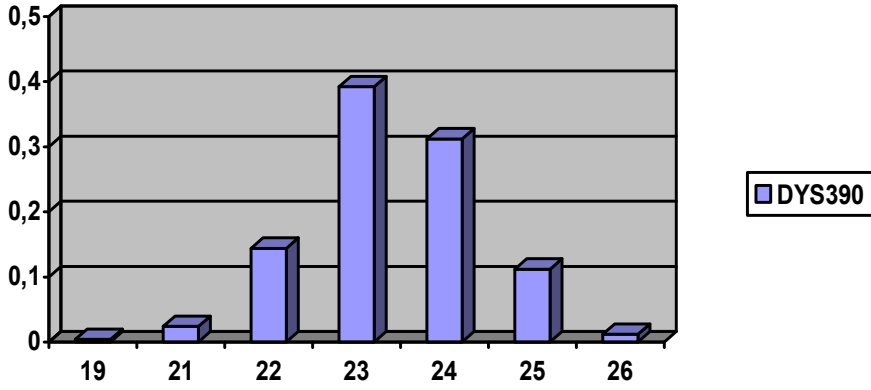


Şekil 9. Elazığ il popülasyonu DYS389I lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 20. Elazığ il populasyonu DYS389I lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS389I LOKUSU (n=250)	11	2	0,008
	12	55	0,220
	13	127	0,508
	14	62	0,248
	15	4	0,016

3.3.DYS390 Lokusu

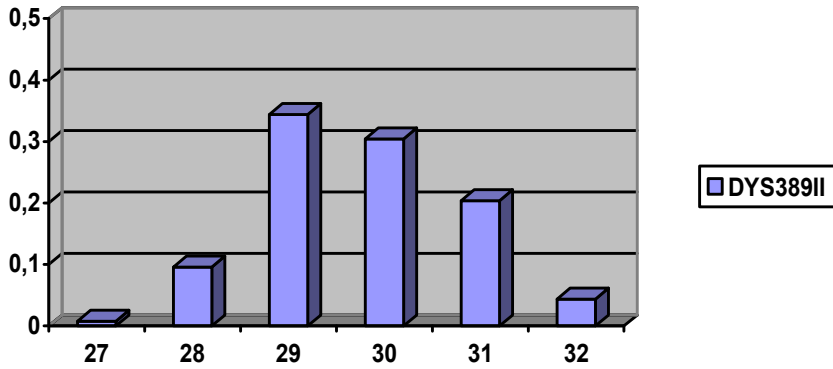


Şekil 10. Elazığ il populasyonu DYS390 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 21. Elazığ il populasyonu DYS390 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK
DYS390 LOKUSU (n=250)	19	1	0,004
	21	6	0,024
	22	36	0,144
	23	98	0,392
	24	78	0,312
	25	28	0,112
	26	3	0,012

3.4. DYS389II Lokusu

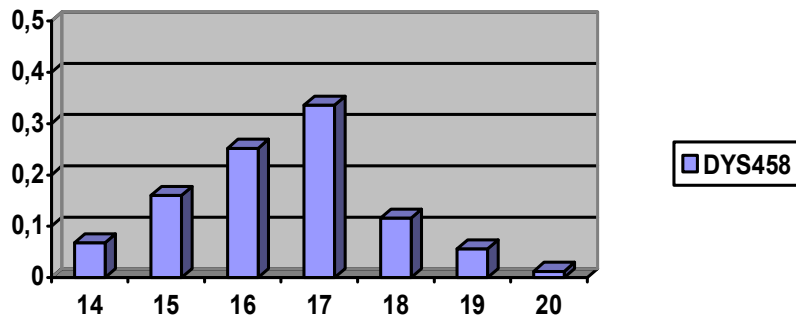


Şekil 11. Elazığ il populasyonu DYS389II lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 22. Elazığ il populasyonu DYS389II lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS389I LOKUSU (n=250)	27	2	0,008
	28	24	0,096
	29	86	0,344
	30	76	0,304
	31	51	0,204
	32	11	0,044

3.5. DYS458 Lokusu

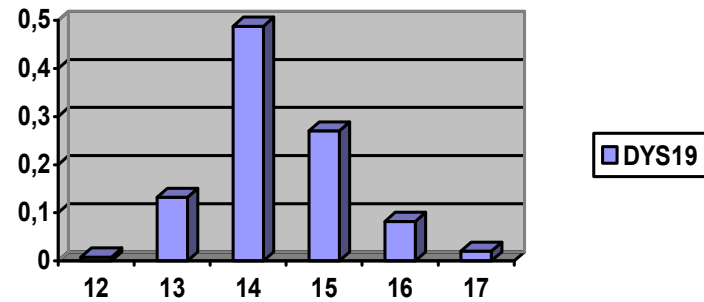


Şekil 12. Elazığ il populasyonu DYS458 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 23. Elazığ il populasyonu DYS458 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS458 LOKUSU (n=250)	14	17	0,068
	15	40	0,160
	16	63	0,252
	17	84	0,336
	18	29	0,116
	19	14	0,056
	20	3	0,012

3.6. DYS19 Lokusu

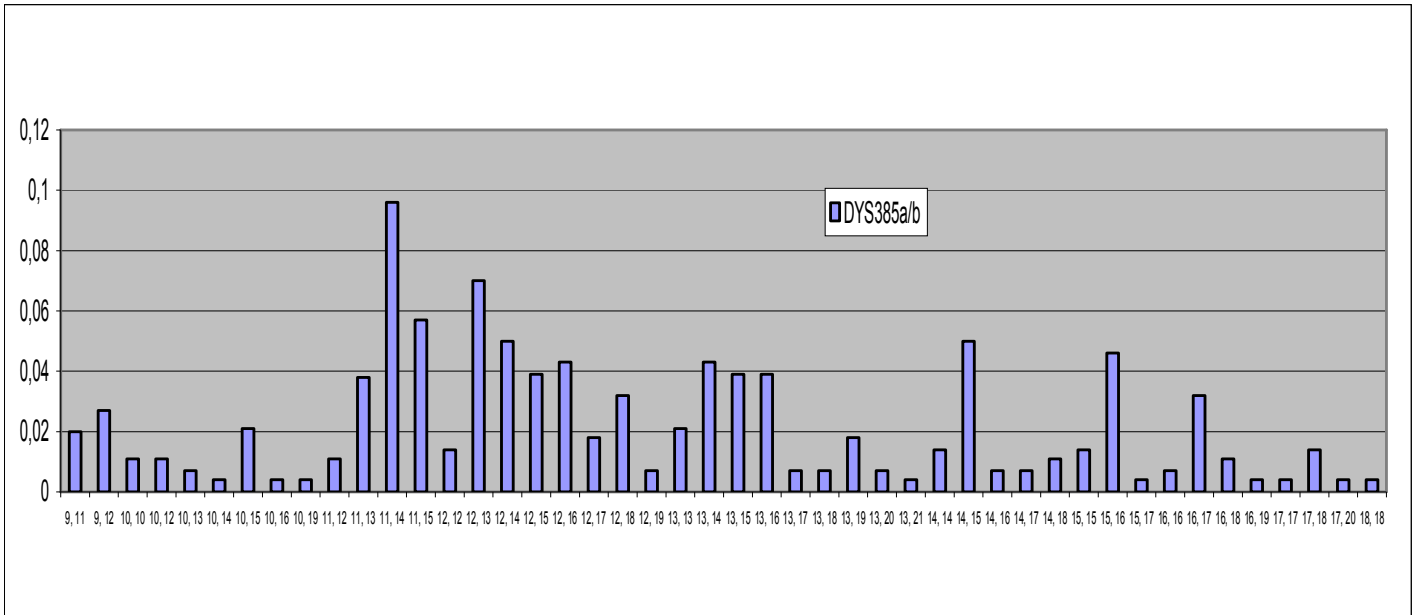


Şekil 13. Elazığ il populasyonu DYS19 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 24. Elazığ il popülasyonu DYS19 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS19 LOKUSU (n=250)	12	2	0,008
	13	33	0,132
	14	122	0,488
	15	67	0,270
	15,16	1	0,004
	16	20	0,082
	17	5	0,020

