



TÜRKİYE CUMHURİYETİ  
MANİSA CELAL BAYAR ÜNİVERSİTESİ  
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ

**TÜRK TOPLUMUNDA SE33 LOKUSUNUN ADLİ DNA  
KİMLİKLENDİRME ÇALIŞMALARINDA GÜVENİLİRLİĞİNİN  
DEĞERLENDİRİLMESİ**

İSMAİL DEĞERLİ

YÜKSEK LİSANS TEZİ  
TIBBİ BİYOLOJİ ANABİLİM DALI

DANIŞMAN  
Prof. Dr. MEHMET KORKMAZ

MANİSA  
2019





TÜRKİYE CUMHURİYETİ  
MANİSA CELAL BAYAR ÜNİVERSİTESİ  
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ

**TÜRK TOPLUMUNDA SE33 LOKUSUNUN ADLİ DNA  
KİMLİKLENDİRME ÇALIŞMALARINDA GÜVENİLİRLİĞİNİN  
DEĞERLENDİRİLMESİ**

İSMAİL DEĞERLİ  
YÜKSEK LİSANS TEZİ

TIBBİ BİYOLOJİ ANABİLİM DALI

Prof. Dr. Mehmet KORKMAZ

( Tez Danışmanı)

Prof. Dr. Fethi Sırrı ÇAM

(Jüri Üyesi)

Doç. Dr. Emel Hülya YÜKSELOĞLU

(Jüri Üyesi)

24.12.2019

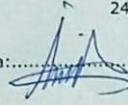
Ulusal Tez Merkezi | Tez Form Yazdır

T.C  
YÜKSEKÖĞRETİM KURULU  
ULUSAL TEZ MERKEZİ

TEZ VERİ GİRİŞ FORMU

Referans No	10315075
Yazar Adı / Soyadı	İSMAİL DEĞERLİ
T.C.Kimlik No	61285107662
Telefon	5347977428
E-Posta	ismaldegerlisalihli@gmail.com
Tezin Dili	Türkçe
Tezin Özgün Adı	TÜRK TOPLUMUNDA SE33 LOKUSUNUN ADLİ DNA KİMLİKLENDİRME ÇALIŞMALARINDA GÜVENİLİRLİĞİNİN DEĞERLENDİRİLMESİ
Tezin Tercümesi	EVALUATING RELIABILITY OF SE33 LOCATION IN FORENSIC DNA IDENTIFICATION STUDIES IN TURKISH SOCIETY
Konu	Adli Tıp = Forensic Medicine ; Tıbbi Biyoloji = Medical Biology
Üniversite	Manisa Celal Bayar Üniversitesi
Enstitü / Hastane	Sağlık Bilimleri Enstitüsü
Anabilim Dalı	Tıbbi Biyoloji Anabilim Dalı
Bilim Dalı	Tıbbi Biyoloji Bilim Dalı
Tez Türü	Yüksek Lisans
Yılı	2019
Sayfa	68
Tez Danışmanları	PROF. DR. MEHMET KORKMAZ
Dizin Terimleri	
Önerilen Dizin Terimleri	SE 33 STR lokusu; Polimorfizm; Adli kimliklendirme;

24.12.2019

İmza:.....  


**TÜRK TOPLUMUNDA SE33 LOKUSUNUN ADLİ DNA  
KİMLİKLENDİRME ÇALIŞMALARINDA GÜVENİLİRLİĞİNİN  
DEĞERLENDİRİLMESİ**

**Öğrenci: İsmail DEĞERLİ**

**Danışman: Prof. Dr. Mehmet KORKMAZ**

Bu tez çalışması 19/12/2019 tarihinde jürimiz tarafından "Tıbbi Biyoloji Programı"nda yüksek lisans tezi olarak kabul edilmiştir.

**Tez Danışmanı:** Prof. Dr. Mehmet KORKMAZ  
T.C.Manisa Celal Bayar Üniversitesi

**Üye :** Prof. Dr. Fethi Sırrı ÇAM  
T.C.Manisa Celal Bayar Üniversitesi

**Üye:** Doç. Dr. Emel Hülya YÜKSELOĞLU  
T.C. İstanbul Üniversitesi

Bu tez, Manisa Celal Bayar Üniversitesi Lisansüstü Eğitim ve Öğretim Yönetmeliği'nin ilgili maddeleri uyarınca yukarıdaki jüri tarafından başarılı bulunmuştur. 19/12/2019

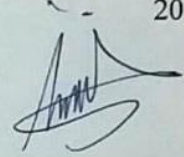
Prof. Dr. Ömer TETİK  
Enstitü Müdürü

## BEYAN

Bu tez çalışmasının bana ait olduğunu, tez konusunun belirlenmesinden yazım aşamasına kadar herhangi etik dışı çalışma içerisinde bulunmadığımı, tezde ki tüm verilerin bu çalışma kapsamında elde edildiğini, tezde kullanılan harici verilerin ve yorumlara kaynak gösterdiğimi ve bu kaynakları da kaynaklar listesine aldığımı, bu tez çalışması esnasında patent, etik ve telif ihlali kapsamında herhangi bir çalışmada bulunmadığımı beyan ederim.

İsmail DEĞERLİ

2019



## TEŐEKKÜR

Eđitim hayatım boyunca bana maddi ve manevi desteklerini esirgemeyen Babam Necip DEĐERLİ, Annem Fadime DEĐERLİ, Ablam Zeynep DEMİR ile eŐi Yusuf DEMİR'e, EŐim Hilal DEĐERLİ'ye, ayrıca Yüksek lisans tezimin gerçekteşmesinde katkıda bulunan İzmir Adli Tıp Grup BaŐkanı Sayın Prof. Dr. Mehmet TOKDEMİR'e, DanıŐman Hocam Prof. Dr. Mehmet KORKMAZ'a, tez konusunun belirlenmesinde çok emeđi ve yardımı bulunan Biyoloji İhtisas Dairesi BaŐkanı Sayın Uz. Tıbbi Biyolog Güven KOYUNCU'ya, tez çalıŐmalarım esnasında göstermiŐ oldukları sabırdan dolayı deđerli Biyoloji İhtisas Dairesi ekibine TeŐekkür ederim. Bu tez çalıŐmasını ailem ve sevgili kızım AyŐe Zehra DEĐERLİ'ye ithaf ediyorum.

İsmail DEĐERLİ  
MANİSA, 2019

## İÇİNDEKİLER

ŞEKİLLER DİZİNİ .....	v
TABLOLAR DİZİNİ.....	vi
KISALTMALAR VE SİMGELER DİZİNİ .....	vii
1. GİRİŞ VE AMAÇ.....	3
2. GENEL BİLGİLER .....	4
2.1 ADLİ BİYOLOJİ .....	4
2.2 NÜKLEİK ASİTLER.....	4
2.3 NÜKLEOTİTLER.....	4
2.3.1 DNA (Deoksiribonükleik asit) .....	5
2.3.2 RNA (Ribonükleik asit).....	6
2.4 GEN MUTASYONU .....	6
2.4.1 Kromozom Anomalileri .....	6
2.4.2 Gen Anomalileri .....	8
2.5 GENETİK POLİMORFİZM.....	9
2.5.1 Adli Bilimlerde Kullanılan Genetik Polimorfizm Sistemleri.....	10
2.6 KISA TEKRAR DİZİLERİ (STR).....	13
2.6.1 Minisatellitler .....	14
2.6.2 Mikrosatellitler .....	14
2.7 STR LOKUSLARININ ADLANDIRILMASI VE NUMARALANDIRILMASI .....	18
2.8 ADLİ DNA ANALİZLERİNDE KULLANILAN STR LOKUSLARI VE STANDARTLARI .....	19
2.9 SE33 STR LOKUSU VE ADLİ KİMLİKLENDİRMEDE KULLANIMI .....	19
3. GEREÇ ve YÖNTEM.....	21
3.1 GEREÇ.....	21
3.2 YÖNTEM.....	21
3.2.1 Şahıslardan Örnek Alımı .....	22
3.2.2 Promega Swabsolution kit ile DNA izolasyonu .....	22
3.2.3 Elektroforez ve tiplendirme.....	23



3.2.4 İstatistik analiz.....	24
4. BULGULAR.....	25
4.1 GENOTİPLERİN BELİRLENMESİ.....	25
4.2 BULGULAR.....	26
4.2.1 Alel frekanslarının belirlenmesi .....	26
5. TARTIŞMA .....	42
6. KAYNAKLAR .....	45
7. EKLER.....	53
8. ÖZGEÇMİŞ .....	57



## ŞEKİLLER DİZİNİ

ŞEKİL 2.1: DNA'NIN YAPISI VE HİDROJEN BAĞLARI (ALBERTS B. VE ARK. 2002).....	5
ŞEKİL 2.2: KROMOZOM ÜZERİNDE DUPLİKASYONUN GÖSTERİMİ. ....	8
ŞEKİL 2.3: ÇERÇEVE KAYMASI MUTASYONU ŞEMATİK GÖSTERİMİ .....	9
ŞEKİL 2.4: BASİT STR (HUMTHO1) .....	15
ŞEKİL 2.5: BİLEŞİK STR (D21S11) .....	16
ŞEKİL 2.6: KARMAŞIK STR (SE33).....	17
ŞEKİL 4.1: SE33 STR LOKUSUNU DA İÇEREN ELEKTROFOREGRAM.....	26
ŞEKİL 4.2: 500 BİREYE AİT TÜM ALLELLER İÇİNDE %3'TEN FAZLA ORANA SAHİP ALLELLERİN FREKANS DEĞERLERİNİN GRAFİKSEL GÖSTERİMİ. ....	37
ŞEKİL 4.3: 500 BİREYE AİT TÜM ALLELLER İÇİNDE %0,3'TEN AZ ORANA SAHİP ALLELLERİN SAYISI VE FREKANS DEĞERLERİNİN GRAFİKSEL GÖSTERİMİ.....	38
ŞEKİL 4.4: 500 BİREYE AİT TÜM GENOTİPLER İÇİNDEN %1,2 VE DAHA FAZLA ORANA SAHİP HETEROZİGOT GENOTİPLERİN SAYISI VE FREKANS DEĞERLERİNİN GRAFİKSEL GÖSTERİMİ. ....	39
ŞEKİL 4.5: 500 BİREYE AİT TÜM HOMOZİGOT GENOTİPLERİN SAYISI VE FREKANS DEĞERLERİNİN GRAFİKSEL GÖSTERİMİ. ....	40
ŞEKİL 4.6: TOPLAM 500 GENOTİPİN HOMOZİGOT VE HETEROZİGOT OLARAK SAYISAL DAĞILIMININ GRAFİKSEL GÖSTERİMİ. ....	41

## TABLolar DİZİNİ

<b>TABLO 2.1:</b> ADLİ GENETİK ALANINDAKİ ÖNEMLİ GELİŞMELERİN GÖSTERİMİ.....	11
<b>TABLO 2.2:</b> D21S11 LOKUSUNUN ALLEL NUMARALANDIRMA ÖRNEĞİ.....	19
<b>TABLO 3.1:</b> PPF 6C DİRECT PCR PROTOKOLÜ.....	22
<b>TABLO 3.2:</b> THERMAL CYCLER PCR DÖNGÜSÜ.....	23
<b>TABLO 4.1:</b> 500 BİREYE AİT ALLEL VE GENOTİPLER.....	36
<b>TABLO 4.2:</b> %3'TEN FAZLA ORANA SAHİP ALLELLERİN SAYISI VE FREKANS DEĞERLERİ.....	37
<b>TABLO 4.3:</b> %0,3'TEN AZ ORANA SAHİP ALLELLERİN SAYISI VE FREKANS DEĞERLERİ.....	38
<b>TABLO 4.4:</b> %1,2 VE DAHA FAZLA ORANA SAHİP HETEROZİGOT GENOTİPLERİN SAYISI VE FREKANS DEĞERLERİ.....	39
<b>TABLO 4.5:</b> 500 BİREYE AİT TÜM HOMOZİGOT GENOTİPLERİN SAYISI VE FREKANS DEĞERLERİ.....	40
<b>TABLO 4.6:</b> 500 GENOTİPİN HOMOZİGOT VE HETEROZİGOT SAYISAL DAĞILIMI.....	41
<b>TABLO 4.7:</b> 500 BİREYE AİT SE33 STR LOKUSUNA AİT ADLİ İSTATİSTİK VERİLERİ.....	41

## KISALTMALAR VE SİMGELER DİZİNİ

DNA	Deoksiribonükleik asit
RNA	Ribonükleik asit
STR	Short Tandem Repeat (Kısa tekrar dizileri)
PPF	Power plex fusion
PD	Power of discrimination (Ayrım gücü)
PM	Matching Probability (Eşleşme olasılığı)
PIC	Polymorphism Information Content (Polimorfik Bilgi İçeriği)
HLA	Human Leucocyte Antigen (İnsan lökosit antijen)
PCR	Polimeraz zincir reaksiyonu
VNTR	Variable Number of Tandem Repeats (Değişken sayıda ardışık tekrarlar)
TH01	Tirozin hidroksilaz
TPI	Typical Paternity index (Tipik babalık indeksi)
CODIS	Combined DNA Index System (Birleşik DNA İndeks Sistem)
%	Yüzde işareti
ARK	Arkadaşları
ml	Mililitre
$\mu$ l	Mikrolitre
RFLP	Restriction Fragment Length Polymorphism (Sınırlayıcı parça uzunluğu polimorfizmi)
ISFG	International Society for Forensic Genetic (Uluslararası adli genetik topluluğu)
FBI	Federal Bureau of Investigation (Federal Soruşturma Bürosu)

**TÜRK TOPLUMUNDA SE33 LOKUSUNUN ADLİ DNA  
KİMLİKLENDİRME ÇALIŞMALARINDA GÜVENİLİRLİĞİNİN  
DEĞERLENDİRİLMESİ**

**Öğrencinin Adı:** İsmail DEĞERLİ

**Danışman Öğretim Üyesi:** Prof. Dr. Mehmet KORKMAZ

**Anabilim Dalı:** Tıbbi Biyoloji

**ÖZET**

**Amaç:** Ülkemizde adli kimliklendirmede son yıllarda STR (Short Tandem Repeat) DNA lokuslarına gün geçtikçe daha fazla başvurulmaktadır. Türk popülasyonunda genotip benzerlik oranı batı toplumlarına oranla daha yüksektir dolayısıyla kimliklendirme çalışmalarında daha farklı ve fazla sayıda güvenilir STR lokuslarına ihtiyaç duyulmaktadır. Bu bağlamda bir otozomal STR lokusu olan SE33 bölgesine ait polimorfizm oranları, frekansı ve eşleşme sıklığının saptanarak güvenilirliği konusunda yargıya varılması hedeflenmiştir.

**Gereç ve Yöntem:** Çalışmamız retrospektif çalışma olup, 2018 yılı Ocak-Haziran ayları arasında Hakimlik ve Savcılıklar tarafından İzmir Adli Tıp Grup Başkanlığı Biyoloji İhtisas Dairesine örnek vermek üzere gönderilmiş ya da tam teşekküllü devlet hastanelerinden aldırılan kan, kıl, tükrük v.b örnekleri dikkate alınarak araştırma gerçekleştirildi. Birbirleriyle yakın akraba ilişkisi bulunmayan 500 bireye ait örnekler üzerinde değerlendirmeler yapıldı. İzmir Adli Tıp Kurumu yetkili personeli tarafından daha önce DNA izolasyon kitleri (EZ-1 investigator kit ve Power Plex Fusion 6C Direct kit) ile genomik DNA'ların izolasyonu gerçekleştirilmiştir. İzole edilen DNA'lar Power Plex Fusion 6C kit ile SE33 STR lokusu amplifikasyonu sağlanarak tespit edilmiştir.

**Bulgular:** Çalışmada homozigot genotip oranı %5,2, heterozigot genotip oranı %94,8, ayırım gücü (PD) 0,992 ve eşleşme olasılığı (PM) 0,008 olarak hesaplandı. En düşük frekansa sahip alleller ise %0,1 ile 6, 7, 10, 16,3, 17,2, 23, 24, 29, 34,2 35,2, 37 allelleri olarak belirlendi.

**Sonuç:** SE33 STR lokusunun ayırım gücü ve eşleşme olasılığı diğer çalışmalarla karşılaştırıldığında adli kimliklendirmede güçlü bir belirteç (marker) olabildiğini göstermektedir.

**Anahtar kelimeler:** SE33 STR lokusu, Polimorfizm, adli kimliklendirme.

## EVALUATING RELIABILITY OF SE33 LOCATION IN FORENSIC DNA IDENTIFICATION STUDIES IN TURKISH SOCIETY

**Student's Name:** İsmail DEĞERLİ

**Advisor:** Prof. Dr. Mehmet KORKMAZ

**Department:** Medical Biology

### ABSTRACT

**Aim:** In our country in forensic STR (Short Tandem Repeat) DNA loci are increasingly used more day by day in recent years. Genotype similarity rate in Turkish population is higher than in western populations. Therefore, more and more reliable autosomal STR loci are needed in identification studies. In this context, it is aimed to determine the polymorphism rates, frequency, matching frequency and to obtain information of SE33 region.

**Material and Methods:** This is a retrospective study. Between January and June 2018, the investigation was carried out by the Judges and Prosecutors' Offices to give samples to İzmir Forensic Medicine Group Presidency Biology Specialization Department or by taking blood, hair, saliva etc. samples taken from public hospitals. In this context, evaluations were made on samples belong to 500 individuals who did not have close relatives. DNA isolation kits (EZ-1 investigator kit and Power Plex Fusion 6C Direct kit) were used to isolate genomic DNAs. The isolated DNAs are then amplified by the SE33 STR locus in combination with the Power Plex Fusion 6C set.

**Reasulst:** In the study, homozygous genotype ratio was calculated as 5.2%, heterozygous genotype ratio was 94.8%, discrimination power (PD) was 0.992 and probability of match (PM) was calculated as 0.008. The lowest than %0.1 frequency alleles were determined as 6, 7, 10, 16.3, 17.2, 23, 24, 29, 34.2, 35.2, 37 alleles.

**Conclusions:** In the light of the above information; The SE33 STR locus indicates that the discriminating power and probability of matching may be a strong marker in forensic identification when compared to other studies.

**Keywords:** SE33 STR locus, Polymorphism, forensic identification.

## 1. GİRİŞ VE AMAÇ

DNA (deoksiribonükleik asit) teknolojilerinin gelişmesi sayesinde kimlik tespiti önündeki birçok engel kaldırılmış olup, DNA analizi ile kimliklendirme konvansiyonel kimliklendirmenin yerini almıştır. (Schneider P.M 2007; Düvenci A. 2015)

Günümüzde adli kimliklendirmede STR analizi yaygın şekilde kullanılmaktadır. Çünkü STR DNA analizi kişiye özgün spesifik ayırım gücü ve güvenilirliği gibi sebeplerle polimorfizm ve popülasyon genetiği çalışmalarında son derece büyük öneme sahiptir DNA analizleri ilk olarak RFLP (Restriction Fragment Length Polymorphism), VNTR (Variable Number of Tandem Repeats), SNP (Single Nucleotide Polymorphism) gibi yöntemlerle başlamış olup mtDNA (mitokondriyal DNA), STR (Short Tandem Repeat), miniSTR çalışmaları şeklinde gelişim göstermiştir.

Adli bilimlerde genetik bir belirtecin güvenli olarak kullanılabilmesi için belirli popülasyona ait homozigotluk, heterozigotluk durumları allel frekansı gibi polimorfik özelliklerinin bilinmesi gerekmektedir. Türk Toplumunda genotip benzerliğinin batı toplumlarına göre yüksek olması konvansiyonel olarak belirlenen STR lokuslarına ilave yeni STR lokuslarının kullanılması gerekliliğini doğurmaktadır. Bu bağlamda adli kimliklendirmede yaklaşık toplam 42 otozomal lokus kullanılmaktadır. Bu lokuslar içinde ayırt edici özelliği en yüksek olan bölgelerden biri olarak düşünülen SE33 STR lokusudur.

Çalışmamızın birinci amacı SE33 STR lokusunun adli kimliklendirmede ayırt edici bir marker olup olmadığının sınılanması ve bu alanda kullanılabilirliğinin sürdürülüp sürdürülmeyeceği konusunu irdelemektir. Bu amaçla bu lokusun Türk Toplumuna özgü allel frekans değerleri, heterozigot genotip, homozigot genotip frekans değerlerinin ortaya çıkarılmasıdır. SE33 STR lokusunun Türk toplumunda ki frekans özellikleri hakkında bugüne kadar çalışma yapılmamış olması bizi bu alanda çalışmaya yönlendirmiştir.

## **2. GENEL BİLGİLER**

Adli Bilimler multidisipliner bir bilim dalı olup, yargı sistemi içerisinde suç ve suçla ilişkili kişilerin ortaya çıkarılmasında bilimsel yöntemleri kullanır. STR lokusları ile yapılan adli DNA analizleri bu yöntemler içinde önemli bir yere sahiptir.

### **2.1 ADLİ BİYOLOJİ**

Olay yerinden elde edilen delillerin biyolojik kaynaklarının tespiti ile elde edilen bilgi ve bulgular neticesinde mağdur ve şüpheli hakkında bilgi sahibi olmanın yanı sıra nesep tayini, hüviyeti meçhul kişilerin kimliklendirilmesi ve felaket kurbanlarının kimlik tespiti konularında önemlidir. (Semizoğlu 2013).

### **2.2 NÜKLEİK ASİTLER**

Deoksiribonükleikasit (DNA) ve ribonükleikasit (RNA) nükleotit adı verilen monomerlerden oluşan makromoleküllerdir (Madigan ve Martinko 2010). Bu nedenle DNA ve RNA polinükleotit olarak adlandırılır. DNA hücrenin genetik bilgi içeriğini taşıırken, RNA bu şifreyi proteinlerdeki aminoasit dizisine dönüştüren makromoleküllerdir (Madigan ve Martinko 2010).

### **2.3 NÜKLEOTİTLER**

Nükleik asitlerdeki azotlu bazlar Pürin ve pirimidin olarak adlandırılan iki kimyasal gruptan birine dahildir. Pürin bazları guanin ve adenin iki adet heterosiklik halkaya sahiptir. Pirimidin bazları ise timin sitozin ve urasil altı üyeli tek bir halka içerirler (Madigan ve Martinko 2010). Guanin, Adenin ve sitozin hem DNA hem de RNA'da bulunabilmektedir. Timin (istisnalar hariç) sadece DNA'da Urasil ise sadece RNA'da yer alır. Nükleik asit omurgası birbiri ardı dizilmiş şeker ve fosfat moleküllerinden oluşmuş bir polimerdir. Polinükleotitler, şekerin 3 no'lu karbonuna bağlı fosfat ile, bir sonraki şekerin 5 no'lu karbonu arasında kurulan kovalent



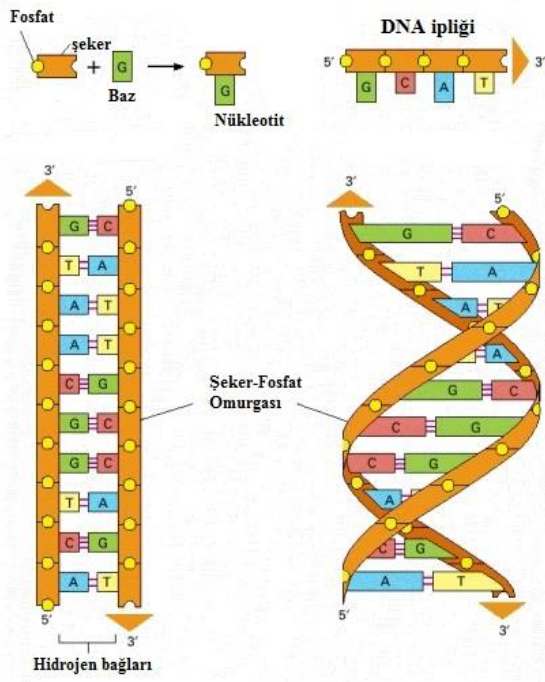
bağların birbirine bağlandığı nükleotitlerden oluşur. Kimyasal olarak bu fosfat bağı fosfodiester bağıdır, çünkü tek bir fosfat, ester bağı ile iki ayrı şekere bağlanır (Madigan ve Martinko 2010).

### 2.3.1 DNA (Deoksiribonükleik asit)

Hücre içinde DNA çift zincirli formda bulunur. Bu zincirlerin her biri fosfodiester bağları ile bağlı milyonlarca (kromozom uzunluğuna göre) nükleotit içerir. Bu zincirler komplementer nükleotitleri arasında hidrojen bağları mevcuttur. Karşılıklı bulunan pürin ve pirimidin bazları arasında hidrojen bağları vardır. Hidrojen bağları guanin (G) ile sitozin (C) ve adenin (A) ile timin (T) arasında kurulur. A ile T ve G ile C'nin özgül şekilde eşleşmesi, iki DNA zincirindeki baz diziliminin komplementer olması anlamına gelir. (Madigan ve Martinko 2010).

DNA molekülünün tamamı protein kodlanmasından sorumlu değildir. Protein kodlayan kısım tüm genomun yaklaşık %1'idir. DNA'nın büyük bölümü ise protein kodlaması şeklinde ifade edilmez. Kodlama yapmayan bölgelerin fonksiyonları ne olduğu henüz tam olarak bilinmemekle birlikte aşırı değişkenlik gösteren bu bölgelerin polimorfizmlerinin sebebi nokta mutasyonları, ardışık tekrar dizileri, insersiyon, delesyonlar olabilmektedir (Düzer 2011; Levin 1997; Saferstein 2004).

**Şekil 2.1:** DNA'nın yapısı ve hidrojen bağları (Alberts B. ve ark. 2002).



### **2.3.2 RNA (Ribonükleik asit)**

Birkaç istisna dışında, bütün ribonükleik asitler tek zincirden oluşur. Bununla birlikte komplementer baz eşleşmesinin mümkün olduğu RNA kısımlarında, bu molekül kendi üzerine katlanabilir. RNA hücrelerde temel anlamda üç kritik rol üstlenir.

Mesajcı RNA (mRNA) DNA'nın bir zincirindeki komplementer genetik bilgiyi içerir ve bu bilgiyi protein sentezi için taşır. Transfer RNA (tRNA) protein sentezindeki adaptör moleküllerdir.

Transfer RNA'lar nükleotit dilindeki genetik bilgiyi, proteinlerin yapıtaşları olan amino asitlere çeviriminde kritik role sahiptir. (Madigan ve Martinko 2010). rRNA (ribozomal RNA)'lar birkaç kompleks proteinle bir araya gelerek ribozomları oluştururlar (Nikulin 2017).

## **2.4 GEN MUTASYONU**

Bir canlının genomu içinde DNA ya da RNA nükleotid dizinindeki değişiklikler mutasyon olarak tanımlanır. Mutasyonlar, toplumun %1'inden daha nadir görülen genetik değişikliklerdir. DNA sekanslarındaki gen mutasyonları tek nükleotid değişimlerinden binlerce baz çifti değişimlerine kadar çeşitlilik gösterir.

Genlerdeki nükleotid değişimleri gen ekspresyonunun tamamen kaybına veya bazı fenotipik değişikliklere sebep olabilir (Akar 1995; Kayaalp 2005). Mutasyonlar kromozomal düzeyde veya gen düzeyinde olmak üzere iki şekilde meydana gelebilir (Düvenci 2015).

### **2.4.1 Kromozom Anomalileri**

#### **2.4.1.1 Sayısal kromozom anomalileri**

Genellikle kromozom sayısında veya yapısında meydana gelen değişiklikler sonucu oluşur. Sayısal anomaliler; mayoz veya mitoz hücre bölünmesi sırasında homolog kromozomların hatalı ayrılması ile kromozom sayılarının artması ya da azalmasıdır.

Gamet hücrelerindeki değişimler sonraki nesillere aktarıldığı için, somatik hücrelerdeki değişimler ise kansere neden olabildiği için önemlidir (Semizoğlu 2013).

#### **2.4.1.2 Yapısal kromozom anomalileri**

Kromozomların yapısında delesyon, insersiyon , translokasyon, inversiyon, veya duplikasyon, şeklinde oluşan yapısal değişikliklerdir (Semizoğlu 2013).

##### **a. İnsersiyon ve Delesyonlar**

Delesyon, bir kromozomdan parça kopması ile meydana gelir ve kromozom stabilitesinin bozulmasına neden olmaktadır. Kopma kromozomun uç kısmında ise terminal delesyon, kromozom içindeki bir bölgede ise interkalar delesyon olarak isimlendirilir (Klug ve ark. 2009). İnsersiyon bir DNA dizisine bir veya birden fazla baz çiftinin eklenmesidir. İnsersiyonlar sık olarak mikrosatelit bölgelerinde olabilir (Pierce 2008, Benjamin 2008).

##### **b. Translokasyonlar**

Genellikle homolog olmayan kromozomlar arasında parça değişimi sonucu oluşur. (Brown 1992; Gardner ve ark. 1991).

Kromozomlardan birinde tek noktada kopma gerçekleşir ve kopan parça başka bir kromozomun ucuna eklenirse basit translokasyon, eğer kromozomlardan birinde iki noktadan kopma ile ara bölgeden kopan parça başka bir kromozomun ara bölgesine eklenirse interkalar translokasyon, iki kromozom arasında karşılıklı parça değişiminin olursa karşılıklı translokasyon olur (Klug ve ark. 2009).

##### **c. İversiyonlar**

Bir kromozom üzerinde oluşan iki kırık bölge arasındaki parçanın koparak aynı bölgeye ters şekilde bağlanmasıdır (Semizoğlu 2013). İversiyon kromozomun sentromeri içermeyen bölgesinde ise buna parasentrik inversiyon denir.

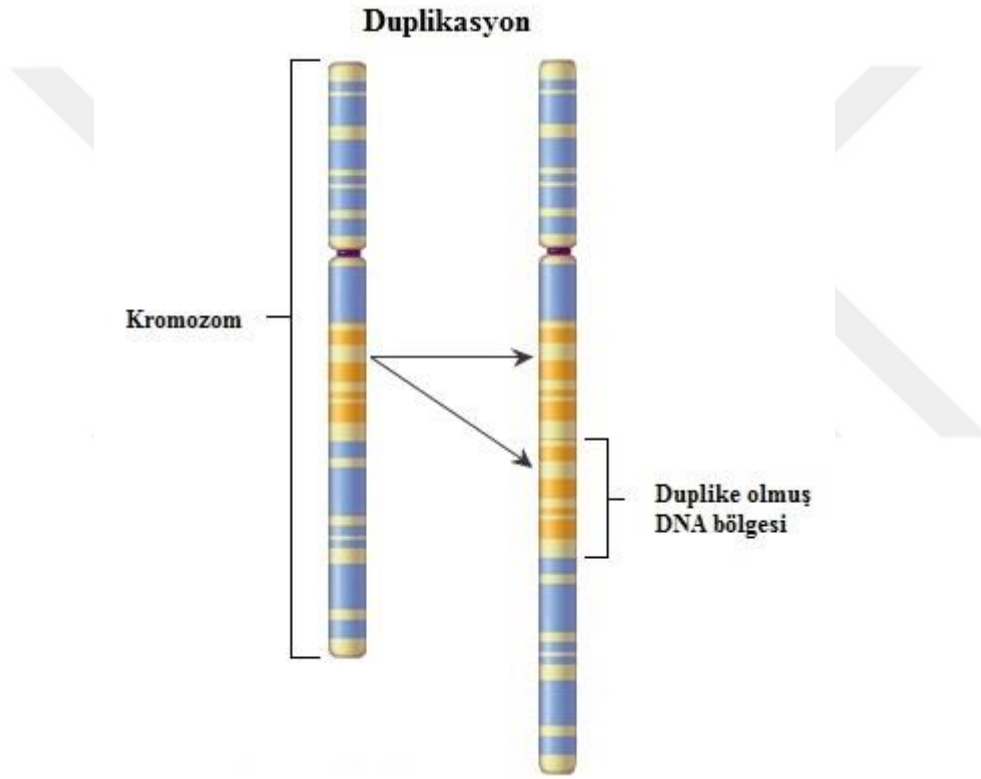
Kromozomun sentromeri içeren bölgesi 180° dönüş yaparak aynı bölgeye yeniden yerleşebilir ve bu duruma perisentrik inversiyon denir (Klug ve ark. 2009).

#### d. Duplikasyonlar

Eşit olmayan “crossing-over” ile veya bir translokasyon ya da inversiyon taşıyıcısında mayoz bölünme sırasında anormal segregasyon (açılma) ile oluşur (Semizoğlu 2013). Genetik maddenin herhangi bir kısmının, genomda birden fazla sayıda bulunması ile meydana gelen mutasyon tipidir (Brown 1992; Gardner ve ark. 1991).

**Şekil 2.2:** Kromozom üzerinde duplikasyonun gösterimi.

(<https://ghr.nlm.nih.gov/primer/mutationsanddisorders/possiblemutations>, 19/11/2019).



#### 2.4.2 Gen Anomalileri

##### 2.4.2.1 Nokta mutasyonları (Substitüsyon)

DNA dizisindeki tek nükleotid değişimi üçlü bazdaki (kodon) kodları değiştirerek, gen ürünündeki ilgili aminoasidin değişmesine sebep olabilir (Akar 1995). Substitüsyonun (yer değiştirme) iki tipi ayırt edilmiştir: ilki bir pürinin diğer bir pürin ile ya da bir pirimidinin diğer bir pirimidin ile yer değişimi (transisyon

olarak adlandırılırken ikincisi ise bir pürinin bir pirimidinle değişmesi ya da tam tersi transversiyon olarak adlandırılır (Akar 1995).

#### 2.4.2.2 Çerçeve kayması (frameshift) mutasyonları

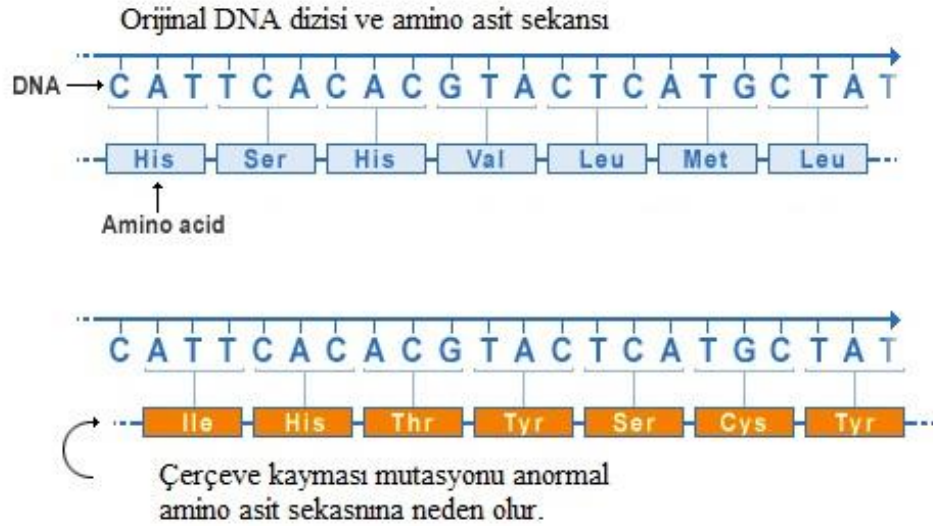
Protein kodlayan gen bölgesine, bir ya da daha fazla sayıda nükleotid eklenmesi veya çıkarılması sonucu meydana gelir. Bu değişiklik, okuma esnasında üçlü kodonların kaymasıyla sonuçlanır (Semizoğlu 2013).

#### Şekil 2.3: Çerçeve kayması mutasyonu şematik gösterimi

(<https://ghr.nlm.nih.gov/primer/mutationsanddisorders/possiblemutations>,

19/11/2019)

#### Çerçeve Kayması Mutasyonu



## 2.5 GENETİK POLİMORFİZM

Polimorfizm bir popülasyonda bir genin alelleri veya bir kromozomun homologlarıyla birleşen çeşitli fenotipik formların varlığı yani bir lokusta bir allelden fazlasının bulunması durumudur. Ayrıca bir toplumun genetik yapısındaki varyasyonların (farklılıkların) varlığı ve birden fazlasının birlikteliği genetik polimorfizm'' olarak adlandırılır. (Kashyap 2004; Devrim 2004). Polimorfizmler, mutasyonlardan popülasyon içinde daha yüksek oranda bulunmaları ile ayrılırlar.

Bir başka deyişle DNA üzerindeki deęişiklikler fenotipi etkiliyor ise mutasyon olarak adlandırılır, ancak fenotipi etkilemiyor sadece genetik deęişikliklere sebep oluyorsa polimorfizm olarak adlandırılırlar.

Gen polimorfizmleri popülasyonda yaygın olarak görölmektedir, etnik ve coęrafi deęişikliklere göre farklılık gösterirler (Semizoęlu 2013). Gen polimorfizmleri türlerin farklılaşması, bir popülasyondaki bireyler arasındaki farklılığı ve genetik çeşitlilięi sağlar.