3.7. DYS385a/b Lokusu

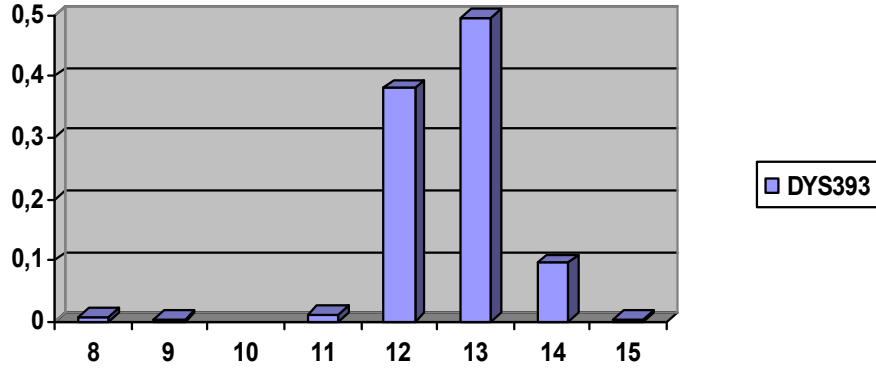


Şekil 14. Elazığ il popülasyonu DYS385a/b lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 25. Elazığ il populasyonu DYS385a/b lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS385 A/B LOKUSU (n=250)	9,11	2	0,020
	9,12	1	0,027
	10,10	1	0,011
	10,12	3	0,011
	10,13	2	0,007
	10,14	1	0,004
	10,15	3	0,021
	10,16	1	0,004
	10,19	1	0,004
	11,12	3	0,011
	11,13	7	0,038
	11,14	27	0,096
	11,15	16	0,057
	12,12	4	0,014
	12,13	13	0,070
	12,14	14	0,050
	12,15	11	0,039
	12,16	12	0,043
	12,17	5	0,018
	12,18	9	0,032
	12,19	2	0,007
	13,13	4	0,021
	13,14	12	0,043
	13,15	11	0,039
	13,16	11	0,039
	13,17	2	0,007
	13,18	2	0,007
	13,19	5	0,018
	13,20	2	0,007
	13,21	1	0,004
	14,14	4	0,014
	14,15	14	0,050
	14,16	2	0,007
	14,17	2	0,007
	14,18	3	0,011
	15,15	4	0,014
	15,16	14	0,046
	15,17	1	0,004
	16,16	2	0,007
	16,17	6	0,032
	16,18	3	0,011
	16,19	1	0,004
	17,17	1	0,004
	17,18	4	0,014
	17,20	1	0,004
	18,18	1	0,004

3.8. DYS393 Lokusu

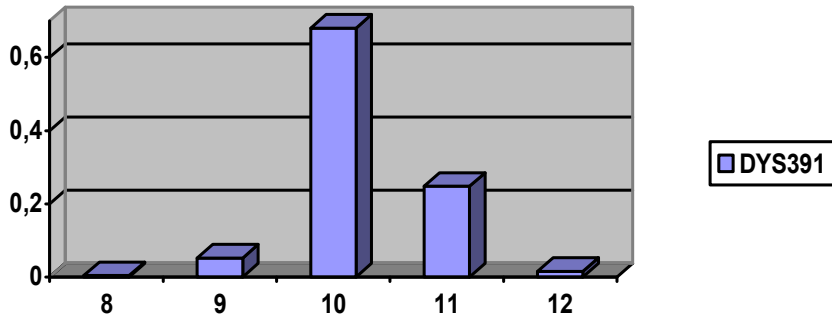


Şekil 15. Elazığ il popülasyonu DYS393 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 26. Elazığ il popülasyonu DYS393 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS393 LOKUSU (n=250)	8	2	0,008
	9	1	0,004
	11	3	0,012
	12	95	0,380
	13	124	0,496
	14	24	0,096
	15	1	0,004

3.9. DYS391 Lokusu

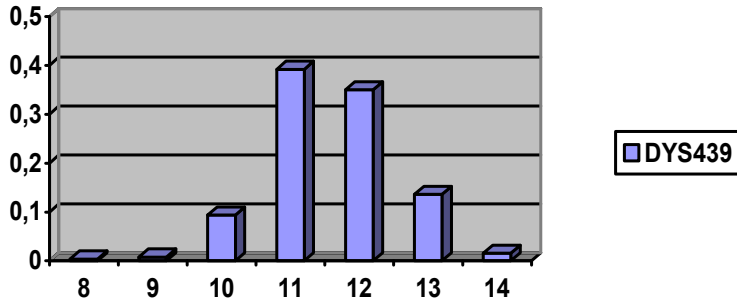


Şekil 16. Elazığ il popülasyonu DYS391 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 27. Elazığ il popülasyonu DYS391 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS391 LOKUSU (n=250)	8	1	0,004
	9	13	0,052
	10	170	0,680
	11	62	0,248
	12	4	0,016

3.10. DYS439 Lokusu

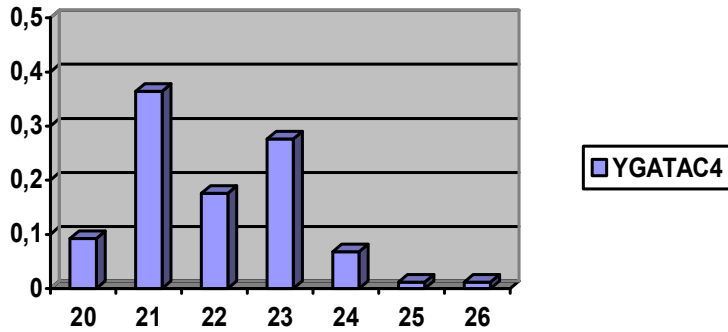


Şekil 17. Elazığ il popülasyonu DYS439 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 28. Elazığ il popülasyonu DYS439 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS439 LOKUSU (n=250)	8	1	0,004
	9	2	0,008
	10	24	0,096
	11	98	0,392
	12	87	0,350
	13	34	0,136
	14	4	0,016

3.11. Y GATA C4 (DYS635) Lokusu

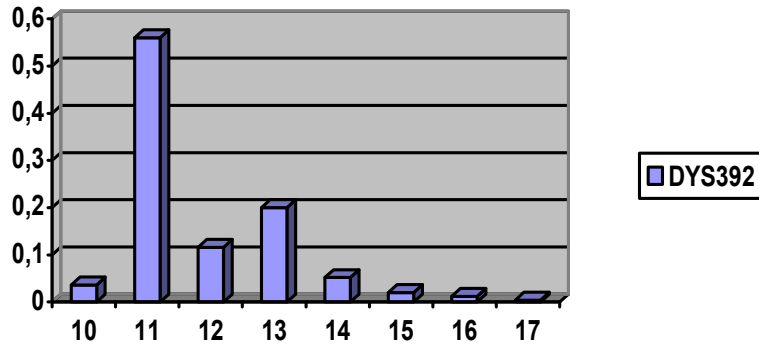


Şekil 18. Elazığ il popülasyonu DYS635 (Y GATA C4) lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 29. Elazığ il popülasyonu DYS635 (Y GATA C4) lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS635 LOKUSU (Y GATA C4) (n=250)	20	23	0,092
	21	91	0,364
	22	44	0,176
	23	66	0,276
	24	17	0,068
	25	3	0,012
	26	3	0,012

3.12.DYS392 Lokusu

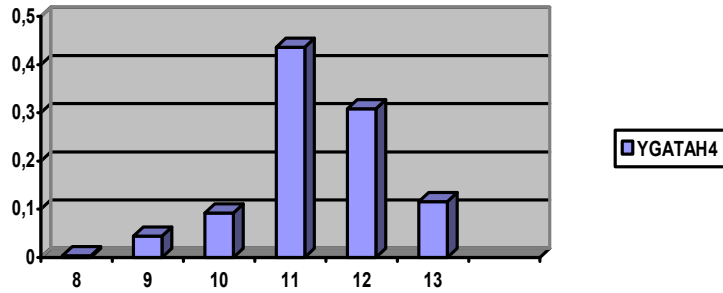


Şekil 19. Elazığ il popülasyonu DYS392 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 30. Elazığ il popülasyonu DYS392 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS392 LOKUSU (n=250)	10	9	0,036
	11	140	0,560
	12	29	0,116
	13	50	0,200
	14	13	0,052
	15	5	0,020
	16	3	0,012
	17	1	0,004

3.13. Y GATA H4 Lokusu

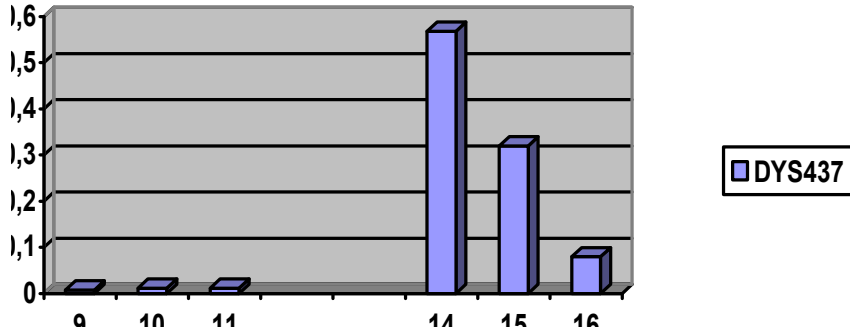


Şekil 20. Elazığ il popülasyonu Y GATA H4 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 31. Elazığ il popülasyonu Y GATA H4 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
Y GATA H4 LOKUSU (n=250)	8	1	0,004
	9	11	0,044
	10	23	0,092
	11	109	0,436
	12	77	0,308
	13	29	0,116