DNA profilleri kişiye özgüdür. Bireyler arası DNA profili %99'dan daha fazla oranda benzerlik gösterirken %1'den daha az oranda genetik deęişiklięin sebebi polimorfik farklılıklardır. Polimorfizmden bahsedebilmek için popülasyondaki bir lokusta allelerin en az %5 farklılık göstermesi gerekmektedir (Semizoęlu 2013).

Genomdaki deęişiklikler hem yapısal gen bölgelerinde hem de yapısal olmayan bölgelerde olabilmektedir. Yapısal gen bölgesinde olabilecek deęişiklikler gen ürününün işlevsel bozukluęuna neden olursa, bu deęişiklikleri taşıyan bireylerin popülasyondan elenmesi söz konusu olabilmektedir.

Dolayısıyla yapısal gen bölgelerinde meydana gelen polimorfik deęişimler popülasyon içinde tam olarak yansımayacağından dolayı popülasyon çalışmalarında yeterince informatif olmayacaklardır. Buna karşılık yapısal olmayan bölgelerdeki polimorfik deęişiklikler çoęunlukla popülasyon içinde korunarak varlıklarını sürdürebilmektedirler. Bu nedenle yapısal olmayan bölgelerdeki polimorfizm popülasyonlardaki bireylere yansıyacağından izlem ve deęerlendirilmesi daha kolay ve bilgilendirici olacaktır (Perez-Lezaun 1997, Roewer 1996).

### **2.5.1 Adli Bilimlerde Kullanılan Genetik Polimorfizm Sistemleri**

Genetik bilimindeki önemli gelişmeler adli bilimleri de etkilemiştir. Bu gelişmeler ve tarihleri kısaca aşıęıda tablo şeklinde özetlenmiştir (Düvenci A. 2015).

**Tablo 2.1:** Adli genetik alanındaki önemli gelişmelerin gösterimi (Steffan R. 1991; Düvenci A. 2015).

Yıl	Adli kimliklendirmedeki Gelişmeler
1900	ABO Kan Grupları
1953	DNA Molekülünün Adli Bilimlerde Kullanımı
1953	Kırmızı Hücre Enzimleri Serum Proteinleri
1958	HLA (İnsan Lökosit Antijeni)
1970	Tip II Restriksiyon Enzimleri
1975	Southern Blotting
1980	VNTR (Değişken sayıda ardışık tekrarlar)
1983	PCR (Polimeraz Zincir Reaksiyonu)
1985	Alec Jeffreys, ilk kez DNA profilini RFLP tekniği kullanarak VNTR'ları tanımladı.
1985	İngiltere'de bir cinayet olayı ilk kez DNA ile çözüldü.
1986	İlk PCR kullanımı
1986	Edward Blake, PCR temelli DNA testini (HLA DQa) aynı şahsa ait farklı otopsi örneklerinde uyguladı.
1987	Kary Mullis tarafından PCR tekniği geliştirildi.
1987	Otomatik Sekanslama
1988	FBI tarafından VNTR'lar rutinde kullanıldı.
1990	K. Kasai ve arkadaşları ilk STR'ı (D1S80) geliştirdiler.
1992	Kapiller Elektroforez'de ilk STR'lar tanımlandı.
1994	FSS (Forensic Science Service-İngiltere)'de Quadruplex denendi.
1995	İngiltere Ulusal DNA veri bankası oluşturuldu.
1996	İlk ticari STR kitleri yapıldı.
1998	Amerika Birleşik Devletleri'nde CODIS lokusları tanımlandı.
2000	STR analizleri rutin uygulamaya girdi.
2001	On altı lokusu içeren ticari PowerPlex 16 kiti satışa sunuldu
2001	Ticari PowerPlex 16 kiti satışa sunuldu
2002	Applied Biosystem, beş boyalı Identifiler kitini ve çok kapillerli AB-3100 genetik analizörünü tanıttı.
2004	Real Time PCR DNA miktarı
2004	Y kromozomuna özgü STR kitleri kullanılmaya başlandı.
2007	Olay yeri biyolojik lekelerden şüphelinin göz rengi, saç rengi ve tipi, yaşı, boyu gibi fiziksel özelliklerinin tespiti için SNP (Single Nucleotid Polymorphism) çalışmaları hız kazandı.
2010	Yeni Avrupa Standardı STR lokusları oluşturuldu.

İlk adli amaçlı kimlik tespiti, kan gruplarının kişiden kişiye farklılık göstermesinden faydalanılarak 1901 yılında Karl Landsteiner tarafından ABO kan grup tayini ile başlamıştır. Serum proteinleri, eritrosit enzimleri ve beyaz kan hücreleri üzerinde bulunan ve yüksek polimorfik özellik gösteren HLA (insan lökosit antijeni) gibi konvansiyonel yöntemlerle devam etmiştir. (Dausset 1958). HLA, oldukça polimorfik olup 3.200'den fazla alleli tanımlanmıştır.

Allellerin sayılarının fazla olması HLA sistemlerinin adli bilimler için ideal bir yöntem olmasını sağlamıştır (Düvenci 2015) Bu yöntem, proteinlerin elektroforetik ayırımına ve antijenlerin immünolojik reaksiyonlarına temel almaktadır. Bu genetik

işaretlerin ayırım gücünün düşük olması, bireyler arasında yeterli ayrımı sağlayamaması, çevresel koşullara dayanıksız olması hem az miktardaki hem de her biyolojik materyalden sonuç alınamaması, stabilite çalışmalarının güç olması gibi bazı dezavantajları bu sistemlerin adli amaçlı kullanımını sınırlandırmıştır (Geserick ve Wirth 2012; Budowle ve Van Daal 2008).

Polimorfik genetik işaretlerinin kullanılmaya başlanması ile ilk olarak, RFLP (Sınırlı Parçacık Uzunluk Polimorfizmi) 1980'lerden 1990'ların ortasına kadar kullanılmıştır (Jackson ve ark. 2006; Botstein ve ark. 1980). Restriksiyon endonükleazları DNA'nın 4, 5 veya 6 bç uzunluğunda, bilinen nukleotit dizilerini tanıyıp, özel olarak bu noktalardan keser ve agaroz jel elektroforezi ile analizi yapılır (Besnard 2002). DNA parçacıklarının büyüklükleri genellikle nukleotit diziliminde polimorfizmler ile meydana gelen değişikliğe bağlı olarak varyasyonları gösterir.

RFLP tekniği ayırt etme gücü yüksek, güvenilir ve etkin bir yöntem olmasına rağmen insan gücü ile yapılıyor olması ve bu nedenle hata oranı yüksek olması, uzun sürmesi, radyoaktif madde ile temas gerektirmesi, yüksek kalitede ve degrade olmamış DNA'ya ihtiyaç duyması gibi birçok dezavantajı vardır. (Botstein ve ark. 1980). RFLP'nin yerini Kary Mullis tarafından 1987 yılında geliştirilen DNA lokuslarının çoğaltılmasını sağlayan PCR (Polimeraz Zincir Reaksiyonu) tekniği almıştır (Steffan ve Atlas 1989).

PCR yöntemi DNA'nın hedef bölgesinin istenilen miktarda çoğaltılmasını sağlayan bir teknolojidir (Erlich 1989). Adli olaylarda çeşitli delillerden elde edilen çok az miktarlardaki DNA'nın PCR tekniği ile çoğaltılabilmesi, delillerin değerlendirmesini arttırmıştır. Moleküler genetik alanında DNA teknolojileri ve PCR uygulamaları ile polimorfik özelliklerin analizindeki birçok zorluk ortadan kalkmıştır (Altunçul 2001). Böylece DNA analiz yöntemleri konvansiyonel analiz yöntemlerinin yerini almıştır.

DNA analizleri; ilk olarak RFLP (Restriction Fragment Length Polymorphism- Sınırlayıcı Parça Uzunluğu Polimorfizmi), VNTR (Variable Number of Tandem Repeats- Değişken Sayıda Ardışık Tekrar Dizileri, Minisatellitler), mtDNA (mitokondriyal DNA), SNP (Single Nucleotide Polymorphism- Tek Nükleotid Polimorfizmi), STR (Short Tandem Repeat- Kısa Ardışık Tekrar Dizileri, Mikrosatellitler) çalışmaları şeklinde çeşitlilik göstermiş ve adli örneklerin analizi için en avantajlı hale getirilmiştir.



İnsan genomunun yaklaşık %3'ünü kaplayan ardışık tekrar dizileri, tekrar ünitelerinin sayısına ve tekrar dizisinin büyüklüğüne göre iki grupta sınıflandırılmıştır. Bu iki grup, minisatellitler (VNTR- Değişik Sayılarda Ardışık Tekrar Dizileri) ve mikrosatellitlerdir (STR-Short Tandem Repeat) (Hagelberg ve ark. 1991; Tamaki ve Jeffreys 2005). Alec Jeffreys ve arkadaşları tarafından ilk olarak 1985 yılında DNA üzerinde tekrar eden, VNTR olarak adlandırılan bazı bölgeleri göstermiş ve bu bölgelerdeki tekrar sayısının da kişiden kişiye değişkenlik gösterdiğini keşfetmiştir.

Böylelikle 'DNA parmak izi (DNA fingerprint) tanımı ilk kez İngiliz genetikçi Alec Jeffreys tarafından yapılmıştır (Düvenci 2015). Bu keşif sayesinde DNA ilk defa delil olarak mahkemelerde kabul edilmiştir (Robertson ve ark. 1990).

VNTR'ler 6-100 bazlık DNA dizilerinin çoklu sıralı tekrarlarından oluşurlar. VNTR bölgelerinin en önemli özelliği ardışık tekrar sayılarının ve tekrar birimlerindeki nükleotid dizilerinin değişiklik göstermesidir. Tekrar sayısı kişiler arasında büyük değişkenlik gösterir. VNTR'ler yüksek derecede polimorfik ve Mendel kalıtımı gösteren genetik belirteçlerdir. (Connealy 1994; Jeffreys 1987). VNTR bölgelerinden DNA profili elde etmek için çok fazla emek, zaman, uzmanlık ve fazla miktarda DNA gerekmektedir (Butler ve ark. 2009). Çok lokuslu VNTR'ler ile çalışmak optimizasyon, spesifik olmayan sonuçlara sebep oldukları için sorunlar nedeniyle yerini STR çalışmalarına bırakmıştır.

## **2.6 KISA TEKRAR DİZİLERİ (STR)**

İnsan genomu yaklaşık 3 milyar baz çiftinden oluşur ve bunun yaklaşık %99'u herhangi bir protein kodlamayan intronik bölgelerdir. Kodlama yapmayan bu bölgelerin bir kısmı tekrar eden ve tüm genoma dağılmış dizilerden oluşur. Adli DNA çalışmalarında kullanılan bu sıralı tekrar dizileri satellit DNA olarak adlandırılır. Satellit DNA tekrar ünitesinin büyüklüğüne göre mini ve mikro satellit olmak üzere ikiye ayrılır (Semizoğlu 2013).

### **2.6.1 Minisatellitler**

Değişken sayıdaki tekrarlayan dizilerdir. Bu dizilere VNTR (Variable Number of Tandem Repeats) denilmektedir. 9-65 baz çifti uzunluğunda tekrar dizilerinden oluşurlar. Polimorfik özelliklerinden dolayı DNA analizlerinde tanı amaçlı (babalık testi, adli tıp, kalıtsal hastalıklarda mutant allel tespiti) olarak kullanılabilirler.

### **2.6.2 Mikrosatellitler**

Mikrosatellitler Kısa Tekrar dizileri (Short Tandem Repeats) ya da Basit Dizi Tekrarlar (Simple Sequence Repeats) olarak adlandırılırlar. Mikrosatellitler 2-10 baz çifti arası tekrar ünitelerinden oluşmaktadır. Tüm genomda yayılmış halde 100.000'den fazla mikrosatellit DNA dizisi bulunmaktadır. Bu diziler yüksek polimorfik özelliklere sahip olduklarından minisatellitlerden daha yaygın şekilde DNA temelli adli çalışmalarda kullanılmaktadırlar.

STR'ler tekrar ünitesinin uzunluğuna göre adlandırılmaktadır. Örneğin tekrar ünitesi iki bazdan oluşuyorsa dinükleotit, üç bazdan oluşuyorsa trinükleotit, dört bazdan oluşuyorsa tetranükleotit olarak adlandırılırlar (Semizoğlu 2013).

STR'ler tekrar ünitesinin sıralı tekrarından oluşmayabilirler bu tip STR'lar basit, bileşik ve karışık olarak üç gruba ayrılır.

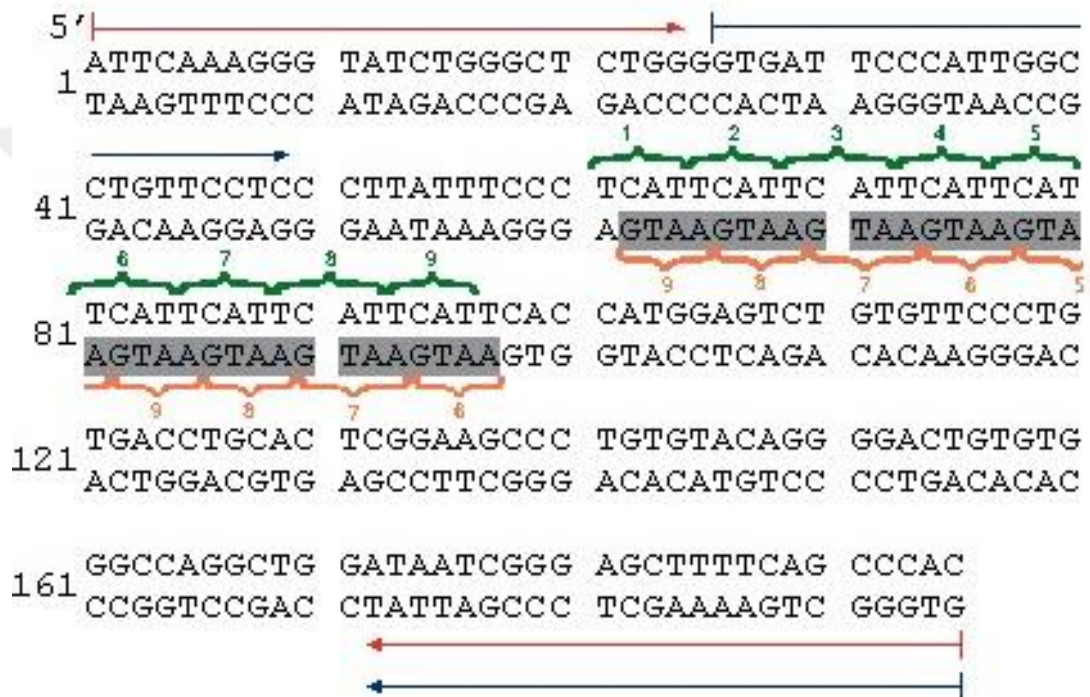
STR bölgeleri her zaman sadece tekrar ünitesinin belirli sayıda tekrarından oluşmayabilirler. Tekrar şekillerine göre STR'ler üç gruba ayrılırlar (Walsh 2007). Bunlar:

### 2.6.2.1 Basit STR'ler

Tekrar eden baz dizisi sıralı şekilde tekrar etmektedir.. Ör: HumTH01

**Şekil 2.4:** Basit STR (HumTH01) (<https://strbase.nist.gov/images/th01.jpg>  
28/10/2019)

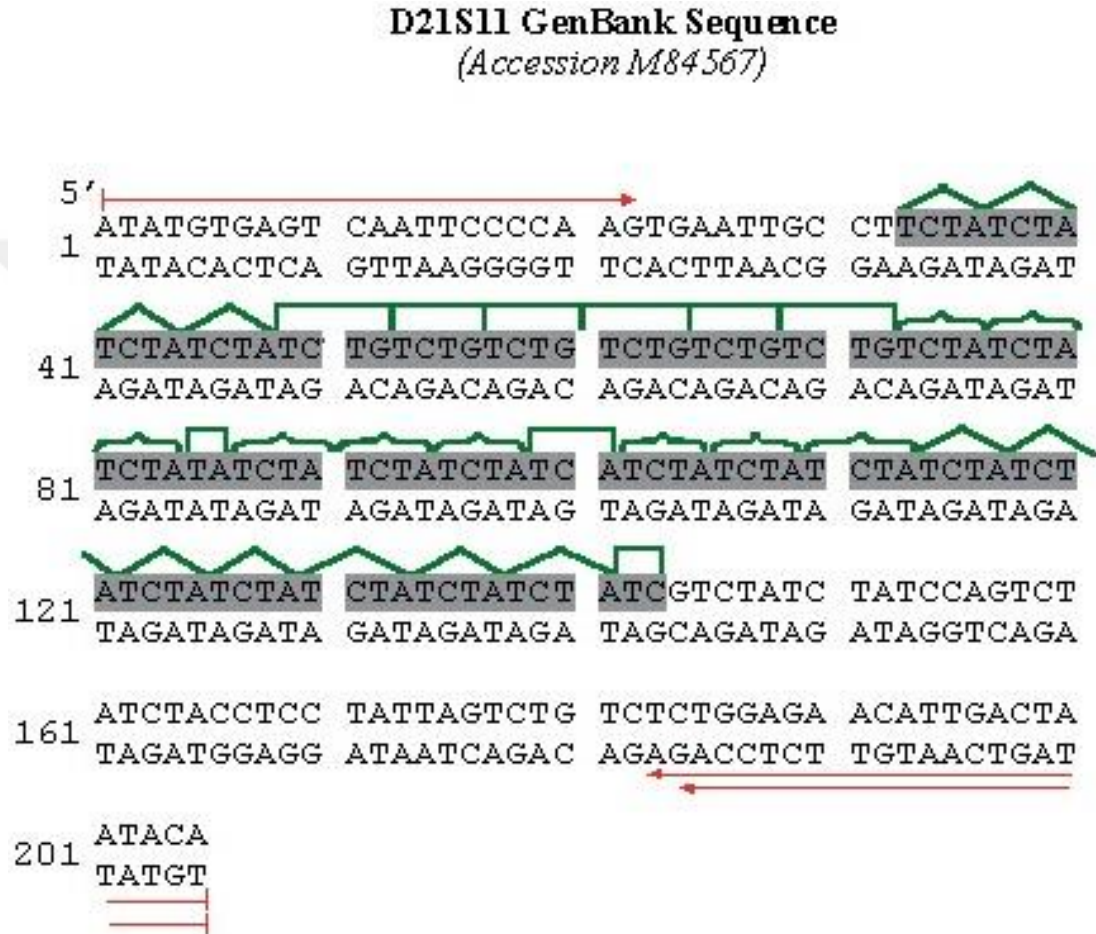
#### HUMTH01 Sequence from GenBank (Accession D00269)



### 2.6.2.2 Bileşik STR'ler

Bileşik STR'lar iki ya da daha fazla basit STR'nin birbirini takip ederek tekrar etmesiyle oluşurlar.

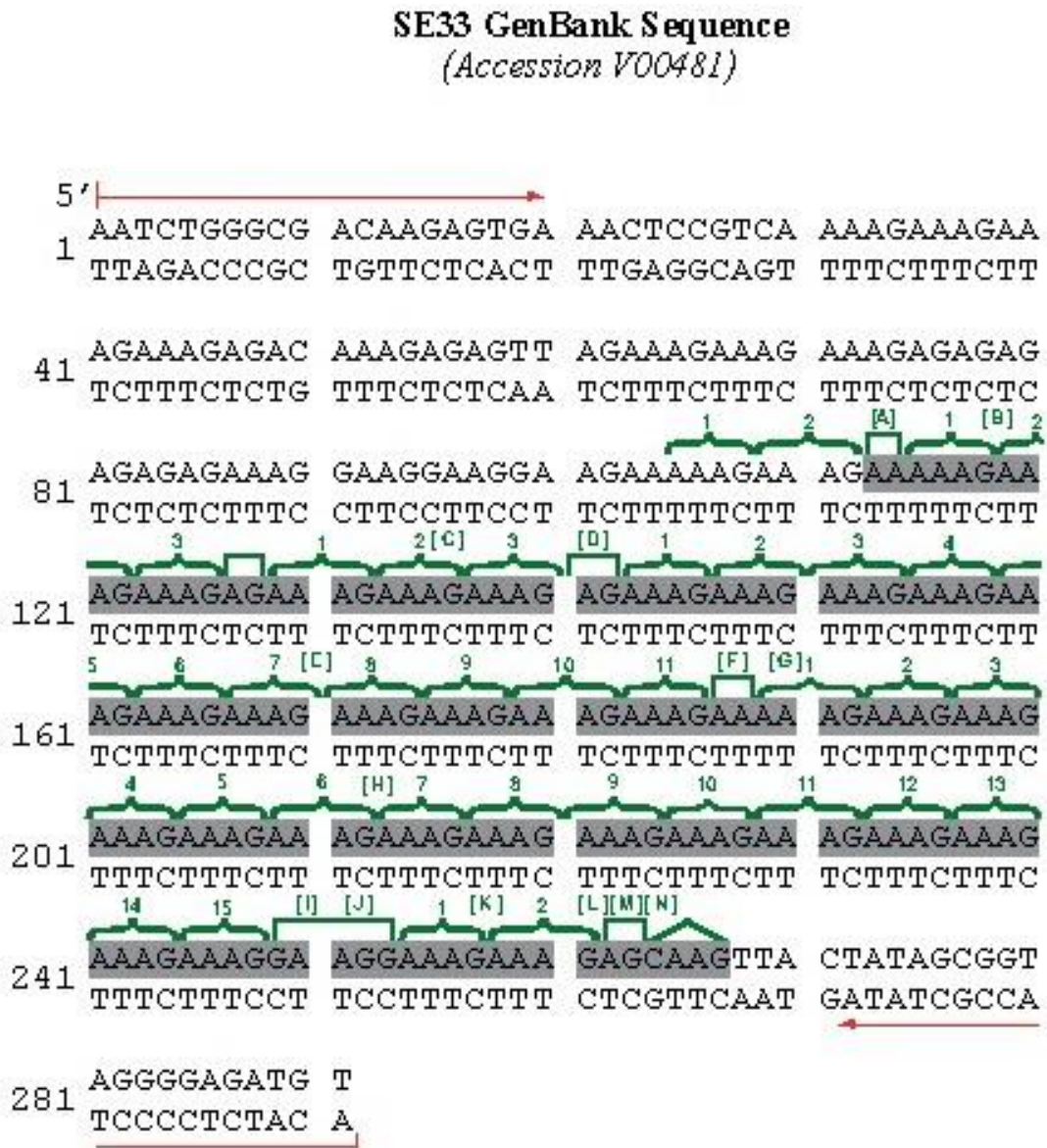
Şekil 2.5: Bileşik STR (D21S11) <https://strbase.nist.gov/images/d21s11.jpg>  
28/10/2019)



### 2.6.2.3 Karmaşık STR'ler

Birkaç tekrar ünitesinin karışık ve değişik sayıda ve sırada bulunması ile oluşan STR'lardır.

Şekil 2.6: Karmaşık STR (SE33) (<https://strbase.nist.gov/images/se33.jpg>  
28/10/2019)



## 2.7 STR LOKUSLARININ ADLANDIRILMASI VE NUMARALANDIRILMASI

STR lokuslarının isimlendirilmesi ISFG (International Society for Forensic Genetic- Ulaslararası Adli Genetik Topluluğu) tarafından belirlenen bir takım kurallara göre yapılmaktadır. ISFG topluluğu tarafından önerilen bu kurallar günümüzde halen kullanılmaktadır (Bär 1997; Canpolat 2017).

Bu kapsamda D#-S# olarak bilinen adlandırma ile lokusların isimlendirilmesi yapılır. Ayrıca STR bölgesi bir gen ya da pseudogene bölgesi içinde ise o gen ismi ile adlandırılır. Aynı zamanda STR lokusunun 3'→5' yönde okunması gerektiği de ISFG tarafından açıklanmıştır (Bär ve ark. 1997; Canpolat 2017).

D#-S# adlandırmasına bir örnek D2S441'dir ve burada D ile ifade edilen STR bölgesinin DNA üzerinde varlığıdır, ikinci sırada gelen 2 rakamı ile hangi kromozom üzerinde bulunduğu ifade edilmektedir. S harfi ise STR lokusunun DNA üzerinde tek kopya olarak bulunduğunu (Single Copy) açıklar. Daha sonra gelen 441 sayısı ise o kromozom üzerinde ki diğer STR'lerden ayıran sayıdır (Bär ve ark. 1997; Canpolat 2017).

Protein kodlayan bölgelerde bulunan STR bölgelerinin isimlendirmesine örnek olarak TH01(Genebank D00269) verilebilir. Bu lokus İnsan genomunda 11. Kromozom üzerinde bulunan Tirozin Hidroksilaz geninin 1 intronunda bulunduğu göstermektedir ([https://strbase.nist.gov/str\\_TH01.htm](https://strbase.nist.gov/str_TH01.htm))

Adli kimliklendirmede kullanılan STR bölgeleri istisnalar hariç genellikle dört baz çifti tekrardan oluşur ve tetranükleotit olarak adlandırılırlar. Bu ünitelerin tekrar sayısına göre allelerin numaralandırılması yapılır. D21S11 lokusu için aşağıda tabloda allel numaralandırma örnekleri gösterilmiştir.

**Tablo 2.2:** D21S11 lokusunun allel numaralandırma örneği. D21S11 lokusu (TCTA), (TCTG) ve (TCTA) olmak üzere 3 farklı varyasyona sahip motiflerin tekrarından oluşur (Brinkmann ve ark. 1996).

Allel	Uzunluk (bp)	Hesaplama
27	213	$27 \times 4 + 105 = 213$
31	229	$31 \times 4 + 105 = 229$
33,2	239	$33 \times 4 + 2 + 105 = 239$

27 alleli için 4'lü tekrar ünitesinin 27 tekrarı söz konusudur, 105 bp 5' ve 3' bölgeleri ile ara bölgede kalan 43 bp'nin toplamıdır. 33,2 alleli 33 tam tekrar eden motif sayısını ,2 ise 33 tam tekrardan sonra 4 nükleotidin yalnızca ikisinin tekrar ettiğini göstermektedir (Bär ve ark. 1997).

## 2.8 ADLİ DNA ANALİZLERİNDE KULLANILAN STR LOKUSLARI VE STANDARTLARI

Günümüzde Adli kimliklendirme çalışmalarında birçok STR bölgelerinden faydalanılmaktadır. Bu bölgelerin veri bankalarında ve aynı lokuslar ile çalışan diğer laboratuvarlar arasında tutarlılık olması açısından STR'lerin bazı standartlara sahip olması gerekmektedir.

1997 yılında Amerika Birleşik Devletlerinde FBI CODIS (Combine DNA Index System) ile 13 lokuslu sistem geliştirmiştir. Bu bölgelerin ortak özellikleri degrade DNA'da dahi amplifikasyonlarının mümkün olması, otomasyona uygun insan kaynaklı hataları minimize etmesi ve küçük bölgeler oldukları için analiz süresinin kısa olmasıdır.

Gelişen teknoloji ile birlikte yapılan istatistiksel hesaplamaların hassaslığını arttırması ile Ocak 2017 itibariyle CODIS tarafından belirlenen STR lokusları 20'ye çıkarılmıştır (Canpolat 2017).

## 2.9 SE33 STR LOKUSU VE ADLİ KİMLİKLENDİRMEDE KULLANIMI

Bireysel ayırmda gerçek bir araç olarak, genetik çeşitlilik dünya çapında adli bilimlerde kullanılmaktadır. SE 33 ya da diğer adıyla İnsan  $\beta$ -Aktin ilişkili psödogen (HUMANCTBP2) çoklu uzunluk varyasyonlarındaki yüksek mutasyon oranı

nedeniyle üzerinde durduğumuz STR belirteci (marker) olmuştur. Bu kompleks belirteç temel AAAG dörtlü tekrar motifinin çoklu tekrarları adli DNA analizlerinde yüksek ayırım gücü sebebi ile kullanılır.

Ticari kitler arasında STR bölgelerinin uyumu bu profillerin analizi ve karşılaştırılması için çok önemlidir. Yüksek varyasyon oranları nedeniyle primer çiftlerinin geliştirilmesi oldukça zordur (Davis ve ark. 2012). SE 33 lokusu birçok popülasyonda yüksek varyasyon oranı ve kimliklendirmede ki ayırım gücü bildirilmiştir (Laszik ve ark. 2001; Butler ve ark. 2009). SE33 lokusu Avrupa ve Amerika başta olmak üzere birçok ülkede gelişen adli DNA STR setlerine dahil edilmektedir.





### **3. GEREÇ ve YÖNTEM**

#### **3.1 GEREÇ**

Bu çalışma geçmişe yönelik retrospektif bir çalışma olup, 2018 yılı Ocak-Haziran ayları arasında Hakim ve Savcılıklar tarafından İzmir Adli Tıp Grup Başkanlığı Biyoloji İhtisas Dairesine örnek vermek üzere gönderilmiş ya da tam teşekküllü devlet hastanelerinde kan örnekleri alınılarak adli emanet olarak İzmir Adli Tıp Grup Başkanlığı Biyoloji İhtisas Dairesine gönderilmiş, birbirleriyle yakın akraba ilişkisi bulunmayan 500 bireye ait örnekler üzerinde yapıldı.

Söz konusu örneklerin genomik DNA izolasyonları EZ-1 investigator kit ve Power plex Fusion 6C Direct kit ile yapılarak, Power Plex Fusion 6C amplifikasyon kit ile SE33 STR bölgesinin amplifikasyonu gerçekleştirilip, ardından ABI 3500 Genetic Analyzer cihazı ile elektroforez çalışmaları yapılmış ve Gene Mapper Software v1.4 ile elektroforez analizleri tamamlanan sonuçların arşiv verileri üzerinden yapılmıştır.

Çalışmamızda herhangi bir biyolojik materyal kullanılarak laboratuvar çalışması yürütülmemiştir, yalnızca İzmir Adli Tıp Grup Başkanlığı Biyoloji İhtisas Dairesininin 2018 yılına ait arşiv verilerinden yararlanılmıştır. Arşiv kullanımı için Adli Tıp Kurumunda gerekli izinler alınmıştır.

#### **3.2 YÖNTEM**

Bu çalışma retrospektif bir çalışma olup 2018 yılında DNA analiz çalışmaları tamamlanan örnekler üzerinden arşiv verileri kullanılarak yapılmıştır. Söz konusu arşiv verilerine ait Örnek alımı, DNA izolasyonu, PCR, Elektroforez ve sonuçların analiz çalışması Adli Tıp Kurumu uzman personeli tarafından gerçekleştirilmiştir. Bu arşivin oluşturulmasında aşağıda ki yöntemlerin kullanılmış olduğu tespit edilmiştir.

Bu nedenle polimorfik ayırım gücü yüksek olduğu düşünölen SE33 STR lokusu için İzmir Adli Tıp Kurumu Biyoloji İhtisas Dairesinde 2018 yılında (Ocak-Haziran) Hakimlik ve Cumhuriyet Başsavcılıkları tarafından gönderilen canlı şahıslardan alınan ağız içi sürüntü örnekleri ile adli emanet olarak gönderilen kan, kıl, tırnak, tükrük vb. örneklerin sonuçlarından yararlanılmıştır.

### 3.2.1 Şahıslardan Örnek Alımı

Çalışmamızda verilerini kullandığımız şahıslar Mahkemelerce ya da Savcılık kanalı ile olması durumunda CMK 75-80 maddeleri gereği Moleküler Genetik inceleme mahkeme kararı yazısı ile İzmir Adli Tıp Grup Başkanlığı Biyoloji İhtisas Dairesine biyolojik örnek vermek üzere gelen /getirilen şahıslardan 2 adet pamuk uçlu eküvyon çubuk ile ağız içi sürüntü örneği alınmaktadır. İzmir Adli Tıp Grup Başkanlığı Biyoloji İhtisas Dairesine şahsen gelmesi/getirilmesi mümkün olmayan şahısların kan, kan leke, kıl, tükrük, tırnak örnekleri en yakın tam teşekküllü sağlık kuruluşundan aldırılarak muhafazalı şekilde adli emanet olarak İzmir Adli Tıp Grup Başkanlığı Biyoloji İhtisas Dairesine ulaştırılır.

### 3.2.2 Promega Swabsolution kit ile DNA izolasyonu

Yukarıda şahıslardan örnek alımında bahsedilen örnekler İzmir Adli Tıp Grup Başkanlığı Biyoloji İhtisas Dairesi Referans Laboratuvarında üzerlerine 1 ml Promega Swabsolution Reagent buffer eklenerek 30 dk 70 °C’de inkübasyona alınır. Daha sonra 1 dakika shaker cihazında çalkalanır ve ardında 1000 rpm de kısa süreli santrifüj edilerek, her örnekten 2 µl hacimde PCR karışımına dahil edilir.

**Tablo 3.1:** PPF 6C Direct PCR protokolü için gerekli bileşenler ve hacimleri.

<b>PCR bileşenleri</b>	<b>1 reaktif</b>
PCR Master Mix:	2,5 µl
Primer Mix:	2,5 µl
DNA:	2 µl
Distile Su:	5,5 µl
<b>Toplam PCR Hacmi:</b>	<b>12,5 µl</b>

### 3.1.1 PCR ile SE33 lokus amplifikasyonu

İzole edilen DNA örneklerinden 6. Kromozom üzerinde bulunan SE 33 lokusu için spesifik olan primerler ile (5'-AATCTGGGCGACAAGAGTGA-3' 5'-ACATCTCCCCTACCGCTATA-3') uygun PCR protokol ile amplifiye edildi. DNA ürünlerinin, PPF 6C PCR Amplification Kit ile uygun protokol kullanılarak amplifikasyonları sağlandı. Her bir örnek için PCR tüpüne 2,5 µl PCR PowerPlex® Fusion 6C 5X Master Mix, 2,5 µl PowerPlex® Fusion 6C 5X Primer Pair Mix ve 2 µl swabsolütion buffer eklenmiş örnekten ilave edildi ve son hacim di-distile su ile 12,5 µl'ye tamamlandı ve aşağıdaki PCR protokolüne göre her bir DNA örneğinin PCR işlemi yapıldı.

**Tablo 3.2:** Thermal Cycler PCR döngüsü.

96°C denaturasyon	1 dakika	} 26 / 27 döngü
96°C denaturasyon	5 saniye	
60°C primer bağlanma / uzama	1 dakika	
60°C son uzama	10 dakika	
4°C	∞	

### 3.2.3 Elektroforez ve tiplendirme

Elde edilen PCR ürünlerini tiplendirmek için 24 kapillerli elektroforez cihazı olan ABI 3500 Genetic Analyzer cihazında elektroforetik ayırım sağlanır. Genetik Analiz cihazına konulmadan önce; 12 µl formamid 0,5 µl WEN ILS 500 LIZ Size Standart 1 µl PCR ürünü konular ve her bir kuyucuk üzeri septa ile kapatılır. Ayrıca her bir yürütme seti için 1 kuyucuğa 1 µl Allelic Ladder konular. Örnekler 95°C'de 3 dakika denatüre edilir.

Denatürasyon sonrası örnekleri içeren plate -20°C'de 3 dakika buz üzerinde bekletilir ve elektroforez cihazına yüklenir. Elektroforez sona erdikten sonra sonuçlar GeneMapper ID v1.4 programı ile analiz edilir. Elde edilen değerler Allelic Ladder sekansları referans alınarak karşılaştırılır.

### 3.2.4 İstatistik analiz

Birbirleri ile akrabalık ilişkisi bulunmayan 500 bireye ait SE33 STR lokusu genotip verileri İzmir Adli Tıp grup Başkanlığı Biyoloji İhtisas Dairesi arşivinden elde edildi. Allellik ve genotip frekansları, ayırım gücü (PD), eşleşme olasılığı (PM), polimorfik bilgi içeriği (PIC), dışlama gücü (PE), tipik babalık indeksi (TPI) Promega PowerStats excel dosyası kullanılarak hesaplandı.