3.14. DYS437 Lokusu

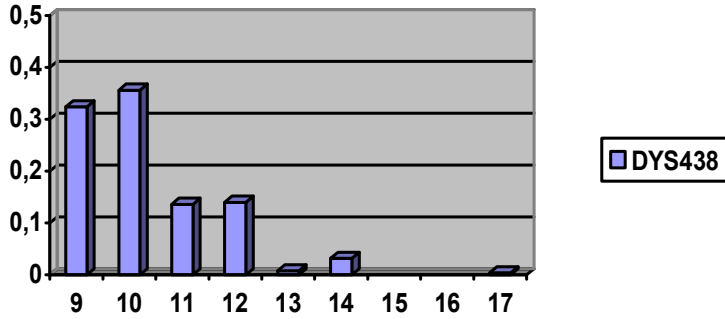


Şekil 21. Elazığ il popülasyonu DYS437 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 32. Elazığ il popülasyonu DYS437 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS437 LOKUSU (n=250)	9	2	0,008
	10	3	0,012
	11	3	0,012
	14	142	0,568
	15	80	0,320
	16	20	0,080

3.15. DYS438 Lokusu

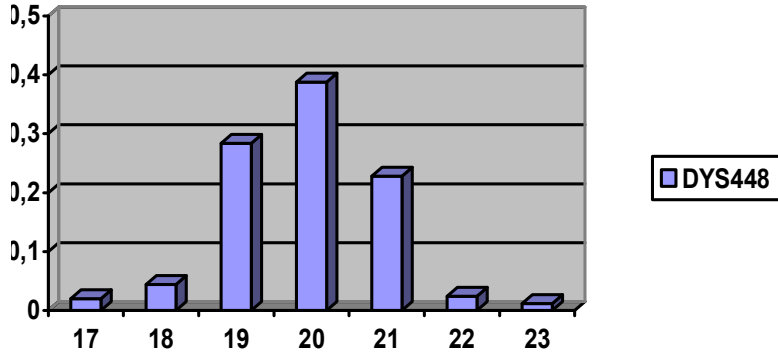


Şekil 22. Elazığ il popülasyonu DYS438 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 33. Elazığ il popülasyonu DYS438 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS438 LOKUSU (n=250)	9	81	0,324
	10	89	0,356
	11	34	0,136
	12	35	0,140
	13	2	0,008
	14	8	0,032
	15	0	0,000
	16	0	0,000
	17	1	0,004

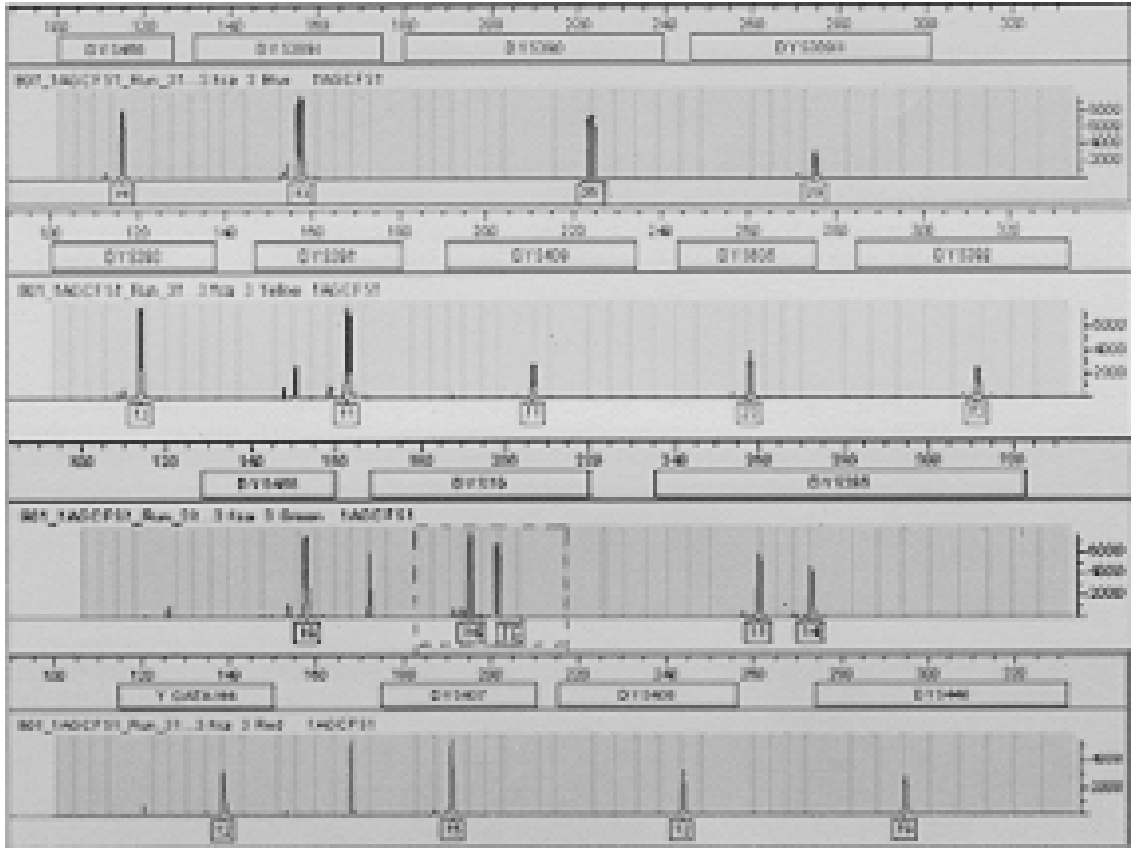
3.16. DYS448 Lokusu



Şekil 23. Elazığ il popülasyonu DYS448 lokusuna ait alel sıklıkları

Tablo 34. Elazığ il popülasyonu DYS448 lokusuna ait alel sıklıkları

	ALEL	SAYI (n)	SIKLIK (FREKANS)
DYS448 LOKUSU (n=250)	17	5	0,020
	18	11	0,044
	19	71	0,284
	20	97	0,388
	21	57	0,228
	22	6	0,024
	23	3	0,012



Şekil 24. DYS19 lokusundaki duplikasyonun elektroferogram gösterimi

4. TARTIŞMA

Bu çalışmada, Y kromozomuna özgü DYS456, DYS389 I, DYS389 II, DYS390, DYS458, DYS19, DYS385a/b, DYS393, DYS391, DYS439, DYS635 (Y GATA C4), DYS392, Y GATA H4, DYS437, DYS438 ve DYS448 16 Y-STR lokusunun Elazığ popülasyonundaki polimorfizm oranları birbirleriyle akraba olmayan ve rastgele seçilen 250 sağlıklı erkek bireyde araştırılmıştır.

Bu çalışmada DYS456 lokusuna ait 6 farklı alel saptanmıştır. Bu aleller 13, 14, 15, 16, 17 ve 18'dir. Belirlenen aleller arasında en sık rastlanan alel 15, en az rastlanılan 13, genetik çeşitlilik ise 0,669 olarak bulunmuştur. Sanchez ve ark. (71) Barselona popülasyonunda 13-18 arası alelleri tespit etmişlerdir. Huang ve ark.'nın(39) yaptığı çalışmada, Taiwan popülasyonunda 13-18 arası aleller ile en sık olarak 15 aleli gözlenmiştir. Bu lokus ile ilgili herhangi bir yurt içi çalışma bulunmayıp, yapılan bu çalışmada bazı yurt dışı çalışmalar(39, 71) ile uyumlu olarak 13-18 arası aleller gözlenmiştir. Bu lokus için Elazığ popülasyonunda belirleyici bir özel alel tespit edilememiştir.