## **4. BULGULAR**

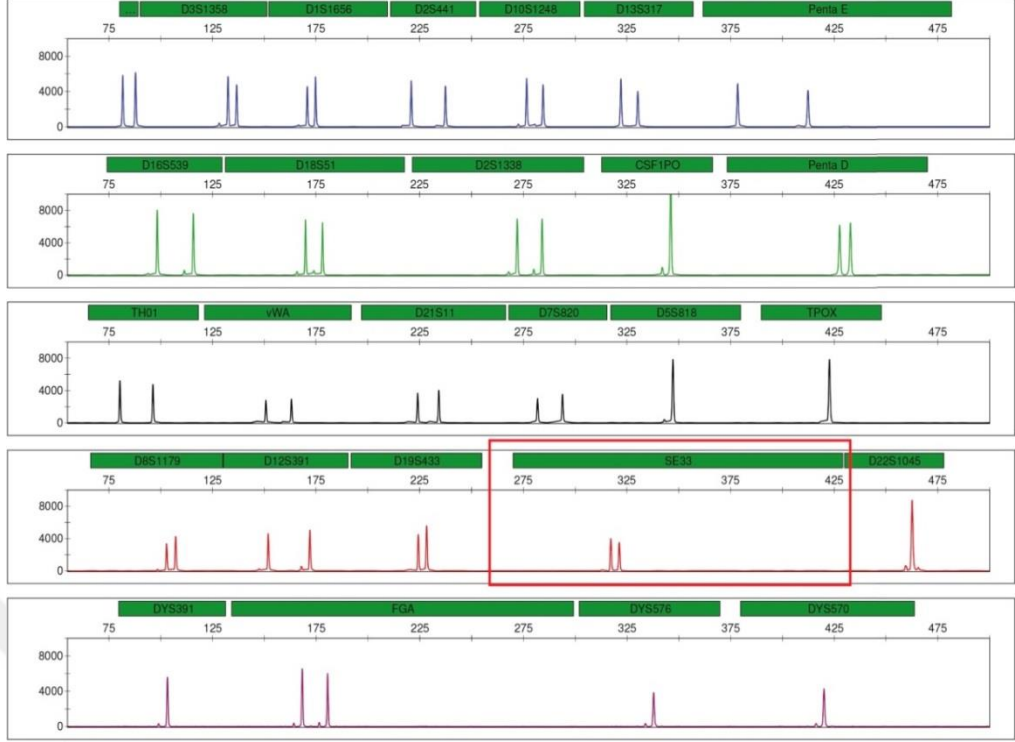
Bu çalışmada 2018 yılının ilk yarısında İzmir Adli Tıp Grup Başkanlığı Biyoloji İhtisas Dairesi Referans Laboratuvarında Swabsolition buffer ile izolasyonu yapıp, Promega Power Plex Fusion 6C Direct kit ile amplifikasyonları tamamlanmış birbiri ile akrabalık ilişkisi bulunmayan 500 bireyin İzmir Adli Tıp Grup Başkanlığı Biyoloji İhtisas Dairesinin arşivlerinde var olan sonuçları kullanıldı ve istatistiksel olarak frekans hesaplamaları yapıldı. İstatistiksel hesaplamalar Promega PoweerStats excel dosyası kullanılarak yapıldı.

### **4.1 GENOTİPLERİN BELİRLENMESİ**

500 bireyin; 23 adet otozomal, 3 adet Y STR ve 1 adet amelogenin olmak üzere toplam 27 STR lokusu Genemapper® IDX v1.4 analiz programı kullanılarak genotip analizi yapıp arşivde muhafaza altına alınan verilerden SE33 STR lokus genotip verileri toplanmıştır.

3 bölgesi Y-STR, 1 bölgesi amelogenin ve SE33 STR lokusu da dahil 23 bölgesi otozomal STR olan toplam 27 STR lokusunu içeren genotip elektroforegram görüntüsü Resim 3.1’de gösterilmektedir.

**Şekil 4.1:** SE33 STR lokusunu da içeren elektroforegram.



## 4.2 BULGULAR

500 farklı bireye ait genotip ve allel verileriyle yapılan istatistik hesaplamalar ile ayırım gücü (PD): 0,992, eşleşme olasılığı (PM): 0,008, polimorfik bilgi içeriği (PIC):0,95, dışlama gücü (PE):0,894 , tipik babalık indeksi (TPI):9,62 olarak bulundu.

### 4.2.1 Alel frekanslarının belirlenmesi

500 kişide SE33 STR lokusunun allel sıklığı power stats yazılım programı kullanılarak yapıldı. Her bireye ait alleller ve genotipler Tablo3.3’de verilmiş olup,

frekans hesaplamalarına dair verilerin grafik ve tabloları gösterilmiştir.

(n:500)	Allel 1	Allel 2	Genotip	(n:500)	Allel 1	Allel 2	Genotip
1	16	16	16-16	26	25,2	29,2	25,2-29,2
2	14	18	14-18	27	13	16	13-16
3	27,2	28,2	27,2-28,2	28	29	29,2	29-29,2
4	19	32,2	19-32,2	29	19	20	19-20
5	21	29,2	21-29,2	30	20	31,2	20-31,2
6	19	24	19-24	31	21,2	25,2	21,2-25,2
7	17	33,2	17-33,2	32	22,2	29,2	22,2-29,2
8	17	25,2	17-25,2	33	29,2	30,2	29,2-30,2
9	13	17	13-17	34	19,2	30,2	19,2-30,2
10	24,2	32,2	24,2-32,2	35	12	17	12-17
11	28,2	29,2	28,2-29,2	36	15	24,2	15-24,2
12	15	28,2	15-28,2	37	19	25	19-25
13	17	18	17-18	38	21	27,2	21-27,2
14	17	24,2	17-24,2	39	19	23,2	19-23,2
15	23,2	25,2	23,2-25,2	40	19	31,2	19-31,2
16	19	23,2	19-23,2	41	11	34	11-34
17	23,2	25,2	23,2-25,2	42	26,2	31,2	26,2-31,2
18	17	19	17-19	43	18	24,2	18-24,2
19	15	21,2	15-21,2	44	16	19,2	16-19,2
20	19	29,2	19-29,2	45	21	22	21-22
21	16	35	16-35	46	15	16	15-16
22	16,2	20	16,2-20	47	18	22,2	18-22,2
23	16	26,2	16-26,2	48	24,2	26,2	24,2-26,2
24	18	21	18-21	49	18	20	18-20
25	19	19	19-19	50	15	18	15-18

<b>(n:500)</b>	<b>Allel 1</b>	<b>Allel 2</b>	<b>Genotip</b>	<b>(n:500)</b>	<b>Allel 1</b>	<b>Allel 2</b>	<b>Genotip</b>
51	15,2	18	15,2-18	76	23,2	29,2	23,2-29,2
52	21	25,2	21-25,2	77	16	18	16-18
53	16	21	16-21	78	14	20	14-20
54	14	17	14-17	79	26,2	28,2	26,2-28,2
55	12	16	12-16	80	26,2	29,2	26,2-29,2
56	16	29,2	16-29,2	81	26,2	26,2	26,2-26,2
57	19	28,2	19-28,2	82	14	15	14-15
58	11	18	11-18	83	17	30,2	17-30,2
59	28,2	29,2	28,2-29,2	84	13	29,2	13-29,2
60	19	20	19-20	85	33,2	33,2	33,2-33,2
61	29,2	31,2	29,2-31,2	86	19	28,2	19-28,2
62	17	19	17-19	87	14	20	14-20
63	14	27,2	14-27,2	88	26,2	28,2	26,2-28,2
64	26,2	26,2	26,2-26,2	89	18	28,2	18-28,2
65	20	27,2	20-27,2	90	13	31,2	13-31,2
66	19	26,2	19-26,2	91	16	20,2	16-20,2
67	18	24,2	18-24,2	92	16	26,2	16-26,2
68	15	24,2	15-24,2	93	26,2	31,2	26,2-31,2
69	19	25	19-25	94	18	24,2	18-24,2
70	26,2	30,2	26,2-30,2	95	19	28,2	19-28,2
71	21	22	21-22	96	23,2	27,2	23,2-27,2
72	18	18	18-18	97	29,2	32,2	29,2-32,2
73	19	20	19-20	98	15	16	15-16
74	18	19	18-19	99	8	17	8-17
75	15	17	15-17	100	16	29,2	16-29,2



<b>(n:500)</b>	<b>Allel 1</b>	<b>Allel 2</b>	<b>Genotip</b>	<b>(n:500)</b>	<b>Allel 1</b>	<b>Allel 2</b>	<b>Genotip</b>
<b>101</b>	15	17	15-17	<b>126</b>	14	28,2	14-28,2
<b>102</b>	17	19	17-19	<b>127</b>	18	28,2	18-28,2
<b>103</b>	18	28,2	18-28,2	<b>128</b>	18	31,2	18-31,2
<b>104</b>	16	26,2	16-26,2	<b>129</b>	17	17	17-17
<b>105</b>	26,2	28,2	26,2-28,2	<b>130</b>	14	24,2	14-24,2
<b>106</b>	21	25,2	21-25,2	<b>131</b>	19	37	19-37
<b>107</b>	17	20	17-20	<b>132</b>	26,2	28,2	26,2-28,2
<b>108</b>	17	20	17-20	<b>133</b>	21	21	21-21
<b>109</b>	14	25,2	14-25,2	<b>134</b>	17	26,2	17-26,2
<b>110</b>	19	29,2	19-29,2	<b>135</b>	19	20	19-20
<b>111</b>	18	19	18-19	<b>136</b>	18	28,2	18-28,2
<b>112</b>	16	26,2	16-26,2	<b>137</b>	19	31,2	19-31,2
<b>113</b>	21	30,2	21-30,2	<b>138</b>	23,2	27,2	23,2-27,2
<b>114</b>	15	30,2	15-30,2	<b>139</b>	18	20	18-20
<b>115</b>	16	21	16-21	<b>140</b>	19	26,2	19-26,2
<b>116</b>	19	30,2	19-30,2	<b>141</b>	17	31,2	17-31,2
<b>117</b>	17	26,2	17-26,2	<b>142</b>	13	17	13-17
<b>118</b>	19	28,2	19-28,2	<b>143</b>	18	19	18-19
<b>119</b>	15	20	15-20	<b>144</b>	29,2	29,2	29,2-29,2
<b>120</b>	17	21	17-21	<b>145</b>	20	32,2	20-32,2
<b>121</b>	19	30,2	19-30,2	<b>146</b>	17	18	17-18
<b>122</b>	20	27,2	20-27,2	<b>147</b>	28,2	31,2	28,2-31,2
<b>123</b>	16	17	16-17	<b>148</b>	17	30,2	17-30,2
<b>124</b>	22,2	33,2	22,2-33,2	<b>149</b>	28,2	31,2	28,2-31,2
<b>125</b>	16	26,2	16-26,2	<b>150</b>	17	18	17-18

<b>(n:500)</b>	<b>Allel 1</b>	<b>Allel 2</b>	<b>Genotip</b>	<b>(n:500)</b>	<b>Allel 1</b>	<b>Allel 2</b>	<b>Genotip</b>
151	15	29,2	15-29,2	176	20	24,2	20-24,2
152	25,2	26,2	25,2-26,2	177	19	31,2	19-31,2
153	20	32,2	20-32,2	178	23,2	27,2	23,2-27,2
154	17	18	17-18	179	13	26,2	13-26,2
155	21	28,2	21-28,2	180	7	13	7-13
156	19	26,2	19-26,2	181	17	27,2	17-27,2
157	15	17	15-17	182	29,2	29,2	29,2-29,2
158	34	35,2	34-35,2	183	18	21,2	18-21,2
159	25,2	28,2	25,2-28,2	184	12	20	12-20
160	22,2	30,2	22,2-30,2	185	18	21,2	18-21,2
161	20	32,2	20-32,2	186	13	18	13-18
162	17	18	17-18	187	18	21,2	18-21,2
163	24,2	29,2	24,2-29,2	188	12	20	12-20
164	15	23,2	15-23,2	189	18	21,2	18-21,2
165	25,2	30,2	25,2-30,2	190	13	18	13-18
166	18	28,2	18-28,2	191	29,2	33,2	29,2-33,2
167	29,2	30,2	29,2-30,2	192	19	29,2	19-29,2
168	18	31,2	18-31,2	193	25,2	30,2	25,2-30,2
169	14	31,2	14-31,2	194	18	28,2	18-28,2
170	20	24,2	20-24,2	195	18	20	18-20
171	15	29,2	15-29,2	196	20,2	23,2	20,2-23,2
172	25,2	26,2	25,2-26,2	197	25,2	31,2	25,2-31,2
173	17	24,2	17-24,2	198	13	22,2	13-22,2
174	28,2	30,2	28,2-30,2	199	17	19	17-19
175	14	31,2	14-31,2	200	21	26,2	21-26,2

<b>(n:500)</b>	<b>Allel 1</b>	<b>Allel 2</b>	<b>Genotip</b>	<b>(n:500)</b>	<b>Allel 1</b>	<b>Allel 2</b>	<b>Genotip</b>
<b>201</b>	21,2	28,2	21,2-28,2	<b>226</b>	18	18	18-18
<b>202</b>	18	21	18-21	<b>227</b>	20	30,2	20-30,2
<b>203</b>	21	31,2	21-31,2	<b>228</b>	26,2	28,2	26,2-28,2
<b>204</b>	18	20	18-20	<b>229</b>	14	16	14-16
<b>205</b>	14	26,2	14-26,2	<b>230</b>	15	29,2	15-29,2
<b>206</b>	16	26,2	16-26,2	<b>231</b>	27,2	29,2	27,2-29,2
<b>207</b>	26,2	28,2	26,2-28,2	<b>232</b>	17	28,2	17-28,2
<b>208</b>	14	28,2	14-28,2	<b>233</b>	15	17	15-17
<b>209</b>	18	21	18-21	<b>234</b>	14	27,2	14-27,2
<b>210</b>	18	33	18-33	<b>235</b>	16	24,2	16-24,2
<b>211</b>	21,2	25,2	21,2-25,2	<b>236</b>	29,2	36	29,2-36
<b>212</b>	19	21	19-21	<b>237</b>	26,2	31,2	26,2-31,2
<b>213</b>	18	21	18-21	<b>238</b>	21	24,2	21-24,2
<b>214</b>	18	33	18-33	<b>239</b>	20	24,2	20-24,2
<b>215</b>	16	21	16-21	<b>240</b>	20	26,2	20-26,2
<b>216</b>	16	29,2	16-29,2	<b>241</b>	18	20	18-20
<b>217</b>	18	24,2	18-24,2	<b>242</b>	18	21	18-21
<b>218</b>	16	32,2	16-32,2	<b>243</b>	23,2	25,2	23,2-25,2
<b>219</b>	25	29,2	25-29,2	<b>244</b>	22	30,2	22-30,2
<b>220</b>	15	28,2	15-28,2	<b>245</b>	17	26,2	17-26,2
<b>221</b>	17	29,2	17-29,2	<b>246</b>	17	19	17-19
<b>222</b>	13	18	13-18	<b>247</b>	16	32,2	16-32,2
<b>223</b>	16	24,2	16-24,2	<b>248</b>	18	28,2	18-28,2
<b>224</b>	20	22	20-22	<b>249</b>	18	23,2	18-23,2
<b>225</b>	16	27,2	16-27,2	<b>250</b>	18	23,2	18-23,2

<b>(n:500)</b>	<b>Allel 1</b>	<b>Allel 2</b>	<b>Genotip</b>	<b>(n:500)</b>	<b>Allel 1</b>	<b>Allel 2</b>	<b>Genotip</b>
<b>251</b>	31,2	31,2	31,2-31,2	<b>276</b>	21,2	29,2	21,2-29,2
<b>252</b>	14,2	28,2	14,2-28,2	<b>277</b>	22	22,2	22-22,2
<b>253</b>	17	17	17-17	<b>278</b>	19	27,2	19-27,2
<b>254</b>	21,2	29,2	21,2-29,2	<b>279</b>	16	6	16-6
<b>255</b>	24,2	30,2	24,2-30,2	<b>280</b>	20	28,2	20-28,2
<b>256</b>	19	28,2	19-28,2	<b>281</b>	16,2	20	16,2-20
<b>257</b>	20	25,2	20-25,2	<b>282</b>	16	17	16-17
<b>258</b>	27,2	29,2	27,2-29,2	<b>283</b>	28,2	28,2	28,2-28,2
<b>259</b>	18	27,2	18-27,2	<b>284</b>	19	28,2	19-28,2
<b>260</b>	17	24,2	17-24,2	<b>285</b>	16	19	16-19
<b>261</b>	18	20	18-20	<b>286</b>	16	19	16-19
<b>262</b>	19	25,2	19-25,2	<b>287</b>	16	19	16-19
<b>263</b>	20	21	20-21	<b>288</b>	15	32,2	15-32,2
<b>264</b>	17	32,2	17-32,2	<b>289</b>	12	19	12-19
<b>265</b>	16	21,2	16-21,2	<b>290</b>	24,2	29,2	24,2-29,2
<b>266</b>	19	28,2	19-28,2	<b>291</b>	20	28,2	20-28,2
<b>267</b>	28,2	29,2	28,2-29,2	<b>292</b>	16,2	16,2	16,2-16,2
<b>268</b>	22,2	24,2	22,2-24,2	<b>293</b>	17	17	17-17
<b>269</b>	18	27,2	18-27,2	<b>294</b>	21,2	29,2	21,2-29,2
<b>270</b>	16	32,2	16-32,2	<b>295</b>	14	27,2	14-27,2
<b>271</b>	10	25,2	10-25,2	<b>296</b>	13	14	13-14
<b>272</b>	19	27,2	19-27,2	<b>297</b>	12	26,2	12-26,2
<b>273</b>	16	16,3	16-16,3	<b>298</b>	19	28,2	19-28,2
<b>274</b>	17	32,2	17-32,2	<b>299</b>	16	21	16-21
<b>275</b>	17	17	17-17	<b>300</b>	21	29,2	21-29,2