Bu çalışmada DYS389 I lokusuna ait 5 farklı alel saptanmıştır. Bu aleller 11, 12, 13, 14 ve 15'dir. Belirlenen aleller arasında en sık gözlenen alel 13, en az rastlanan 11, genetik çeşitlilik ise 0,632 olarak bulunmuştur. Rustamov ve ark.(72) yaptığı çalışmada bu lokusun genetik çeşitliliği 0,6720, en sık gözlenen alel 13 olarak gösterilmiştir. Çakır ve ark.(73) İç Anadolu bölgesinde yaptığı bir çalışmada 12-15 arası alel tespit etmiş, bu alellerden en sık 13 aleli gözlenmiştir. Haas ve ark.(74) İsviçre popülasyonunda bu lokusla ilgili olarak 11-15 arası alel ile en sık gözlenen alel 13, Ballard ve ark.(75) İrlanda popülasyonunda 11-15 arası alel ile en sık 13 aleli, ayrıca Lovrecic ve ark.(76) batı Hırvatistan popülasyonunda sadece 12, 13 ve 14 alelleri tespit edilmiş olup, bunlardan frekansı en yüksek olarak 13 aleli olarak gösterilmiştir. Huang ve ark.(39) Taiwan popülasyonunda 11-15 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 12, Lecerf ve ark.(77) Afrika'da yaşayan Bantu popülasyonunda 12-14 arası aleller ile en sık olarak 13 aleli, Rossi ve ark.(31) İtalya popülasyonunda 9-12 arası alel ile en sık olarak 10 aleli, Tang ve ark.(78) Singapur popülasyonunda 11-15 arası aleller ile en sık olarak 12 aleli, Hidding ve Schmitt(79) Alman popülasyonunda 9-12 arası aleller ile en sık olarak 10 aleli, Çin popülasyonunda 9-11 arası aleller ile en sık olarak 10 aleli, Mohyuddin ve ark.(80)

Pakistan populusyonunda 9-12 arası alel ile en sık olarak 10 aleli, Fernandes ve ark.(81) Madeira Takımadaları populusyonunda 11-15 arası aleller ile en sık olarak 13 aleli gösterilmiştir. Bu lokus için yurt dışında yapılan pek çok çalışmada(31, 79, 80) en sık gözlenen 10 aleli ve 9 aleli bu çalışmada Elazığ populusyonu için özgün alel olmadıkları tespit edildi.

Bu çalışmada DYS390 lokusu için farklı 7 alel saptanmış olup bunlar 19, 21, 22, 23, 24, 25 ve 26'dır. Bu lokus için en sık gözlenen aleller 23 ve 24, en az rastlanan alel 19, genetik çeşitlilik ise 0,715 olarak bulunmuştur. Rustamov ve ark.'nın(72) İç Anadolu'da yaptığı çalışmada 20-26 arası aleller ile en sık 24 aleli, Aşıcıoğlu ve ark.(82) Türkiye populusyonunda 21-26 arası aleller ile en sık 23 aleli, Çakır ve ark.(73) Türkiye populusyonunda 21-25 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 23 olarak bulmuşlardır. Yine Afrika Bantu populusyonunda 20-26 arası aleller ile en sık gözlenen alel 21 olarak bulunmuştur(77). Ballard ve ark.(75) İrlanda populusyonunda 20-26 arası aleller ile en sık gözlenen alel 24, Tang ve ark.(78) Çin populusyonunda 22-27 arası aleller gözlenmiş olup en sık alel 23 aleli göstermişlerdir. Lovrecic ve ark.(76) Batı Hırvatistan populusyonunda 21-25 arası aleller ile en sık olarak 24 ve 25 alellerini, Haas ve ark.(74) İsviçre populusyonunda bu lokusla ilgili olarak 21-27 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 24, Rossi ve ark.(31) İtalya populusyonunda 21-25 arası alel ile en sık 24 aleli, Huang ve ark.(39) Taiwan populusyonunda 22-26 arası aleller ile en sık olarak 23 aleli, Tang ve ark.(78) Singapur populusyonunda 22-27 arası aleller ile en sık olarak 23 aleli, Mohyuddin ve ark. (80) Pakistan populusyonunda 20-26 arası alel ile en sık olarak 23 aleli, Hidding ve ark.(79) Alman populusyonunda 21-26 arası alel ile en sık 24 aleli, Fernandes ve ark.(81) Madeira Takımadaları populusyonunda 22-26 arası alel ile en sık olarak 24 aleli, Çin populusyonunda 22-26 arası alel ile en sık olarak 24 aleli bildirilmiştir. Kayser ve ark.'nın (53) yaptığı bir çalışmada en yüksek mutasyon oranı olan lokus olduğu gösterilmiştir. Bu çalışmada, Rustamov ve ark.'nın(72) merkez Anadolu'da gösterdiği 20 aleli ve İsviçre, Çin gibi bazı yurt dışı yayınlarda gösterilen 27 alelinin Elazığ populusyonu için özgün alel olmadığı tespit edildi.

Bu çalışmada DYS389 II lokusu için 250 bireyde 6 farklı alel saptanmıştır. Bu aleller 27, 28, 29, 30, 31 ve 32'dir. Belirlenen aleller arasında en sık rastlanılan alel 29, en az rastlanılan 27, genetik çeşitlilik ise 0,736 olarak bulunmuştur.

Aşıcioğlu ve ark.(82) 27-33 arası aleller ile en sık gözlenen alel çalışmamızla uyumlu olarak 29 aleli, Rustamov ve ark.(72) 26-33 arası aleller ile en sık gözlenen alel çalışmamızdan farklı olarak en sık 30 aleli, Çakır ve ark.(73) 28-33 arası aleller gözlenmiş olup, en sık gözlenen alel 30 olarak bulunmuştur. Loevrecic ve ark.(76) Batı Hırvatistan popülasyonunda 28-32 arası aleller ile en sık olarak 30 aleli, Lecerf ve ark.(77) Afrika'da yaşayan Bantu popülasyonunda 28-32 arası aleller ile en sık olarak 30 aleli, Ballard ve ark.(75) İrlanda popülasyonunda bu lokus için 27-32 arası aleller ile en sık 29 aleli, Haas ve ark.(74) İsviçre popülasyonunda 26-32 arası aleller ile en sık gözlenen alel 29, Rossi ve ark.(31) İtalya popülasyonunda 24-29 arası aleller ile en sık olarak 26 aleli, Huang ve ark.(39) Taiwan popülasyonunda 26-32 arası aleller ile en sık olarak 28 aleli, Tang ve ark.(78) Singapur popülasyonunda 26-32 arası aleller ile en sık olarak 28 aleli, Mohyuddin ve ark.(80) Pakistan popülasyonunda 13-19 arası aleller ile en sık olarak 16 aleli, Fernandes ve ark.(81) Madeira Takımadaları popülasyonunda 15-19 arası aleller ile en sık olarak 16 aleli, Hidding ve ark.(79) Alman popülasyonunda 27-32 arası aleller ile en sık olarak 29 aleli, Çin popülasyonunda 27-31 arası aleller ile en sık olarak 29 aleli bulunmuştur. Aşıcioğlu ve ark.(82) ile Rustamov ve ark.(72)'nin Türkiye'de yaptığı çalışmalarda belirlediği 33 aleli ile yurt dışında yapılan bazı çalışmalarda(80, 81) gösterilen 24 alelinden küçük alellerin bu çalışmada Elazığ popülasyonu için belirleyici alel olmadıkları tespit edildi.

Bu çalışmada DYS458 lokusu için 7 farklı alel tespit edilmiş olup bunlar 14, 15, 16, 17, 18, 19 ve 20'dir. Çalışmamızda belirlenen aleller arasında 17 en sık gözlenirken, 20 aleli en az gözlenmiştir. Bu lokus için genetik çeşitlilik 0,777 olarak görülmüştür. Huang ve ark.(39) Taiwan popülasyonunda 13-21 arası aleller ile en sık olarak 18 aleli gösterilmiştir. Bu lokus ile ilgili olarak yurt içinde herhangi bir çalışma bulunmamaktadır. Bu lokus için, Taiwan popülasyonunda tespit edilen 21 alelinin bu çalışmada Elazığ popülasyonu için belirleyici bir alel olmadığı tespit edildi.

Bu çalışmada DYS19 lokusu için çalışılan 250 bireyde 6 farklı alel saptanmıştır. Bu aleller 12, 13, 14, 15, 16 ve 17 alelleridir. Belirlenen aleller arasında en sık rastlanılan 14, en az rastlanılan 12, genetik çeşitlilik ise 0,666 olarak bulunmuştur. Ayrıca bir bireyde 15-16 duplikasyonu izlenmiştir. Bu lokusun

mutasyon oranı 4×10^{-3} olarak hesaplanmıştır. Rustamov ve ark.(72). yaptığı çalışmada 14-17 arası aleller ile en sık rastlanılan alel 15 olarak bulunmuştur(72). Çakır ve ark.(73) 12-17 arası aleller ile en sık olarak 14 aleli, Aşıcıoğlu ve ark.(82) Türkiye popülasyonunda 13-17 arası aleller ile en sık olarak 14 aleli, Kayser ve ark.(43)'nın yaptığı çalışmada, incelenen 4999 erkek genotipinde mutasyon hızı en fazla olarak DYS390 lokusu ($8,28 \times 10^{-3}$), daha sonra ise DYS391 lokusunu ($4,82 \times 10^{-3}$) göstermişlerdir. Ayrıca Kayser ve ark.(52) yaptığı başka bir çalışmada DYS19 lokusu için alel duplikasyonu %0,12 olarak bildirilmiştir. Ballard ve ark.(75) İsviçre popülasyonunda 13-16 arası aleller ile en sık 14 aleli, Haas ve ark.(74) İsviçre popülasyonunda 13-17 arası aleller ile en sık olarak 14 aleli, Huang ve ark.(39) Taiwan popülasyonunda 12-18 arası aleller ile en sık 15 aleli, Mohyuddin ve ark.(80) Pakistan popülasyonunda 10,11,13-17 arası aleller ile en sık 15 aleli, Lecerf ve ark.(77) Afrika'da yaşayan Bantu popülasyonunda 11, 14-17 arası aleller ile en sık olarak 15 aleli, Tang ve ark.(78) Singapur popülasyonunda 12-17 arası aleller ile en sık olarak 15 aleli, Rossi ve ark.(31) İtalya popülasyonunda 13-16 arası aleller ile en sık olarak 14 aleli, Lovrecic ve ark.(76) Batı Hırvatistan popülasyonunda 13-17 arası aleller ile en sık olarak 16 aleli, Fernandes ve ark.(81) Madeira Takımadaları popülasyonunda 12-16 arası aleller ile en sık olarak 14 aleli, Hidding ve ark.(79) Alman popülasyonunda 13-17 arası aleller ile en sık olarak 14 aleli, Çin popülasyonunda 13-17 arası aleller ile en sık olarak 15 aleli bulunmuştur. Yapılan bazı çalışmalarda(77, 80) tespit edilen 12 alelinden küçük ve 17 alelinden büyük alellerin bu çalışmada Elazığ popülasyonu için belirleyici alel olmadıkları tespit edildi.

Bu çalışmada DYS385a/b lokusu için 13 farklı alel saptanmış olup en sık rastlanan alel çifti 11-14 olarak bulunmuştur. Genetik çeşitlilik, bu çalışmada da birçok yurt içi ve yurt dışı çalışmalarda (71, 72, 75-79, 82-85) gösterildiği şekilde tüm lokuslar içerisinde en yüksek (GD: 0,962) olarak bulunmuştur. Çakır ve ark.(73) bu lokus için 10-19 arası aleller elde etmiş olup, en sık gözlenen alel çiftini 12-13, Aşıcıoğlu ve ark.(82) en sık gözlenen alel çiftini 11-14, Haas ve ark.(74) İsviçre popülasyonunda en sık 13-14 alel çiftini, Ballard ve ark.(75) İrlanda popülasyonunda en sık 11-14 alel çiftini, Huang ve ark.(39) Taiwan popülasyonunda en sık 13-13 alel çiftini, Lecerf ve ark.(77) Afrika'da yaşayan Bantu popülasyonunda en sık 16-18 alel

çiftini, Tang ve ark.(78) Singapur populasyonunda en sık 13-13 alel çiftini, Lovrecic ve ark.(76) Batı Hırvatistan populasyonunda en sık 11-14 alel çiftini, Hidding ve ark.(79) Alman populasyonunda en sık 11-14 alel çiftini, Çin populasyonunda en sık 13-18 alel çiftini göstermişlerdir. Bu lokus için Elazığ populasyonunda belirleyici bir alel tespit edilmemiştir.

Bu çalışmada DYS393 lokusu için 7 farklı alel gözlenmiş olup bu aleller 8, 9, 11, 12, 13, 14 ve 15'dir. Bu lokus için en sık gözlenen alel 13, en az rastlanan aleller ise 9 ve 15 olarak bulunmuştur. Genetik çeşitlilik ise 0,600 olarak bulunmuştur. Yapılan yurtiçi yayınlarda(72, 73, 82) 11-15 arası aleller gözlenmiş olup, Aşıcıoğlu ve ark.(82) yaptığı çalışmada en sık 13, Rustamov ve ark.(72) yaptığı çalışmada en sık 12 olarak bulunmuştur. Çakır ve ark.(73) 11-15 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 12, Huang ve ark.(77) Afrika Bantu populasyonunda 11-15 arası aleller ile en sık olarak 13 aleli bulunmuştur. Haas ve ark.(74) İsviçre populasyonunda 12-15 arası aleller ile en sık 13 aleli ve genetik çeşitliliği de en düşük lokus olarak göstermişlerdir. Ballard ve ark.(75) İrlanda populasyonunda 12-15 arası aleller ile en sık olarak 13 aleli ve genetik çeşitliliği en düşük lokus olarak göstermişlerdir. Huang ve ark.(39) Taiwan populasyonunda 11-15 arası aleller ile en sık olarak 12 aleli, Tang ve ark.(78) Singapur populasyonunda 12-16 arası aleller ile en sık olarak 12 aleli, Lovrecic ve ark.(76) Batı Hırvatistan populasyonunda 11-15 arası aleller ile en sık olarak 13 aleli, Mohyuddin ve ark.(80) Pakistan populasyonunda 10-15 arası aleller ile en sık 13 aleli, Hidding ve ark.(79) Alman populasyonunda 12-15 arası aleller ile en sık 13 aleli, Çin populasyonunda 12-14 arası aleller ile en sık 12 aleli olarak bildirilmiştir. Sanchez ve ark.(71) Barselona populasyonunda genetik çeşitliliği en düşük lokus olduğu gösterilmiştir. Rossi ve ark.(31) İtalya populasyonunda 12-15 arası aleller ile en sık olarak 13 aleli ve genetik çeşitliliği en düşük lokus olarak belirtilmiştir. Fernandes ve ark.(81) Madeira Takımadaları populasyonunda 12-15 arası aleller ile en sık olarak 13 aleli, ayrıca en düşük genetik çeşitliliği olan lokus olduğu bildirilmiştir. Yapılan yurt içi ve yurt dışı çalışmalardan(31, 39, 72-76, 78-82) farklı olarak bu çalışmada 8 ve 9 aleli Elazığ populasyonu için belirleyici alel olarak bulundu.

Bu çalışmada DYS391 lokusu için 5 farklı alel gözlenmiş olup bu aleller 8, 9, 10, 11 ve 12'dir. Bu lokus için en sık gözlenen alel 10, en az rastlanan alel 8, genetik

çeşitlilik ise incelenen 16 Y-STR lokusu içinde en az olarak 0,473 bulunmuştur. Bu çalışmada, yapılan bazı yayınlarla(39, 78, 79, 82, 86) benzer olarak DYS391 lokusu incelenen lokuslar arasında genetik çeşitliliği en düşük olarak bulunmuştur. Ayrıca bir çalışmada da ikinci en düşük genetik çeşitliliği olan lokus olarak belirtilmiştir(77). Rustamov ve ark. 'nın (72) yaptığı çalışmada 10-13 arası aleller ile en sık olarak 11 aleli, Aşıcıoğlu ve ark.(82)'nin yaptığı çalışmada 9-12 arası aleller ile en sık 10 aleli, Çakır ve ark.(73)'nin yaptığı çalışmada 9-12 arası aleller gözlenmiş olup en sık gözlenen alel 10 olarak bildirilmiştir. Haas ve ark.(74) İsviçre popülasyonunda 9-12 arası aleller ile en sık 10 aleli, Ballard ve ark.(75) İrlanda popülasyonunda 10-12 arası aleller ile en sık olarak 11 aleli, Huang ve ark.(39) Taiwan popülasyonunda 9-12 arası aleller ile en sık olarak 10 aleli, Lecerf ve ark.(77) Afrika'da yaşayan Bantu popülasyonunda 9-12 arası aleller ile en sık olarak 10 aleli, Tang ve ark.(78) Singapur popülasyonunda 9-12 arası aleller ile en sık olarak 10 aleli, Lovrecic ve ark.(76) Batı Hırvatistan popülasyonunda 9-11 arası aleller ile en sık olarak 10 aleli, Mohyuddin ve ark.(80) Pakistan popülasyonunda 7-12 arası aleller ile en sık 10 aleli, Hidding ve ark.(79) Alman popülasyonunda 9-12 arası aleller ile en sık 10 aleli, Çin popülasyonunda 9-11 arası aleller ile en sık olarak 10 aleli, Rossi ve ark.(31) İtalya popülasyonunda 9-12 arası aleller ile en sık olarak 11 aleli, Fernandes ve ark.(81) Madeira Takımadaları popülasyonunda 9-12 arası aleller ile en sık olarak 10 aleli gösterilmiştir. Bu çalışmada, İç Anadolu'da bulunan 13 aleli ve Pakistan popülasyonunda gözlenen 7 alelinin Elazığ popülasyonu için belirleyici alel olmadığı tespit edildi.