<b>(n:500)</b>	<b>Allel 1</b>	<b>Allel 2</b>	<b>Genotip</b>	<b>(n:500)</b>	<b>Allel 1</b>	<b>Allel 2</b>	<b>Genotip</b>
<b>301</b>	21,2	29,2	21,2-29,2	<b>326</b>	16	17	16-17
<b>302</b>	18	28,2	18-28,2	<b>327</b>	33,2	33,2	33,2-33,2
<b>303</b>	27,2	28,2	27,2-28,2	<b>328</b>	19	28,2	19-28,2
<b>304</b>	27,2	34	27,2-34	<b>329</b>	17	23,2	17-23,2
<b>305</b>	12	26,2	12-26,2	<b>330</b>	16	18	16-18
<b>306</b>	19	28,2	19-28,2	<b>331</b>	27,2	29,2	27,2-29,2
<b>307</b>	15	20	15-20	<b>332</b>	24,2	25,2	24,2-25,2
<b>308</b>	21	29,2	21-29,2	<b>333</b>	20	21	20-21
<b>309</b>	19	19	19-19	<b>334</b>	14,2	30,2	14,2-30,2
<b>310</b>	24,2	34,2	24,2-34,2	<b>335</b>	18	30,2	18-30,2
<b>311</b>	25,2	30,2	25,2-30,2	<b>336</b>	16	29,2	16-29,2
<b>312</b>	14	33,2	14-33,2	<b>337</b>	18	27,2	18-27,2
<b>313</b>	19	19	19-19	<b>338</b>	28,2	30,2	28,2-30,2
<b>314</b>	18	24,2	18-24,2	<b>339</b>	17	19	17-19
<b>315</b>	25,2	28,2	25,2-28,2	<b>340</b>	19	20	19-20
<b>316</b>	28,2	29,2	28,2-29,2	<b>341</b>	20	28,2	20-28,2
<b>317</b>	19	28,2	19-28,2	<b>342</b>	23	23,2	23-23,2
<b>318</b>	23,2	28,2	23,2-28,2	<b>343</b>	22	27,2	22-27,2
<b>319</b>	21	28,2	21-28,2	<b>344</b>	16	27,2	16-27,2
<b>320</b>	19	26,2	19-26,2	<b>345</b>	19	30,2	19-30,2
<b>321</b>	13	24,2	13-24,2	<b>346</b>	28,2	29,2	28,2-29,2
<b>322</b>	18	24,2	18-24,2	<b>347</b>	24,2	27,2	24,2-27,2
<b>323</b>	20	28,2	20-28,2	<b>348</b>	18	29,2	18-29,2
<b>324</b>	13	29,2	13-29,2	<b>349</b>	28,2	32,2	28,2-32,2
<b>325</b>	21	26,2	21-26,2	<b>350</b>	17	17	17-17

<b>(n:500)</b>	<b>Allel 1</b>	<b>Allel 2</b>	<b>Genotip</b>	<b>(n:500)</b>	<b>Allel 1</b>	<b>Allel 2</b>	<b>Genotip</b>
<b>351</b>	15	24,2	15-24,2	<b>376</b>	16	17	16-17
<b>352</b>	16	19	16-19	<b>377</b>	23,2	29,2	23,2-29,2
<b>353</b>	16	33,2	16-33,2	<b>378</b>	16	22	16-22
<b>354</b>	12	23,2	12-23,2	<b>379</b>	18	30,2	18-30,2
<b>355</b>	18	30,2	18-30,2	<b>380</b>	17	28,2	17-28,2
<b>356</b>	15	19	15-19	<b>381</b>	15	17	15-17
<b>357</b>	17	18	17-18	<b>382</b>	17	31,2	17-31,2
<b>358</b>	16	18	16-18	<b>383</b>	17	26,2	17-26,2
<b>359</b>	27,2	29,2	27,2-29,2	<b>384</b>	21,2	29,2	21,2-29,2
<b>360</b>	19	26,2	19-26,2	<b>385</b>	17	28,2	17-28,2
<b>361</b>	16	33,2	16-33,2	<b>386</b>	21	27,2	21-27,2
<b>362</b>	16	18	16-18	<b>387</b>	19	21	19-21
<b>363</b>	27,2	29,2	27,2-29,2	<b>388</b>	28,2	30,2	28,2-30,2
<b>364</b>	16	19	16-19	<b>389</b>	8	19	8-19
<b>365</b>	21	26,2	21-26,2	<b>390</b>	16	17	16-17
<b>366</b>	17	31,2	17-31,2	<b>391</b>	23,2	29,2	23,2-29,2
<b>367</b>	24,2	28,2	24,2-28,2	<b>392</b>	17	28,2	17-28,2
<b>368</b>	18	28,2	18-28,2	<b>393</b>	15	17	15-17
<b>369</b>	16	24,2	16-24,2	<b>394</b>	16	22	16-22
<b>370</b>	19	33,2	19-33,2	<b>395</b>	18	30,2	18-30,2
<b>371</b>	25,2	36	25,2-36	<b>396</b>	21	25,2	21-25,2
<b>372</b>	20	31,2	20-31,2	<b>397</b>	17	21,2	17-21,2
<b>373</b>	20	22,2	20-22,2	<b>398</b>	24,2	27,2	24,2-27,2
<b>374</b>	21	25,2	21-25,2	<b>399</b>	16	17	16-17
<b>375</b>	22	27,2	22-27,2	<b>400</b>	23,2	29,2	23,2-29,2

<b>(n:500)</b>	<b>Allel 1</b>	<b>Allel 2</b>	<b>Genotip</b>	<b>(n:500)</b>	<b>Allel 1</b>	<b>Allel 2</b>	<b>Genotip</b>
<b>401</b>	24,2	27,2	24,2-27,2	<b>426</b>	27,2	27,2	27,2-27,2
<b>402</b>	21	31,2	21-31,2	<b>427</b>	14	21,2	14-21,2
<b>403</b>	14	32,2	14-32,2	<b>428</b>	25,2	36	25,2-36
<b>404</b>	19	23,2	19-23,2	<b>429</b>	20	24,2	20-24,2
<b>405</b>	14	26,2	14-26,2	<b>430</b>	12	21	12-21
<b>406</b>	20	21,2	20-21,2	<b>431</b>	23,2	28,2	23,2-28,2
<b>407</b>	24,2	27,2	24,2-27,2	<b>432</b>	14	17	14-17
<b>408</b>	17	20	17-20	<b>433</b>	15	30,2	15-30,2
<b>409</b>	15	20	15-20	<b>434</b>	17	30,2	17-30,2
<b>410</b>	26,2	28,2	26,2-28,2	<b>435</b>	20	27,2	20-27,2
<b>411</b>	20	21,2	20-21,2	<b>436</b>	19	35	19-35
<b>412</b>	19	23,2	19-23,2	<b>437</b>	16	33,2	16-33,2
<b>413</b>	14	26,2	14-26,2	<b>438</b>	19	26,2	19-26,2
<b>414</b>	20	21,2	20-21,2	<b>439</b>	22	27,2	22-27,2
<b>415</b>	8	31,2	8-31,2	<b>440</b>	15	23,2	15-23,2
<b>416</b>	20	29,2	20-29,2	<b>441</b>	18	28,2	18-28,2
<b>417</b>	18	22,2	18-22,2	<b>442</b>	13	14	13-14
<b>418</b>	16	17	16-17	<b>443</b>	17	20	17-20
<b>419</b>	15	15,2	15-15,2	<b>444</b>	25,2	35	25,2-35
<b>420</b>	17	30,2	17-30,2	<b>445</b>	16	17	16-17
<b>421</b>	23,2	28,2	23,2-28,2	<b>446</b>	26,2	27,2	26,2-27,2
<b>422</b>	19	26,2	19-26,2	<b>447</b>	25,2	36	25,2-36
<b>423</b>	17	30,2	17-30,2	<b>448</b>	26,2	31,2	26,2-31,2
<b>424</b>	20	27,2	20-27,2	<b>449</b>	17	23,2	17-23,2
<b>425</b>	25,2	36	25,2-36	<b>450</b>	16	22	16-22

(n:500)	Allel 1	Allel 2	Genotip	(n:500)	Allel 1	Allel 2	Genotip
451	17	30,2	17-30,2	476	15	19	15-19
452	23,2	23,2	23,2-23,2	477	15	19	15-19
453	17	26,2	17-26,2	478	16	18	16-18
454	19	30,2	19-30,2	479	18	20	18-20
455	20	24,2	20-24,2	480	17	18	17-18
456	17	34	17-34	481	18	31,2	18-31,2
457	18	22,2	18-22,2	482	20	22,2	20-22,2
458	15	19,2	15-19,2	483	16	23,2	16-23,2
459	21,2	32,2	21,2-32,2	484	22	27,2	22-27,2
460	17	30,2	17-30,2	485	17	23,2	17-23,2
461	16	29,2	16-29,2	486	22	27,2	22-27,2
462	18	31,2	18-31,2	487	15	23,2	15-23,2
463	18	20	18-20	488	18	28,2	18-28,2
464	27,2	27,2	27,2-27,2	489	26,2	29,2	26,2-29,2
465	26,2	31,2	26,2-31,2	490	13	17	13-17
466	17	30,2	17-30,2	491	18	22,2	18-22,2
467	21	25,2	21-25,2	492	19	35	19-35
468	25,2	36	25,2-36	493	17	17,2	17-17,2
469	14	28,2	14-28,2	494	18	18	18-18
470	29,2	29,2	29,2-29,2	495	20	24,2	20-24,2
471	18	30,2	18-30,2	496	12	21	12-21
472	18	28,2	18-28,2	497	16	29,2	16-29,2
473	18	24,2	18-24,2	498	18	32,2	18-32,2
474	23,2	33,2	23,2-33,2	499	18	31,2	18-31,2
475	14	24,2	14-24,2	500	17	26,2	17-26,2

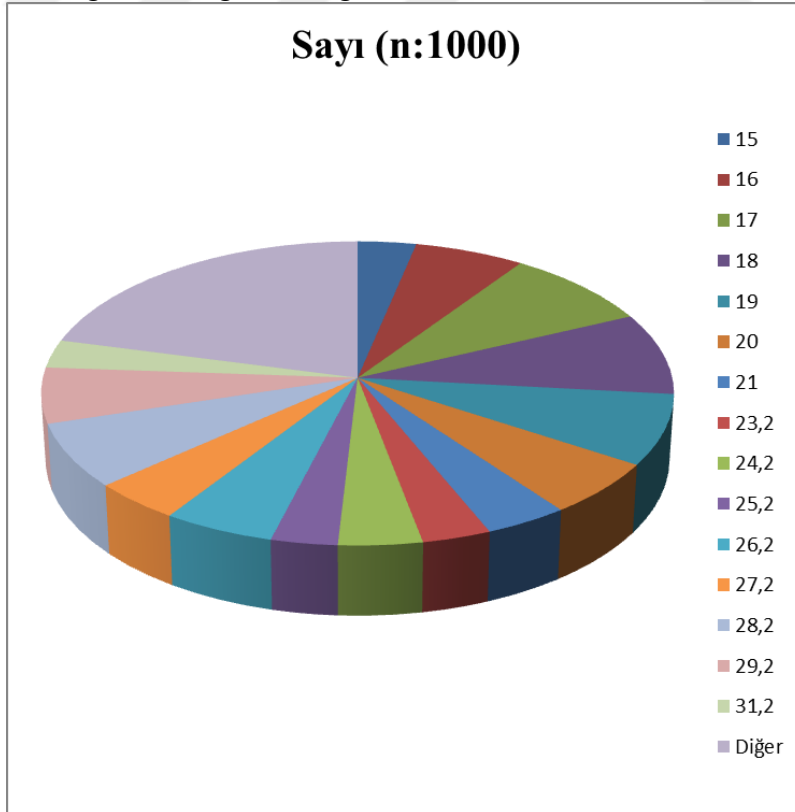
**Tablo 4.1:** 500 bireye ait allel ve genotipler.



**Tablo 4.2:** 500 bireye ait tüm alleller içinde %3'ten fazla orana sahip allellerin sayısı ve frekans değerleri.

Allel	Sayı (n:1000)	Frekans (%)
15	33	3,3%
16	62	6,2%
17	85	8,5%
18	87	8,7%
19	75	7,5%
20	57	5,7%
21	39	3,9%
23,2	32	3,2%
24,2	39	3,9%
25,2	31	3,1%
26,2	52	5,2%
27,2	42	4,2%
28,2	68	6,8%
29,2	59	5,9%
31,2	30	3,0%
<b>Diğer</b>	209	20,9%

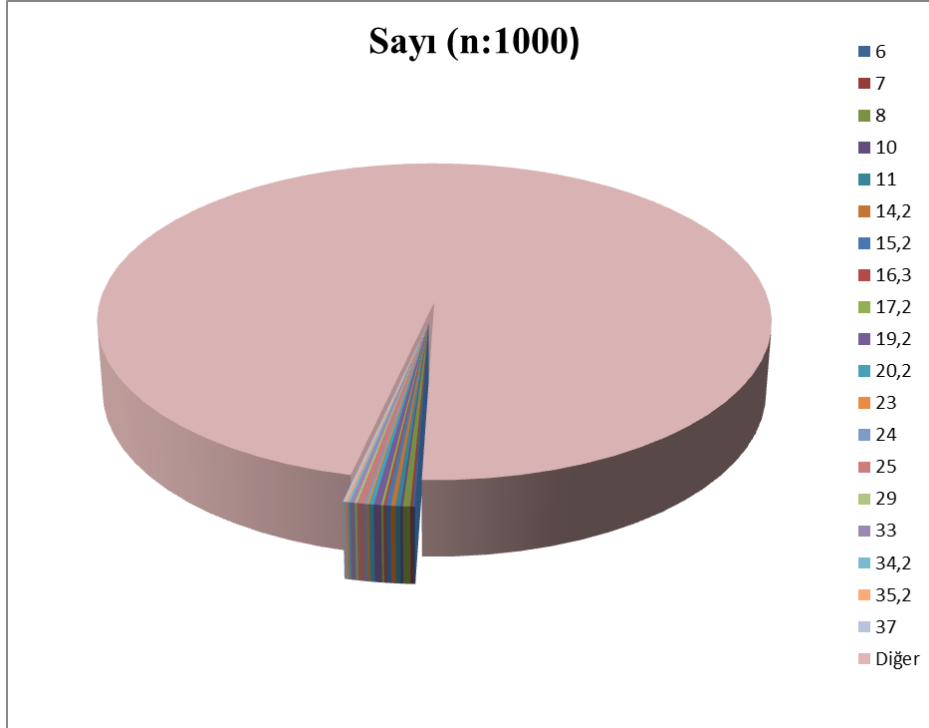
**Şekil 4.2:** 500 bireye ait tüm alleller içinde %3'ten fazla orana sahip allellerin frekans değerlerinin grafiksel gösterimi.



**Tablo 4.3:**500 bireye ait tüm alleller içinde %0,3'ten az orana sahip allellerin sayısı ve frekans değerleri.

Allel	Sayı (n:1000)	Frekans (%)
6	1	0,1%
7	1	0,1%
8	3	0,3%
10	1	0,1%
11	2	0,2%
14,2	2	0,2%
15,2	2	0,2%
16,3	1	0,1%
17,2	1	0,1%
19,2	3	0,3%
20,2	2	0,2%
23	1	0,1%
24	1	0,1%
25	3	0,3%
29	1	0,1%
33	2	0,2%
34,2	1	0,1%
35,2	1	0,1%
37	1	0,1%
<b>Diğer</b>	<b>970</b>	<b>97%</b>

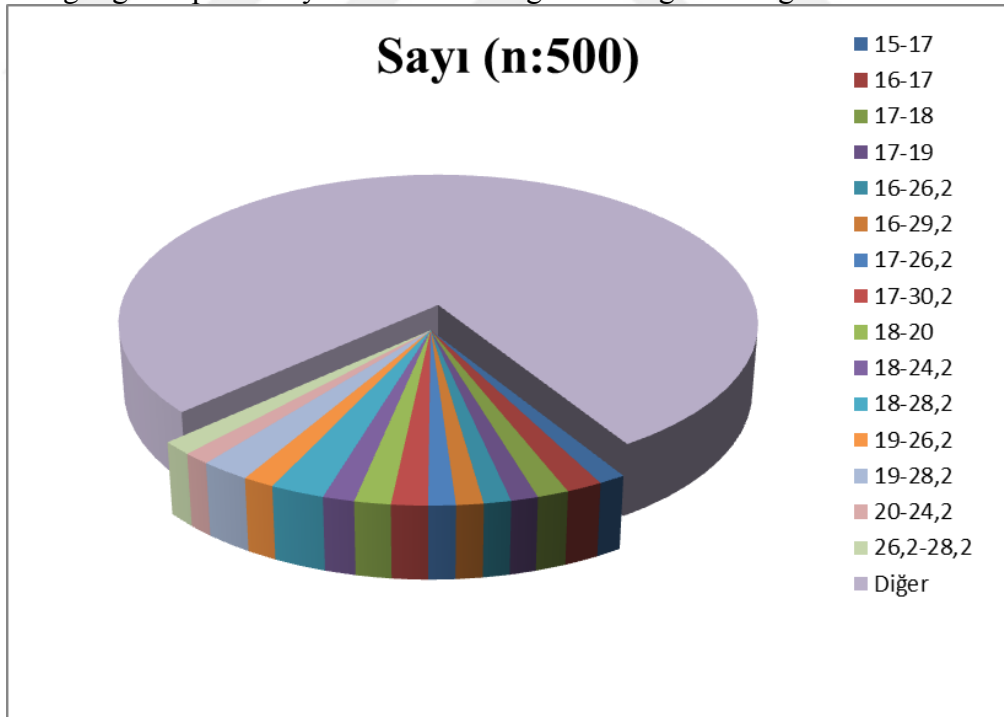
**Şekil 4.3:** 500 bireye ait tüm alleller içinde %0,3'ten az orana sahip allellerin sayısı ve frekans değerlerinin grafiksel gösterimi.



**Tablo 4.4:**500 bireye ait tüm genotipler içinden %1,2 ve daha fazla orana sahip Heterozigot genotiplerin sayısı ve frekans değerleri.

Genotip	Sayı (n:500)	Frekans (%)
15-17	6	1,20%
16-17	8	1,60%
17-18	7	1,40%
17-19	6	1,20%
16-26,2	6	1,20%
16-29,2	6	1,20%
17-26,2	6	1,20%
17-30,2	8	1,60%
18-20	8	1,60%
18-24,2	7	1,40%
18-28,2	12	2,40%
19-26,2	7	1,40%
19-28,2	11	2,20%
20-24,2	6	1,20%
26,2-28,2	7	1,40%
<b>Diğer</b>	<b>389</b>	<b>78%</b>

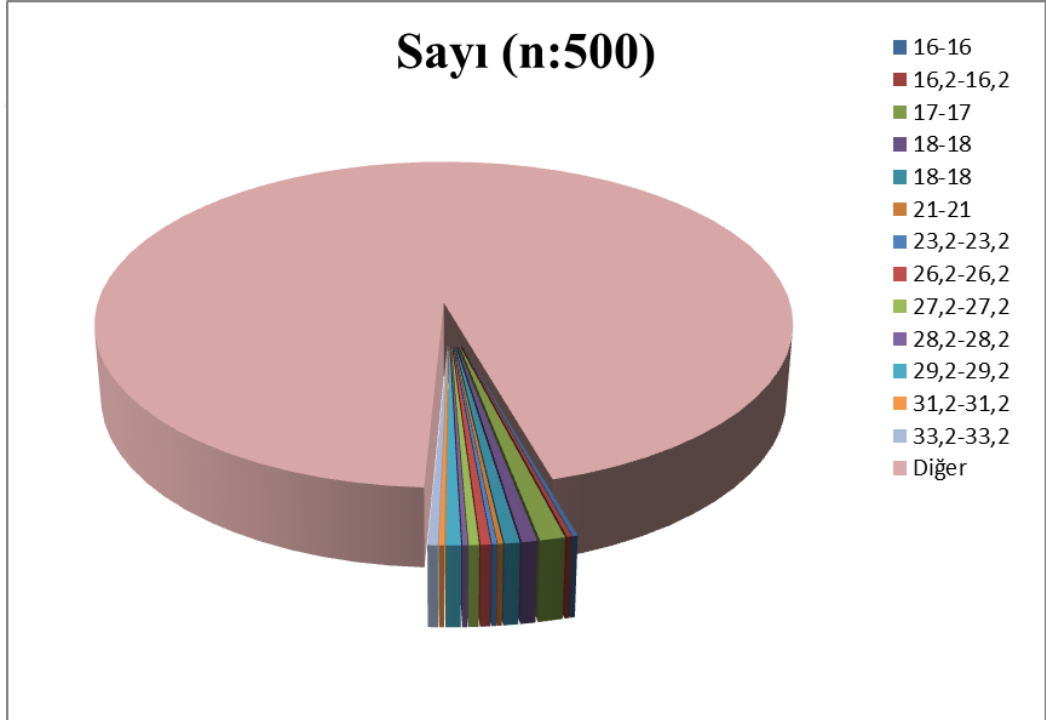
**Şekil 4.4:** 500 bireye ait tüm genotipler içinden %1,2 ve daha fazla orana sahip Heterozigot genotiplerin sayısı ve frekans değerlerinin grafiksel gösterimi.