Bu çalışmada DYS439 lokusu için 7 farklı alel saptanmıştır. Bu aleller 8, 9, 10, 11, 12, 13 ve 14'tür. Saptanan aleller arasında en sık rastlanılan 11, en az rastlanılan 8 ve genetik çeşitlilik 0,721 olarak tespit edilmiştir. Çakır ve ark.(73) 9-14 arası aleller ile en sık 12 aleli, Hou ve ark.(87) Çin popülasyonunda 10-14 arası aleller ile en sık 12 aleli, Haas ve ark.(74) İsviçre popülasyonunda 10-14 arası aleller ile en sık gözlenen 12 aleli, Ballard ve ark.(75) İrlanda popülasyonunda 10-15 arası aleller ile en sık 12 aleli, Huang ve ark.(39) Taiwan popülasyonunda 9-14 arası aleller ile en sık 12 aleli, Tang ve ark.(78) Singapur popülasyonunda 10-15 arası aleller ile en sık olarak 12 aleli, Mohyuddin ve ark.(80) Pakistan popülasyonunda 9-14 arası aleller ile en sık olarak 11 aleli gösterilmiştir. Bu çalışmada İrlanda ve

Singapur populasyonunda gözlenen 15 alelinin Elazığ populasyonu için belirleyici olmadığı tespit edildi.

Bu çalışmada Y GATA C4 lokusu için 7 farklı alel gözlenmiştir. Bu aleller 20, 21, 22, 23, 24, 25 ve 26'dır. Saptanan bu aleller arasında en sık rastlanılan 21, en az rastlanılan alel ise 25 ve 26 olarak bulunmuştur. Bu lokusun genetik çeşitliliği incelenen lokuslar arasında üçüncü en yüksek olarak 0,747 bulunmuştur. Butler ve ark.(88) Amerika'da yaptığı bir çalışmada Kafkas populasyonunda 20-26 arası aleller ile en sık olarak 23 aleli, Afrika Amerikalısı populasyonunda 17-25 arası aleller ile en sık olarak 21 aleli ve koyu tenli populasyonda 17-27 arası ayrıca 21,3 aleli ve en sık olarak da 23 aleli olduğu tespit edilmiştir. Bu çalışmada, Amerika Afrikalı ve koyu tenli populasyonlarda gözlenen 17, 18 ve 19 alelinden küçük alelinin Elazığ populasyonunda belirleyici alel olmadığı tespit edildi.

Bu çalışmada DYS392 lokusu için 8 farklı alel gözlenmiştir. Bu aleller 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16 ve 17'dir. Saptanan bu aleller arasında en sık rastlanılan 11, en az rastlanılan alel ise 17 olarak bulunmuştur. Bu lokusun genetik çeşitliliği 0,628 olarak bulunmuştur. Stenersen ve ark.(86) Irak ve Somali populasyonlarında yaptıkları çalışmada Irak populasyonundaki en düşük genetik çeşitliliği olan lokus olarak bildirilmiştir. Rustamov ve ark.'nın(72) yaptığı çalışmada 10-15 arası lokuslar gözlenmiş olup, en sık alel 13 olarak bulunmuştur. Çakır ve ark.(73) bu lokus için 10-15 arası alel ile en sık gözlenen aleli 11, Çin'de populasyonunda 10-15 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 14 olarak göstermişlerdir(78). Haas ve ark.(74) İsviçre populasyonunda 10-15 arası aleller ile en sık 13 aleli, Ballard ve ark.(75) İrlanda populasyonunda 9-15 arası aleller ile en sık olarak 13 aleli, Huang ve ark.(39) Taiwan populasyonunda 11-15 arası aleller ile en sık olarak 14 aleli, Lecerf ve ark.(77) Afrika'da yaşayan Bantu populasyonunda 9, 11, 12 alelleri ile en sık olarak 11 aleli tespit edilmiş olup, genetik çeşitliliği en düşük lokus olarak bildirilmiştir. Tang ve ark.(78) Singapur populasyonunda 10-15 arası aleller ile en sık olarak 14 aleli, Fernandes ve ark.(81) Madeira Takımadaları populasyonunda 11-15 arası aleller ile en sık 13 aleli, Hidding ve ark.(79) Alman populasyonunda 11-15 arası aleller ile en sık 11 aleli, Rossi ve ark.(31) İtalya populasyonunda 10-15 arası aleller ile en sık olarak 13 aleli, Çin populasyonunda 11-15 arası aleller ile en sık olarak 14 aleli, Mohyuddin ve ark.(80) Pakistan populasyonunda 8-12 arası aleller ile en sık

olarak 11 aleli, Lovrecic ve ark.(76) Batı Hırvatistan popülasyonunda 11-14 arası aleller ile en sık gözlenen alelin 11 olduğu, ayrıca bu lokus genetik çeşitliliği en düşük olarak bildirilmiştir. Bu çalışmada, İç Anadolu'da yapılan çalışmalardan farklı olarak 16 ve 17 aleli Türkiye popülasyonuna göre Elazığ popülasyonu için belirleyici alel olduğu, ancak yurt dışında yapılan bazı çalışmalarda(75, 77, 80) gözlenen 8 ve 9 alelinin Elazığ popülasyonu için belirleyici alel olmadığı bulundu.

Bu çalışmada Y GATA H4 lokusu için 6 farklı alel gözlenmiştir. Bu aleller 8, 9, 10, 11, 12 ve 13'dür. Saptanan bu aleller arasında en sık rastlanılan 11, en az rastlanılan alel 8 ve genetik çeşitliliği 0,691 olarak bulunmuştur. Huang ve ark.(39) Taiwan popülasyonunda 10-14 arası aleller ile en sık olarak 12 aleli olduğu tespit edilmiştir. Bu lokus ile ilgili yurt içi herhangi bir çalışma bulunmamaktadır. Taiwan popülasyonunda gözlenen 14 lokusu Elazığ popülasyonu için belirleyici olmayıp, 8 ve 9 alellerinin belirleyici alel olduğu bulundu. Ancak bu lokusla ilgili yorum yapılabilmesi için yeni çalışmaların sayısının artırılması ve elde edilen verilerle karşılaştırılması gerekmektedir.

Bu çalışmada DYS437 lokusu için 6 farklı alel gözlenmiştir. Bu aleller 9, 10, 11, 14, 15 ve 16'dir. Saptanan bu aleller arasında en sık rastlanılan 14, en az rastlanılan alel ise 9 ve genetik çeşitliliği 0,568 olarak bulunmuştur. Haas ve ark.(74) İsviçre popülasyonunda 14-17 arası aleller ile en sık 15 aleli, Ballard ve ark.(75) İrlanda popülasyonunda 14-16 arası aleller ile en sık 15 aleli, Huang ve ark.(39) Taiwan popülasyonunda 13-16 arası aleller ile en sık 14 aleli, Mohyuddin ve ark.(80) Pakistan popülasyonunda 7-11 arası aleller ile en sık 8 aleli, Hou ve ark.(87) Çin popülasyonunda 14-15 arası aleller ile en sık olarak 14 aleli tespit edilmiştir. Bu çalışmada, Pakistan popülasyonunda tespit edilen 7 ve 8 alelinin Elazığ popülasyonu için belirleyici alel olmadığı, ancak bulunan 9, 10 ve 11 alelinin İsviçre, İrlanda ve Çin popülasyonuna göre belirleyici alel oldukları tespit edildi.

Bu çalışmada DYS438 lokusu için 7 farklı alel gözlenmiştir. Bu aleller 9, 10, 11, 12, 13, 14 ve 17'dir. Saptanan bu aleller arasında en sık rastlanılan 10, en az rastlanılan alel 17 ve genetik çeşitliliği 0,729 olarak bulunmuştur. Çakır ve ark.(73) 9-12 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 10, Haas ve ark.(74) İsviçre popülasyonunda 8-13 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 12, Ballard ve ark.(75) İrlanda popülasyonunda 8-13 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 12, Huang ve

ark.(39) Taiwan populusyonunda 9-13 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 10, Mohyuddin ve ark.(80) Pakistan populusyonunda 7-13 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 11, Hou ve ark.(87) Çin populusyonunda 9-12 arası aleller ile en sık gözlenen aleli 10 olarak bildirmişlerdir. Bu çalışmada, İç Anadolu populusyonuna göre 13, 14 ve 17 alelleri, İrlanda, Tayvan ve Pakistan populusyonlarına göre ise 14 ve 17 alelleri Elazığ populusyonu için belirleyici alel olarak bulundu.

Bu çalışmada DYS448 lokusu için 7 farklı alel gözlenmiştir. Bu aleller 17, 18, 19, 20, 21, 22 ve 23'dür. Saptanan bu aleller arasında en sık rastlanılan 20, en az rastlanılan alel 23 ve genetik çeşitliliği 0,714 olarak bulunmuştur. Huang ve ark.(39) Taiwan populusyonunda 15-23 arası aleller ile en sık olarak 18 alelini bildirmişlerdir. Bu lokus ile ilgili yurt içinde herhangi bir çalışma bulunmamaktadır. Taiwan populusyonunda gözlenen 15 ve 16 lokusunun Elazığ populusyonu için belirleyici alel olmadıkları bulundu. Ancak bu lokusla ilgili yorum yapılabilmesi için yeni çalışmaların sayısının artırılması ve elde edilen verilerle karşılaştırılması gerekmektedir.