**Tablo 4.5:** 500 bireye ait tüm homozigot genotiplerin sayısı ve frekans değerleri.

Genotip	Sayı (n:500)	Frekans (%)
16-16	1	0,2%
16,2-16,2	1	0,2%
17-17	5	1,0%
18-18	3	0,6%
18-18	3	0,6%
21-21	1	0,2%
23,2-23,2	1	0,2%
26,2-26,2	2	0,4%
27,2-27,2	2	0,4%
28,2-28,2	1	0,2%
29,2-29,2	3	0,6%
31,2-31,2	1	0,2%
33,2-33,2	2	0,4%
<b>Diğer</b>	<b>474</b>	<b>94,8%</b>

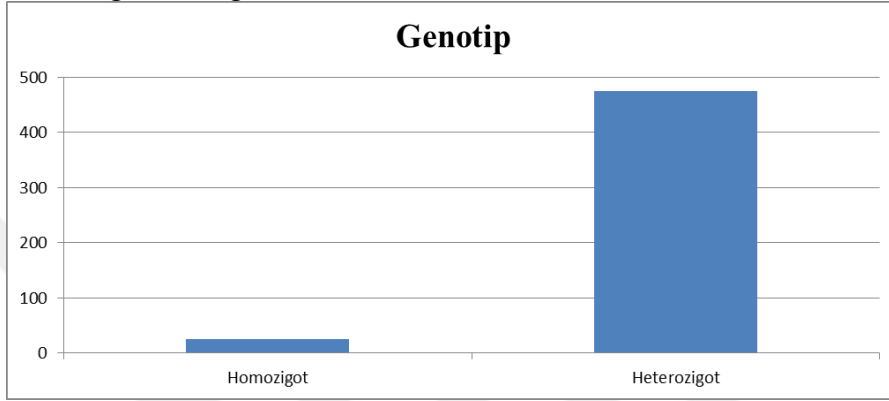
**Şekil 4.5:** 500 bireye ait tüm homozigot genotiplerin sayısı ve frekans değerlerinin grafiksel gösterimi.



**Tablo 4.6:**Toplam 500 genotipin homozigot ve heterozigot olarak sayısal dağılımı.

<b>Toplam</b>	500	
<b>Homozigot</b>	26	5,20%
<b>Heterozigot</b>	474	94,80%

**Şekil 4.6:** Toplam 500 genotipin homozigot ve heterozigot olarak sayısal dağılımının grafiksel gösterimi.



**Tablo 4.7:** 500 bireye ait SE33 STR lokusuna ait adli istatistik verileri Matching probability Eşleşme olasılığı), Power of Discrimination (Ayrım gücü), Polymorfism information content), Power of Exclusion (Dışlama gücü), Typical Paternity index (Tipik babalık indeksi).

<b>Adli İstatistik</b>	
<b>PM</b> (Eşleşme Olasılığı-Matching Probability):	<b>0,008</b>
<b>PD</b> (Ayrım Gücü-Power of Discrimination):	<b>0,992</b>
<b>PIC</b> (Polimorfik bilgi içeriği-Polymorphic information content):	<b>0,95</b>
<b>PE</b> (Dışlama Gücü-Power of Exclusion):	<b>0,894</b>
<b>TPE</b> (Tipik babalık indeksi-Typical Paternity Index):	<b>9,62</b>

## 5. TARTIŞMA

Bu çalışmada adli kimliklendirmede kullanılan SE 33 STR lokusunun Türk toplumunda ki polimorfizm oranları birbiri ile akrabalık ilişkisi bulunmayan 500 bireye ait arşiv verilerinden faydalanılarak yapılmış retrospektif bir çalışmadır.

SE33 STR lokusu polimorfizmleri farklı toplumlarda farklı sıklıklarda saptanabilmektedir. Söz konusu lokus hali hazırda annelik-babalık tayini, kimliği meçhul şahısların kimliklendirilmesi ve olay yerinden elde edilen DNA profillerinin orjininin belirlenmesi çalışmalarında başta Adli Tıp Kurumu, Polis ve Jandarma Kriminal laboratuvarları ile diğer yetkin kurumlar tarafından aktif şekilde kullanılmaktadır.

Bu çalışmada SE 33 STR lokusuna ait 47 farklı allel tespit edilmiştir. Bu alleller içinde en fazla rastlanan toplam 1000 allel içinde 87 defa ile 18 lokusu olmuştur. 18 lokusu tüm alleller içinde %8,7 bir sıklık oranına sahiptir. En az rastlanan alleller ise %0,1 sıklık oranları ile 6, 7, 10, 16,3, 17,2, 23, 24, 29, 34,2 35,2, 37 allelleri olmuştur. (Bhinder ve ark. 2018) Pakistan popülasyonunda yaptıkları çalışmada en sık rastlanan lokusun 19 lokusu olduğunu muhtemel sıklık frekansını %8'in üzerinde hesaplamışlardır ve aynı çalışmada toplamda 43 allel tespit edilmiştir.

Çalışma da ayrıca 209 farklı genotip tespit edildi. Bu genotiplerin 13 adeti homozigot olup, tüm homozigot genotipler tablo 3.7'de verildi. Homozigot genotiplerin frekans değeri %5,2 olarak tespit edildi.

Heterozigot genotip sayısı ise 196 adet olarak saptandı. %1,2 ve daha fazla sıklık oranında rastlanan heterozigot genotipler tablo 3.6'da verildi. Heterozigot genotiplerin frekans değeri %94,8 olarak tespit edildi. Bu bağlamda SE33 STR lokusu için hesaplanan allel ve genotip frekans değerleri Promega Power Stats excel uygulaması kullanıldı.

Bu lokus için hesaplanan PD (power of discrimination/ayırım gücü), PIC (polymorphism information content/polimorfik bilgi içeriği), PM (probability of match/ eşleşme olasılığı), TPI (typical paternity index /tipik babalık indeksi), PE (power of exclusion /dışlama gücü) hesaplanarak Türk toplumundaki sıklık

frekansının hesaplanmasının yanı sıra adli kimliklendirmede olgu çözümünde ki gücü belirlendi.

Bu verilerin birbiri ile akrabalık ilişkisi bulunmayan bireyler arasından seçilmesi çalışmanın doğruluğu ve güvenilirliği açısından avantajdır.

SE33 STR lokusu için adli istatistik parametreleri olan ayırım gücü (PD): 0,992, eşleşme olasılığı (PM): 0,008, polimorfik bilgi içeriği (PIC): 0,95, dışlama gücü (PE): 0,894, Tipik babalık indeksi (TPI): 9,62 Promega PowerStats excel dosyası kullanılarak hesaplandı bu veriler tablo 3.9'da tablo halinde gösterildi. Shavani ve ark. (2019) Hindistanda yaptıkları çalışmada SE 33 STR lokusunun ayırım gücünü (PD) 0,990 olarak hesaplamışlardır. Diğer bir çalışma olan (Bhinder ve ark., 2018) Pakistan popülasyonunda yaptıkları çalışmada ayırım gücü (PD): 0,991, polimorfik bilgi içeriği (PIC): 0,95 ve dışlama gücü (PE): 0,769 olarak hesaplamışlardır.

(Al-Eitan ve ark., 2019) Ürdün popülasyonu üzerine yaptığı çalışmada Ayırım gücü (PD) değerini SE33 STR lokusu için 0,983, D1S1656 STR lokusu için 0,973 ve D2S1338 STR lokusu için 0,968 gözlenen Heterozigotluk oranlarını ise SE33 STR lokusu için 0,881, D1S1656 STR lokusu için 0,881 ve D2S1338 STR lokusu için 0,862 olarak tespit etmişlerdir. Diğer bir çalışma olan (Iyavoo ve ark., 2019) Avrupa popülasyonu üzerine yaptığı çalışmada ise Ayırım gücü (PD) değerini D1S1656 STR lokusu için 0,977, D12S391 STR lokusu için 0,977 ve D21S2055 STR lokusu için 0,971, aynı lokuslar için Heterozigotluk değerleri ise 0,900, 0,896, 0,875 olarak bulunmuş, aynı çalışmanın Güney Asya popülasyonu için Ayırım gücü (PD) değerini D1S1656 STR lokusu için 0,972, D12S391 STR lokusu için 0,963 ve D21S2055 STR lokusu için 0,980, aynı lokuslar için Heterozigotluk değerleri ise 0,888, 0,859, 0,901 olarak saptandığı bildirilmiştir, Afrika popülasyonu için de Ayırım gücü (PD) değerini D1S1656 STR lokusu için 0,957, D12S391 STR lokusu için 0,967 ve D21S2055 STR lokusu için 0,972 aynı lokuslar için Heterozigotluk değerleri ise 0,850, 0,868, 0,883 olarak ortaya konmuştur.

Başka bir çalışma olan (Zhang ve ark., 2016) yaptığı çalışmada ise Ayırım gücü (PD) değerini D18S51 STR lokusu için 0,9613, D2S441 STR lokusu için 0,9322 ve D91S2157 STR lokusu için 0,9349 olarak hesaplamışlardır. Eskandarion ve ark. yaptığı çalışmada ise Ayırım gücü (PD) değerini VWA STR lokusu için 0,875, D18S51 STR lokusu için 0,898 ve TPOX STR lokusu için 0,825 Heterozigotluk oranlarını ise aynı lokuslar için sırasıyla %78,9, %63,2 ve %52,6 olarak bulmuştur.

Türk Popülasyonunda SE33 STR lokusunun ayırım gücünün (PD) 0,992 Heterozigotluk oranının ise %94,8 olduğunu görülmektedir. Bu parametrelerin her biri ayrı ayrı değerlendirildiğinde SE33 STR lokusunun adli kimliklendirme ve annelik-babalık tayini için gerekli ayırım gücünü sağladığı anlaşılmaktadır.

500 bireye ait 1000 allelde yapılan gen frekans hesaplamalarında allellerin 791 adeti (%79,1) % 3 ve daha fazla sıklık frekansında olduğu tespit edildi, 209 allel ise daha düşük frekans oranlarına sahip olduğu saptandı. Bu allellerin isimleri tablo 3.4'de verilmiştir.

500 bireye ait 1000 allelde yapılan gen frekans hesaplamalarında allellerin 30 adeti (%3) % 0,3 ve daha az sıklık frekansında olduğu tespit edildi, 970 allel ise daha yüksek frekans oranlarına sahip olduğu saptandı. Bu allellerin isimleri tablo 3.5'de verilmiştir. 0,003 ve daha düşük frekans değerine sahip 19 farklı allel bulunmaktadır.

Allel frekansları açısından değerlendirildiğinde 7, 8, 10, 11, 14,2, 15,2, 16,3, 17,2, 19,2, 20,2, 23, 24, 25, 29, 33, 34,2, 35,2 allellerinin %0,3 ve daha düşük frekans değerlerine sahip olduğu tespit edilmiştir. En yüksek allel frekans değerine sahip olan 18 lokusu görece yüksek oranının (%8,7) dahi diğer birçok STR lokusunun frekans değerlerinden düşük olması SE33 STR lokusunun kuvvetli yönünü göstermektedir.

Diğer yandan homozigot genotiplerin sayısı (13 adet) ve frekans değeri (%5,2) olarak tespit edilmesi önem taşımaktadır. Tespit edilen 209 farklı genotipin 196 adeti heterozigot genotiptir ve heterozigotluk frekansı %94,8 olarak bulunmuştur. (Bhinder ve ark., 2018) Pakistan popülasyonunda yaptıkları çalışmada heterozigotluk frekansını %88,7 olarak hesaplamışlardır.



## 6. KAYNAKLAR

Akar N., Moleküler Patolojiye Giriş. AÜ Tıp Fak. Bilimsel Yayınlar Serisi No:5, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Ankara, 1995 S: 21–32.

Alberts B, Johnson A, Lewis J., Molecular Biology of the Cell, 4. Baskı, Garland Science, New York, 2002.

Almeida, C. E. S.. Genetic characterization of the South Portugal population with GlobalFiler™ Express kit-internal validation and forensic applications (Doctoral dissertation) 2014

Altunçul H., Kemik Dokudan DNA Çekitleme ve Tipleme Yöntemleri, İstanbul Üniversitesi Adli Tıp Enstitüsü, Doktora Tezi, (Danışman: Prof. Dr. E. Kalafaoğlu) İstanbul, 2001.

AL-Eitan L.N., Darwish N., Hakooz N.M., Dajani R.B., Investigation of the forensic GlobalFiler loci in the genetically isolated Circassian subpopulation in Jordan, 2019

Bär W., Brinkmann B., Budowle B., Carracedo A., Gill P., Lincoln P., Mayr W., Olaisen B., DNA recommendations Further report of the DNA Commission of the ISFH regarding the use of short tandem repeat systems, Int J Legal Med, 1997; 110: 175–176

Besnard G. ve Bervillé A., On chloroplast DNA variations in the olive (*Olea europaea* L.) complex: comparison of RFLP and PCR polymorphisms. Theoretical and Applied Genetics 2002; 104(6-7): 1157-1163.

Botstein D, White RL, Skolnick M, Davis RW. Construction of a genetic linkage map in man using restriction fragment length polymorphisms. American journal of human genetics 1980; 32(3): 314

Brinkmann B., Meyer E., Junge A., Complex mutational events at the HumD21S11 locus, Hum Genet, 1996; 98 : 60–64,

Brown TA., Genetics: a Molecular Approach, 2.baskı. Chapman & Hall. London, 1992

Budowle B. ve Van Daal A., Forensically relevant SNP classes. BioTechniques: The international journal of life science methods. 2008; 44(5): 603,

Budowle, B., Monson, K. L., & Chakraborty, R. Estimating minimum allele frequencies for DNA profile frequency estimates for PCR-based loci. International journal of legal medicine, 1996;108(4), 173-176.

Budowle, B., Shea, B., Niezgoda, S., & Chakraborty, R. CODIS STR loci data from 41 sample populations. Journal of Forensic Science, 2001;46(3), 453-489.

Butler JM, Hill CR, Kline MC, Duewer DL, Sprecher CJ, McLaren RS, Rabbach DR, Krenke BE, Storts DR. The single most polymorphic STR locus: SE33 performance in U.S. populations. Forensic Sci Int-Genet 2009; 2: 23-24.

Butler, J. M., Hill, C. R., Kline, M. C., Duewer, D. L., Sprecher, C. J., McLaren, R. S., ... & Storts, D. R. The single most polymorphic STR Locus: SE33 performance in US populations. Forensic Science International: Genetics Supplement Series, 2009; 2(1), 23-24.

Canpolat E., Bulgaristan göçmenlerinde Adli kimliklendirme amaçlı DNA profili, Adli Tıp Enstitüsü, İstanbul Üniversitesi, Danışman:Doç. Dr. Emel Hülya Yükseloğlu, İstanbul, 2017

Connealy PM., Human Genetic Polymorphism. Genetic Stability and Recombinant Product Consistency Dev. Biol Stand. Basel, Karger. Edited By Brown F. Lubinieck A.S. 1994; Vol 83: 107-110,

Crow, J. F. Hardy, Weinberg and language impediments. *Genetics*, 1999; 152(3), 821-825.

Dausset J., Iso-leuco-anticorps. *Acta haematologica* 1958; 20(1-4): 156-166.

Davis C, Ge J, King J, Malik N, Weirich V, Eisenberg AJ, Budowle B. Variants observed for STR locus SE33: a concordance study. *Forensic Sci Int-Genet* 2012; 6: 494-497

Devrim AK, Kaya N. Genetik Polimorfizim ve Mikrosatellitler. *Kafkas Üniv Vet Fak Derg* 2004; 10: 215-220.

Düvenci A., 30 İnsersiyon/Delesyon (Indel) Lokusunun Türkiye'deki Polimorfizmi, İstanbul Üniversitesi Adli Tıp Enstitüsü, Yüksek Lisans Tezi, Danışman:Yrd. Doç. Dr. Gönül FİLOĞLU, İstanbul, 2015.

Düzer S., Elazığ il populasyonuna ait 16 y-str lokusları İçin alel frekansları dağılımının incelenmesi, Elezağ Üniversitesi, Adli Tıp Anabilim Dalı, Tıpta uzmanlık tezi, (Danışman: Prof. Dr. Mehmet TOKDEMİR, Elazığ, 2011

Erlich HA., PCR technology. principles and applications for DNA amplification, Stockton press, 1989.

Eskandarion M., Najafi M., Akbari Eidgahi M., Alipour Tabrizi A., Golmohamadi T., Optimization of short tandem repeats (STR) typing method and allele frequency of 8 STR markers in referring to forensic medicine of Semnan Province Biochemistry Department, *Journal of Medicine and Life*, 2015, Vol. 8, 180-185

Ezkurdia, I., Juan, D., Rodriguez, J. M., Frankish, A., Diekhans, M., Harrow, J., Tress, M. L. Multiple evidence strands suggest that there may be as few as 19 000 human protein-coding genes. *Human molecular genetics*, 2014; 23(22), 5866-5878.

Flores, S., Sun, J., King, J., Budowle, B. Internal validation of the GlobalFiler™ Express PCR Amplification Kit for the direct amplification of reference DNA

samples on a high-throughput automated workflow. *Forensic Science International: Genetics*, 2014; 10, 33-39.