Genetik çeşitliliği en yüksek lokuslar DYS385a/b (0,962) ve DYS458 (0,777), en düşük lokuslar ise DYS391 (0,473) ve DYS437 (0,568) olarak bulunmuştur.

Araştırma kapsamında incelenen tüm lokuslar dikkate alınarak yapılan haplotip analizi sonucu 250 bireyde 250 farklı haplotip elde edilmiştir. Böylece elde edilen ayırma gücü 1.0000 olarak bulunmuştur. Sonuç olarak 16 Y-STR (DYS456, DYS389I, DYS390, DYS389II, DYS458, DYS19, DYS385a/b, DYS393, DYS391, DYS439, DYS635, DYS392, Y GATA H4, DYS437, DYS438, DYS448) lokusunun Elazığ populusyonu için ayırma güçlerinin yüksek olduğu, babalık tayinleri ve adli olaylarda kullanımının güvenilir olacağı belirlenmiştir.

5. KAYNAKLAR

1. Gross AM, Liberty AA, Ulland MM, Kriger JK. Internal validation of the AmpFISTR Y filer amplification kit for use in forensic casework. J Forensic Sci 2008; 53: 125-134.
2. Jobling MA, Tyler-Smith C. Fathers and sons: the Y chromosome and human evolution. Trends Genet 1995; 11: 449-456.
3. Jeffreys AJ, Wilson V, SL T. *Individual-specific "fingerprints" of human DNA Nature, 1985; 316:76-79.*
4. Klug WS, Cummings MR. Genetik Kavramlar. Öner C (Çeviren) s.683-710, İstanbul, Palme Yayıncılık, 2003.
5. Yılmaz E, Nükleik asitlerin yapısı, fonksiyonu ve genom organizasyonu. Türk Hematoloji Derneği- Moleküler Hematoloji Kursu, Ankara, 2008: 2-8.
6. Leat N, Ehrenreich L, Benjeddou M, Cloete K, Davison S. Properties of novel and widely studied Y-STR loci in three South African populations. Forensic Sci Int 2007; 168: 154-161.
7. Panneerchelvam S, Haslindawaty N, Ravichandran M, Norazmi MN, Zainuddin ZF. Allele frequency distribution for 10 STR loci in the Malay population of Malaysia. J Forensic Sci 2003; 48: 451-453.
8. Kashyap VK, Sitalaximi T, Chattopadhyay P, Trivedi R. DNA Profiling Technologies in Forensic Analysis. Int J Hum Genet 2004; 4: 11-30.
9. Butler JM, McCord BR. Capillary Electrophoresis in DNA Analysis. NEAFS CE-DNA Workshop 2004: 29-30.
10. De Knijff P, Kayser M, Caglia A, Corach D, Fretwel N, Gehrig C, et al. Chromosome Y microsatellites: population genetic and evolutionary aspects. Int J Legal Med 1997; 110: 134-149.
11. Devrim AK, Kaya N. Genetik Polimorfizim ve Mikrosatellitler. Kafkas Üniv Vet Fak Derg 2004; 10: 215-220.

12. Emir F, Özden A. Genetik Polimorfizm ve Polimorfizm Çalışmaları. Güncel Gastroenteroloji 2006; 10: 24-28
13. Levin B. Simple Sequence DNA. Genes VI. Chapter 25. Oxford University Press Oxford 1997: 727-741.
14. Nelson DL, Cok MM. Lehninger Biyokimyanın İlkeleri. Kılıç N (Çeviren), Ankara, Palme Yayıncılık, 2005.
15. Nusbaum RL, McInnes RR, Willard HF. Thompson&Thompson Tıbbi Genetik. Dinçer P (Çeviren), Ankara; Güneş Kitabevi, 2005: 125-135.
16. Saferstein R. Criminalistics: An Introduction to Forensic DNA Analysis, 2. Edition, Pearson Prentice Hall; 2004: 34-50.
17. Vanfleteren J. University of Ghent, 15.05.2009
(<http://users.ugent.be/~avierstr/principles/cell.html>)
18. Perez-Lezaun A, Calafell F, Mateu E, Comas D, Bosch E, Bertranpetit J. Allele frequencies for 20 microsatellites in a worldwide population survey. Hum Hered 1997; 47: 189-196.
19. Roewer L, Kayser M, Dichtes P, Nagy M, Bakker E, Krawczak M, et al. Analysis of molecular variance (AMOVA) of Y-chromosome-specific microsatellites in two closely related human populations. Hum Mol Genet 1996; 5: 1029-1033.
20. Murray R, Granner DK, Mayes PA, Rodwell VW. Harper'ın Biyokimyası. 24 ed. Barış Kitabevi, 1996: 420-431.
21. Hubacek JA, Waterworth DM, Poledne R, Skodova Z, Humphries SE, Talmud PJ. Genetic determination of plasma lipids and insulin in the czech population. Clin Bioc 2001; 34: 113-118.
22. Tamaki K, Jeffreys AJ. Human tandem repeat sequences in forensic DNA typing. Legal Medicine 2005; 7: 244-250.
23. Hoelzel A. Molecular Genetic Analysis of Populations. 2nd Edition, IRL Press, Oxford-1998: 237-260.

24. Gusmao L, Brion M, Gonzalez-Neira A, Lareu M, Carracedo A. Y chromosome specific polymorphisms in forensic analysis. *Leg Medicine* 1999; 1: 55-60.
25. Perez-Lezaun A, Calafell F, Mateu E, Comas D, Ruiz-Pacheco R, Bertranpetit J. Microsatellite variation and the differentiation of modern humans. *Hum Genet* 1997; 99: 1-7.
26. Gomolka M, Hundrieser J, Numberg P, Roewer L, Epplen JT, Epplen C. Selected di- and tetranucleotide microsatellites from chromosomes 7, 12, 14, and Y in various Eurasian populations. *Hum Genet* 1994; 93: 592-596.
27. Perez-Lezaun A, Calafell F, Seielstad M, Mateu E, Comas D, Bosch E, et al. Population genetics of Y-chromosome short tandem repeats in humans. *J Mol Evol* 1997; 45: 265-270.
28. Muller S, Gomolka M, Walter H. The Y-specific SSLP of the locus DYS19 in four different European samples. *Hum Hered* 1994; 44: 298-300.
29. Brinkmann C, Forster P, Schurenkamp M, Horst J, Rolf B, Brinkmann B. Human Y-chromosomal STR haplotypes in a Kurdish population sample. *Int J Legal Med* 1999; 112: 181-183.
30. Sasaki M, Shiono H. The polymorphisms of DYS388 and DYS392 on the Y chromosome in Japanese and German populations. *Int J Legal Med* 1999; 112: 132-133.
31. Rossi E, Rolf B, Schurenkamp M, Brinkmann B. Y-chromosome STR haplotypes in an Italian population sample. *Int J Legal Med* 1999; 112: 78-81.
32. Caglia A, Novelletto A, Dobosz M, Malaspina P, Ciminelli BM, Pascali VL. Y-chromosome STR loci in Sardinia and continental Italy reveal islander-specific haplotypes. *Eur J Hum Genet* 1997; 5: 288-292.
33. Cooper G, Amos W, Hoffman D, Rubinsztein DC. Network analysis of human Y microsatellite haplotypes. *Hum Mol Genet* 1996; 5: 1759-1766.

34. Knight A, Underhill PA, Mortensen HM, Zhivotovsky LA, Lin AA, Henn BM et al. African Y chromosome and mtDNA divergence provides insight into the history of click languages. *Curr Biol* 2003; 13: 464-473.
35. Quintana-Murci L, Krausz C, McElreavey K. The human Y chromosome: function, evolution and disease. *Forensic Sci Int* 2001; 118: 169-181.
36. Roewer L, Arnemann J, Spurr NK, Grzeschik KH, Epplen JT. Simple repeat sequences on the human Y chromosome are equally polymorphic as their autosomal counterparts. *Hum Genet* 1992; 89: 389-394.
37. Bianchi NO, Catanesi CI, Bailliet G, Martinez-Marignac VL, Bravi CM, Vidal-Rioja LB. Characterization of ancestral and derived Y-chromosome haplotypes of New World native populations. *Am J Hum Genet* 1998; 63: 1862-1871.
38. Schneider PM, Meuser S, Waiyawuth W, Seo Y, Rittner C. Tandem repeat structure of the duplicated Y-chromosomal STR locus DYS385 and frequency studies in the German and three Asian populations. *Forensic Sci Int* 1998; 97: 61-70.
39. Huang TY, Hsu YT, Li JM, Chung JH, Shun CT. Polymorphism of 17 Y-STR loci in Taiwan population. *Forensic Sci Int* 2008; 174: 249-254.
40. Dupuy BM, Stenersen M, Egeland T, Olaisen B. Y-chromosomal microsatellite mutation rates: differences in mutation rate between and within loci. *Hum Mutat* 2004; 23: 117-124.
41. Carracedo A, Beckmann A, Bengs A, Brinkmann B, Caglia A, Capelli C, et al. Results of a collaborative study of the EDNAP group regarding the reproducibility and robustness of the Y-chromosome STRs DYS19, DYS389 I and II, DYS390 and DYS393 in a PCR pentaplex format. *Forensic Sci Int* 2001; 119: 28-41.
42. Wikipedia The Free Encyclopedia, 04.10.2008
(<http://en.wikipedia.org/wiki>)
43. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(<http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/ystrpos1.htm>)

44. Mulero JJ, Chang CW, Calandro LM, Green RL, Li Y, Johnson CL, et al. Development and validation of the AmpFISTR Yfiler PCR amplification kit: a male specific, single amplification 17 Y-STR multiplex system. J Forensic Sci 2006; 51: 64-75.
45. Temizkan G, Arda N. Moleküler Biyolojide Kullanılan Yöntemler. 3. Baskı, İstanbul: Nobel Tıp Kitabevi, 2008:101-110.
46. Roux KH. Optimization and troubleshooting in PCR. PCR Methods Appl 1995; 4: 185-194.
47. Vanfleteren J. University of Ghent, 15.05.2009

(<http://users.ugent.be/~avierstr/principles/pcr.html>)
48. Prinz M, Sansone M. Y chromosome-specific short tandem repeats in forensic casework. Croat Med J 2001; 42: 288-291.
49. Schneider PM, d'Aloja E, Dupuy BM, Eriksen B, Jangblad A, Kloosterman AD, et al. Results of collaborative study regarding the standardization of the Y-linked STR system DYS385 by the European DNA Profiling (EDNAP) group. Forensic Sci Int 1999; 102: 159-165.
50. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(<http://www.cstl.nist.gov/strbase/kits/Yfiler.htm>)
51. Heyer E, Puymirat J, Dieljes P, Bakker E, De Knijff P. Estimating Y chromosome specific microsatellite mutation frequencies using deep rooting pedigrees. Hum Mol Genet 1997; 6: 799-803.
52. Kayser M, Roewer L, Hedman M, Henke L, Henke J, Brauer S, et al. Characteristics and frequency of germline mutations at microsatellite loci from the human Y chromosome, as revealed by direct observation in father/son pairs. Am J Hum Genet 2000; 66: 1580-1588.
53. Kayser M, Sajantila A. Mutations at Y-STR loci: implications for paternity testing and forensic analysis. Forensic Sci Int 2001; 118: 116-121.

54. Dupuy BM, Gedde-Dahl T, Olaisen B. DXYS267: DYS393 and its X chromosome counterpart. *Forensic Sci Int* 2000; 112: 111-121.
55. Henke J, Henke L, Chatthopadhyay P, Kayser M, Dulmer M, Cleef S, et al. Application of Y-chromosomal STR haplotypes to forensic genetics. *Croat Med J* 2001; 42: 292-297.
56. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y456.htm)
57. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y389.htm)
58. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y390.htm)
59. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y458.htm)
60. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y19.htm)
61. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y385.htm)
62. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y393.htm)
63. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y391.htm)
64. Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997

(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y439.htm)

- 65.** Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y635.htm)
- 66.** Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y392.htm)
- 67.** Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_yh4.htm)
- 68.** Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y437.htm)
- 69.** Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y438.htm)
- 70.** Butler JM. Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase, 10.02.1997
(http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_y448.htm)
- 71.** Sanchez C, Barrot C, Xifro A, Ortega M, De Aranda IG, Huguet E, et al. Haplotype frequencies of 16 Y-chromosome STR loci in the Barcelona metropolitan area population using Y-Filer kit. *Forensic Sci Int* 2007; 172: 211-217.
- 72.** Rustamov A, Gumus G, Karabulut HG, Elhan AH, Kadikıran A, Bokesoy I. Y-STR polymorphism in Central Anatolian Region of Turkey. *Forensic Sci Int* 2004; 139: 227-230.
- 73.** Cakir AH, Celebioglu A, Yardimci E. Y-STR haplotypes in Central Anatolia region of Turkey. *Forensic Sci Int* 2004; 144: 59-64.

74. Haas C, Wangenstein T, Giezendanner N, Kratzer A, Bar W. Y-chromosome STR haplotypes in a population sample from Switzerland (Zurich area). *Forensic Sci Int* 2006; 158: 213-218.
75. Ballard DJ, Phillips C, Thacker CR, Court DS. Y chromosome STR haplotype data for an Irish population. *Forensic Sci Int* 2006; 161: 64-68.
76. Lovrecic L, Ristic S, Brajenovic B, Kapovic M, Peterlin B. Human Y-specific STR haplotypes in the Western Croatian population sample. *Forensic Sci Int* 2005; 149: 257-261.
77. Lecerf M, Filali M, Gresenguet G, Ndjoi-Mbiguino A, Le Goff J, De Mazancourt P, et al. Allele frequencies and haplotypes of eight Y-short tandem repeats in Bantu population living in Central Africa. *Forensic Sci Int* 2007; 171: 212-215.
78. Tang JS, Wong HY, Syn CK, Tan-Siew WF, Chow ST, Budowle B, et al. Population study of 11 Y-chromosomal STR loci in Singapore Chinese. *Forensic Sci Int* 2006; 158: 65-71.
79. Hidding M, Schmitt C. Haplotype frequencies and population data of nine Y-chromosomal STR polymorphisms in a German and a Chinese population. *Forensic Sci Int* 2000; 113: 47-53.
80. Mohyuddin A, Ayub Q, Qamar R, Zerjal T, Helgason A, Mehdi SQ, et al. Y-chromosomal STR haplotypes in Pakistani populations. *Forensic Sci Int* 2001; 118: 141-146.
81. Fernandes AT, Brehm A, Gusmao L, Amorim A. Y-chromosome STR haplotypes in the Madeira archipelago population. *Forensic Sci Int* 2001; 122: 178-180.
82. Asicioglu F, Akyuz F, Cetinkaya U, Canli MA. Allele and haplotype frequencies of Y-short tandem repeat loci in Turkey. *Croat Med J* 2003; 44: 310-314.
83. Rustamov A. Türkiye'de Y Kromozomuna Özgü 12 STR Lokusu Polimorfizmi İncelenmesi ve Haplotip Sıklığının Belirlenmesi. Doktora Tezi, Ankara: Ankara Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü, 2006.

- 84.** Lessig R, Edelmann J, Krawczak M. Population genetics of Y-chromosomal microsatellites in Baltic males. *Forensic Sci Int* 2001; 118: 153-157.
- 85.** Schoske R, Vallone PM, Kline MC, Redman JW, Butler JM. High-throughput Y-STR typing of U.S. populations with 27 regions of the Y chromosome using two multiplex PCR assays. *Forensic Sci Int* 2004; 139: 107-121.
- 86.** Stenersen M, Perchla D, Sovik E, Flonas AG, Dupuy BM. Kurdish (Iraq) and Somalian population data for 15 autosomal and 9 Y-chromosomal STR loci. *International Congress Series* 2004; 1261: 185-187.
- 87.** Hou YP, Zhang J, Li YB, Wu J, Zhang SZ, Prinz M. Allele sequences of six new Y-STR loci and haplotypes in the Chinese Han population. *Forensic Sci Int* 2001; 118: 147-152.
- 88.** Butler JM, Decker AE, Vallone PM, Kline MC. Allele frequencies for 27 Y-STR loci with U.S. Caucasian, African American, and Hispanic samples. *Forensic Sci Int* 2006; 156: 250-60.

6. ÖZGEÇMİŞ

31.10.1980 tarihinde Elazığ'da doğdum. İlk ve orta eğitimimi Elazığ, lise eğitimimi Mersin ilinde tamamladım. Daha sonra ÖSYS sonucunda 1998 yılında Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi'ne girdim. 2004 yılında Tıp Fakültesi eğitimimi tamamladım. 3 yıl Elazığ ili merkez ve ilçelerinde pratisyen hekimlik yaptım. TUS sınavında başarılı olarak 2007 yılında Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi Adli Tıp Anabilim Dalı'nda ihtisasıma başladım. Halen bu klinikte araştırma görevlisi olarak çalışmaktayım. Evli ve bir kız çocuk annesiyim.