Gardner EJ, Simmons MJ. ve Snustad DP., *Principles of Genetics* 8. Baskı. John Wiley & Sons Inc., New York, 1991

Geserick G. ve Wirth I., Genetic Kinship Investigation from Blood Groups to DNA markers. *Transfusion Medicine and Hemotherapy* 2012 ; 39(3): 163-175

Hagelberg E, Gray IC. ve Jeffreys AJ., Identification of the skeletal remains of a murder victim by DNA analysis. *Nature* 352(6334) 1991; 427-429.

Hares, D. R. Addendum to expanding the CODIS core loci in the United States. *Forensic Science International: Genetics*, 2012; 6(5), e135.

Hares, D. R. Expanding the CODIS core loci in the United States. *Forensic Science International: Genetics*, 2012; 6(1), e52-e54.

Hares, D. R. Selection and implementation of expanded CODIS core loci in the United States. *Forensic Science International: Genetics*, 2015; 17, 33-34.

Hennessy, L. K., Mehendale, N., Chear, K., Jovanovich, S., Williams, S., Park, C., & Gangano, S. Developmental validation of the GlobalFiler® express kit, a 24-marker STR assay, on the RapidHIT® System. *Forensic Science International: Genetics*, 2014; 13, 247-258.

Iyavoo S., Afolabi O., Boggi B., Bernotaite A., Haizel A., Population genetics data for 22 autosomal STR loci in European, South Asian and African populations using SureID 23comp Human DNA Identification Kit, *Forensic Science International* 2019; Vol. 301, 174-181

Jackson DD, Abbey CS. ve Nugent D., DNA profiling of the D1S80 locus: a forensic analysis for the undergraduate biochemistry laboratory. *Journal of chemical education* 2006; 83(5): 774.

Karadayı B., Kolusayın Ö., Adli Biyoloji. Adli Tıp Ders Kitabı, İ.Ü. Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, S:477-489, İstanbul, 2011.

Kashyap VK, Sitalaximi T, Chattopadhyay P, Trivedi R. DNA Profilling Technologies in Forensic Analysis. *Int J Hum Genet* 2004; 4: 11-30.

Kayaalp SO., Rasyonel tedavi yönünden tıbbi farmakoloji, Hacettepe Taş Kitapçılık Limited Şti., 2005

Kimpton, C. P., Oldroyd, N. J., Watson, S. K., Frazier, R. R., Johnson, P. E., Millican, E. S., Gill, P. Validation of highly discriminating multiplex short tandem repeat amplification systems for individual identification. *Electrophoresis*, 1996; 17(8), 1283-1293.

Klug WS, Cummings MR, Spencer CA. *Genetik Kavramlar*, Çev. Ed: Öner C, Sümer S, Öner R, Ögüş A, Açık L., 8. Baskı, Palme Yayıncılık, Ankara, 2009

Laszik A, Sotonyi P, Rand S, Hohoff C. Frequency data for the STR locus ACTBP2 (SE33) in eight populations. *Int J Legal Med* 2001; 115: 94-96.

Lazaruk, K., Walsh, P. S., Oaks, F., Gilbert, D., Rosenblum, B. B., Menchen, S., Wallin, J. Genotyping of forensic short tandem repeat (STR) systems based on sizing precision in a capillary electrophoresis instrument. *Electrophoresis*, 1998; 19(1), 86-93.

Levin B. Simple Sequence DNA. *Genes VI. Chapter 25. Oxford University Press Oxford* 1997; s:727-741

Ludeman, M. J., Zhong, C., Mulero, J. J., Lagacé, R. E., Hennessy, L. K., Short, M. L., & Wang, D. Y. Developmental validation of GlobalFiler™ PCR amplification

kit: a 6-dye multiplex assay designed for amplification of casework samples. *International journal of legal medicine*, 2018; 132(6), 1555-1573.

Madigan Michael T., Martinko John M., Brock Mikroorganizmaların Biyolojisi, 11. Baskı, Palme Yayıncılık, s:46-47, 2009

Martín, P., de Simón, L. F., Luque, G., Farfán, M. J., & Alonso, A. Improving DNA data exchange: validation studies on a single 6 dye STR kit with 24 loci. *Forensic Science International: Genetics* 2014; 13, 68-78.

Munir Ahmad B., Muhammad Yasir Z., Haleem S., Muhammad Q., Rukhsana P., Ghulam Murtaza A., Muhammad I., Najeeb U., Wasim S., Muhammad T., Ali Muhammad W., SE33 locus as a reliable genetic marker for forensic DNA analysis systems, *Turk J Med Sci* 2018; 48: 611-614,

Nikulin A.D., *Structural Aspects of Ribosomal RNA Recognition by Ribosomal Proteins*, Institute of Protein Research, Russian Academy of Sciences, 2017

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; S:47: 189-196.

Pierce, Benjamin A. *Genetics: A Conceptual Approach*. 3rd ed., W. H. Freeman and Company, New York City, 2008.

Robertson J, Ross AM, Burgayne LA., *DNA in Forensic Science: Theory. Techniques and Applications*, London, 1990  
Jeffreys AJ., Highly Variable Minisatellites And DNA Fingerprints. *Biochemical Society Transactions* 1987; 15: 309-317.

Roewer L, Kayser M, Dieltjes 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; S: 1029-1033.

Rudin, N., & Inman, K. An introduction to forensic DNA analysis (Vol. 3). CRC press, 2001.

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

Schneider, P. M., Scientific standards for studies in forensic genetics. Forensic Science International 2007; 165(2): 238-243.

Semikhodskii, A. Dealing with DNA evidence: a legal guide. Routledge-Cavendish, 2007.

Semizođlu İ, Adli DNA Analizleri, 1. Basım, Adalet Yayınevi; Ankara:2013; s:26-401

Shivani D., Pankaj S., Kumawat R. K., Kamlesh K., Hirak Ranjan D., Harsh S., Gyaneshwer C., Forensic genetic analysis of population of Madhya Pradesh with PowerPlex Fusion 6C™ Multiplex System, International Journal of Legal Medicine, 2019; 133:803–805

Sparkes, R., Kimpton, C., Gilbard, S., Carne, P., Andersen,J., Oldroyd, N., Thomas D., Urquhart. A., Gill, P., Int. J. LegalMed. 1996; 109, 195–204.

Steffan R. ve Atlas R. Polymerase chain reaction: applications in environmental microbiology. Annual Reviews in Microbiology 1991; 45(1): 137-161.

Tamaki K. ve Jeffreys AJ., Human tandem repeat sequences in forensic DNA typing. Legal Medicine 2005; 7(4): 244-250.

Tübitak MAM, Gen Mühendisliği ve Biyoteknoloji Enstitüsü, Genetik Çalışmalarda Biyoinformatik Uygulamalar: Genom Veri Bankaları ve DNA Dizi Analizi Programları Uygulamalı Eğitim Kitabı. Gebze, Kocaeli. 2003.

Vijg, J. Aging of the genome: the dual role of DNA in life and death. Oxford University Press. 2007

Walsh SJ., Current and future trends in forensic molecular biology. Molecular Forensics, John Wiley & Sons, London, 2007, S:1-20.

Zhang, H., Xia, M., Qi, L., Dong, L., Song, S., Ma, T., Li, S. Forensic and population genetic analysis of Xinjiang Uyghur population on 21 short tandem repeat loci of 6-dye GlobalFiler™ PCR Amplification kit. Forensic Science International: Genetics 2016; 22, 22-24.

Zhang, H., Yang, S., Guo, W., Ren, B., Pu, L., Ma, T., Li, S. Population genetic analysis of the GlobalFiler STR loci in 748 individuals from the Kazakh population of Xinjiang in northwest China. International journal of legal medicine 2016; 130(5), 1187-1189.



## 7. EKLER

### EK 1

Evrak Tarih ve Sayısı: 20/12/2018-E.108192



T.C.  
MANİSA CELAL BAYAR ÜNİVERSİTESİ  
Sağlık Bilimleri Enstitüsü Müdürlüğü

Sayı : 28233352-302.14.01-  
Konu : İsmail Değerli'nin tez konusu.

#### SBE TIBBİ BİYOLOJİ ANABİLİM DALI BAŞKANLIĞINA

Enstitümüzün 13.12.2018 tarih ve 44/17 sayılı Yönetim Kurulu Toplantısında, Tıbbi Biyoloji Anabilim Dalı Tezli Yüksek Lisans Programı 141353005 numaralı öğrencisi İsmail DEĞERLİ'nin tez konusunun, etik kurul onayı alınması kaydı ile "**Türk Toplumunda SE33 Lokusunun Adli DNA Kimlikendirme Çalışmalarında Güvenilirliğinin Değerlendirilmesi**" olarak kabul edilmesine **OY BİRLİĞİ** ile karar verildi.

Bilgilerinizi ve gereğini rica ederim.

**e-İmzadır**  
Prof. Dr. Bilal-i Habeş GÜMÜŞ  
Enstitü Müdürü V.

Adres: Tıp Fakültesi Dekanlığı Zemin Kat Uncubozköy Kampüsü Manisa  
Telefon:(0 236) 2360989 Faks:(0 236) 2382158  
E-Posta:sağlık.sekretarlığı@cbu.edu.tr Elektronik Ağ:sağlık.be.cbu.edu.tr

Bilgi İçin: Ayşe Emik  
Unvanı: Bilgisayar İşletmeni



Bu belge, 5070 sayılı Elektronik İmza Kanununa göre Güvenli Elektronik İmza ile imzalanmıştır

EK 2

Evrak Tarih ve Sayısı: 11/04/2019-E.31516



T.C.  
MANISA CELAL BAYAR ÜNİVERSİTESİ  
Tıp Fakültesi Dekanlığı  
Sağlık Bilimleri Etik Kurulu

Sayı : 20478486-050.04.04-  
Konu : Etik Kurul Kararı - Mehmet KORKMAZ  
- Türk Toplumunda SE 33

Sayın Prof. Dr. Mehmet KORKMAZ

Araştırmanız retrospektif çalışma olduğu için değerlendirilmemiştir.  
Bilgilerinizi rica ederim.

e-İmzadır  
Prof. Dr. Zeki ARI  
Kurul Başkanı

Adres:Manisa Celal Bayar Üniversitesi Uluslararası Kampüsü Manisa  
Telefon:(0 236) 2338586 Faks:(0 236) 2331466  
E-Posta:etip@cbu.edu.tr Elektronik Ad:<http://tip.cbu.edu.tr>

Bilgi İçin/Etiler  
Ünvan: Veri Hazırlama ve Kontrol İşletmeni



Bu belge, 5070 sayılı Elektronik İmza Kanununa göre Güvenli Elektronik İmza ile imzalanmıştır

EK 3

T.C.  
ADALET BAKANLIĞI  
Adli Tıp Kurumu Başkanlığı

Sayı : 21589509/ 2019/367  
Konu : Bilimsel Çalışma



20/05/2019

**Sayın, Biyolog İsmail DEĞERLİ**

“Türk Toplumunda SE 33 Lokusunun Adli DNA Kimliklendirme Çalışmalarında Güvenilirliğinin Değerlendirilmesi” isimli tez öneriniz, 20/05/2019 tarihli Eğitim ve Bilimsel Araştırma Komisyonu toplantısında görüşülmüş ve kabul edilmiştir.

Bilginize rica ederim.

  
**Doç. Dr. Yalçın BÜYÜK**  
Başkan

 Bu belge 5070 sayılı Elektronik İmza Kanunu kapsamında E-İMZA ile imzalanmıştır.  
**FİZİKİ EVRAK GÖNDERİLMEMEYECİTİR.** 



Adli Tıp Kurumu Başkanlığı Çobançeşme Mah. Kırmızı sok. Bahçelievler / İSTANBUL  
Telefon: (0 212) 454 15 54 Faks (0212) 454 15 82 Elektronik ağ : www.atk.gov.tr

UYAP Bilginin Sistemindeki bu dokümanı <http://vatandas.uyap.gov.tr> adresinden DO5PP8p - eFTHy/T - yZm2pDj - V4Go8l= ile erişebilirsiniz.

T.C.  
MANİSA CELAL BAYAR ÜNİVERSİTESİ  
Sağlık Bilimleri Enstitüsü  
Yüksek Lisans Tez Çalışması Orijinallik Raporu

Tıbbi Biyoloji Ana Bilim Dalı Başkanlığına

Tez Adı: Türk Toplumunda SE33 Lokusunun Adli Dna Kimliklendirme Çalışmalarında Güvenilirliğinin Değerlendirilmesi

Tezime ilişkin 22/11/2019 tarihinde yapılan Turnitin adlı intihal tespit programından aşağıda belirtilen filtrelemeler uygulanarak alınmış olan orijinallik raporuna göre, tezimin benzerlik oranı % 6'dır.

Belirtilen azami benzerlik oranlarına göre tez çalışmamın herhangi bir intihal içermediğini; aksinin tespit edileceği muhtemel durumda doğabilecek her türlü hukuki sorumluluğu kabul ettiğimi ve yukarıda vermiş olduğum bilgilerin doğru olduğunu beyan ederim.

Tarih ve İmza 27/11/2019

Adı Soyadı : İsmail DEĞERLİ  
Öğrenci No : 141353005  
Anabilim Dalı : Tıbbi Biyoloji  
Programı : Tıbbi Biyoloji

**DANIŞMAN ONAYI**  
UYGUNDUR.  
Prof. Dr. Mehmet KORKMAZ

**Açıklamalar**

- 1- Tez Çalışması Orijinallik Raporu (TÇOR), TURNITIN İntihal Tespit Programı kullanımı için kişisel hesap alma hakkı bulunan tez danışmanları, Enstitülerde görevlendirilen personeller, Kütüphane ve Dokümantasyon Daire Başkanlığı'nda görevlendirilen kütüphaneciler tarafından alınır.
- 2- Sayfa sayısı 400'den az olan tezler için tez savunmasından önce ve başarılı olması durumunda düzeltmelerden sonra olmak üzere 2 kez TÇOR alınır.(400 sayfadan fazla olan tezler 400 ve katları şeklinde bölünerek Turnitin veri tabanına yüklenmesi gerekmektedir. Bu gibi durumlarda benzerlik oranının hesaplanmasına ilişkin detaylı forma, kütüphane web sayfasında bulunan Turnitin kullanım kılavuzlarının altından erişilebilir.)
- 3- TÇOR, tezin yalnızca Kapak Sayfası, Giriş, Ana Bölümler ve Sonuç bölümlerinden oluşan kısmının tek bir dosya olarak intihal tespit programına yüklenmesi ile alınır.
- Programa yükleme yapılırken Dosya Başlığı (documenttitle) olarak tez başlığının tamamı, Yazar Adı (author's first name) olarak öğrencinin adı, Yazar Soyadı (author's last name) olarak öğrencinin soyadı bilgisi yazılır.
- 4- TURNITIN İntihal tespit programına yüklenen dosyanın süreçlenmesinde, ilgili programdaki filtreleme seçenekleri aşağıdaki şekilde ayarlanır: - Kaynakça hariç, - Alıntılar hariç, - 5 kelimeden daha az örtüşme içeren metin kısımları hariç (Limit match size to 5 words)
- 5- İsteğe bağlı ayarlar kısmından; "Ödevleri suraya gönder?" seçeneği mutlaka DEPO YOK şeklinde işaretlenmesi gerekmektedir; aksi durumda aynı tezin ikinci kez yüklenmesi durumunda benzerlik %100 çıkacaktır ve depodan tezi silmek çok uzun süre gerektirecektir.
- 6- Raporlama işlemi tamamlandıktan sonra, kaydedilmiş olan ekranın görüntüsünü sağ üst köşesinde yüzdelik sayı olarak belirtilen "benzerlik oranı," raporlamaya tabi tutulmuş olan dosyanın "toplam sayfa sayısı" ve raporlama işleminin yapıldığı "tarih" bilgisi, "Yüksek Lisans/Doktora Tez Çalışması Orijinallik Raporu" formuna işlenir.
- 7- Benzerlik oranında tüm sorumluluk öğrenciye aittir.
- 8- Tez savunma sınavı sonrasında başarılı bulunan öğrenci, tez savunma sınavı tarihi sonrasında tezde yapılmış muhtemel değişiklikleri içeren dosya kullanılarak alınmış ikinci bir intihal raporundaki bilgiler kullanılarak hazırlanmış ve tez danışmanı tarafından onaylanarak imzalanmış ikinci bir "Yüksek Lisans/Doktora Tez Çalışması Orijinallik Raporu"nu Enstitüye teslim etmekle yükümlüdür.
- 9- Turnitin Hakkında Bilgiler: <http://kutuphane.cbu.edu.tr/turnitin/9370.tr.html>

## 8. ÖZGEÇMİŞ

<b>Adı</b>	İSMAİL	<b>Soyadı</b>	DEĞERLİ
<b>Doğum Yeri</b>	SALİHLİ	<b>Doğum Tarihi</b>	14.02.1991
<b>Uyruğu</b>	T.C	<b>Telefon</b>	0534 797 7428
<b>E-mail</b>	ismaildegerlisalihli@gmail.com		

<b>Eğitim Düzeyi</b>	<b>Mezun Olduğu Kurumun Adı</b>	<b>Mezuniyet Yılı</b>
<b>Yüksek Lisans</b>	Celal Bayar Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Tıbbi Biyoloji Anabilim Dalı	2015-2019
<b>Lisans</b>	Atatürk Üniversitesi Fen Fakültesi, Moleküler Biyoloji Bölümü	2010-2014
<b>Lise</b>	Salihli Anadolu Lisesi	2005-2009

<b>İş Deneyimi Görevi</b>	<b>Kurum</b>	<b>Süre</b>	<b>Yer</b>
Moleküler Biyolog	İzmir Adli Tıp grup Başkanlığı	Temmuz 2017 – Devam etmekte	İzmir

### **Eđitimler/Sertifkalar**

- TS EN ISO 17025 kalite ynetimi sertifikası, TRK-AK

### **Uluslararası Yayınlar ve posterler**

- Kalsiyum Fruktoboratin antikarsinojenik etkisinin arařtırılması-Biological Trace element Research Agust 2017, Volume 178, pp210-217.
- ISTERH 2015- İz element kongresi poster Sunumu.

### **Bilgisayar Bilgisi**

- Microsoft Office Programları
- Adobe Photoshop CS6

### **Eđitim Sınav Sonuları**

- Lisans Bitirme Puanı: 2.65 / 4.00, 14.06.2014
- Lise: Bitirme puanı: 78.0 / 100, 15.06.2009