

**NİSAN 2018**

**Doktora - Biyoloji Bölümü**

**NAZLI BOZMAN**

**GAZİANTEP ÜNİVERSİTESİ  
FEN BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ**

**GÜNEYDOĞU ANADOLU BÖLGESİ POPÜLASYONUNDA OTOZOMAL  
STR LOKUSLARININ GENETİK KARAKTERİZASYONU**

**BİYOLOJİ BÖLÜMÜ  
DOKTORA TEZİ**

**NAZLI BOZMAN**

**NİSAN 2018**

**Güneydoğu Anadolu Bölgesi Popülasyonunda Otozomal STR Lokuslarının  
Genetik Karakterizasyonu**

**Gaziantep Üniversitesi**

**Biyoloji Bölümü**

**Doktora Tezi**

**Danışman**

**Prof. Dr. Filiz ÖZBAŞ GERÇEKER**

**Nazlı BOZMAN**

**Nisan 2018**



© 2018 [Nazlı BOZMAN]

T.C.  
GAZİANTEP ÜNİVERSİTESİ  
FEN BİLİMLER ENSTİTÜSÜ  
BİYOLOJİ ANABİLİM DALI

Tezin Adı: Güneydoğu Anadolu Bölgesi Populasyonunda Otozomal STR Lokuslarının  
Genetik Karakterizasyonu

Öğrencinin, Adı Soyadı: Nazlı BOZMAN

Tez Savunma Tarihi: 6 Nisan 2018

Fen Bilimleri Enstitüsü onayı



Prof. Dr. A. Necmeddin YAZICI

FBE Müdürü

Bu tezin Doktora tezi olarak gerekli şartları sağladığımı onaylarım.



Prof. Dr. Filiz ÖZBAŞ GERÇEKER

Enstitü ABD Başkanı

Bu tez tarafımda okunmuş, kapsamı ve niteliği açısından bir Doktora tezi olarak kabul edilmiştir.



Prof. Dr. Filiz ÖZBAŞ GERÇEKER

Tez Danışmanı

Bu tez tarafımızca okunmuş, kapsam ve niteliği açısından bir Doktora tezi olarak oy birliği ile kabul edilmiştir.

Jüri Üyeleri

Prof. Dr. Filiz ÖZBAŞ GERÇEKER

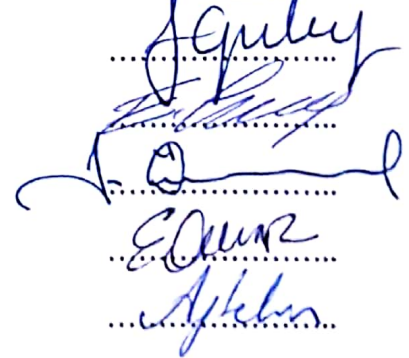
Doç. Dr. Erdihan TUNÇ

Doç. Dr. A. Ata ÖZÇİMEN

Dr. Öğr. Üyesi Elif PALA

Dr. Öğr. Üyesi Türkan GÜRER

İmzası



**İlgili tezin akademik ve etik kurallara uygun olarak yazıldığını ve kullanılan tüm literatür bilgilerinin referans gösterilerek ilgili tezde yer aldığını beyan ederim.**

**Nazlı BOZMAN**

## **ABSTRACT**

### **GENETIC CHARACTERISATION OF AUTOSOMAL STR LOCI IN THE POPULATION OF SOUTHEASTERN ANATOLIA REGION**

**BOZMAN, Nazlı**

**Ph.D. in Biology Department**

**Supervisor: Prof. Dr. Filiz ÖZBAŞ GERÇEKER**

**April 2018**

**116 pages**

Southeastern Anatolia is the smallest, yet the most densely populated region among the seven geographic constituents of Turkey. Situated in the Upper Mesopotamia, Southeastern Anatolia Region is the northernmost extension of the Fertile Crescent, which is often considered as the earliest cradle of civilisation. In this study, it was aimed to investigate the autosomal STR polymorphisms in a truly representative population sample from the Southeastern Anatolia. Samples from a total of 257 volunteers were analysed by 19-loci autosomal STRs using the commercially available COrDIS Plus Kit. Allele frequencies, statistical parameters of forensic interest and genetic distances with respect to selected populations were calculated, besides performing exact tests of population differentiation with the same populations. As a result, combined matching probability of  $1.49978 \times 10^{-23}$  and a combined power of exclusion of 0,999999961 for the studied STR loci were obtained in Southeastern Anatolian population. In addition to genetic closeness of the Southeastern Anatolia population to the other regional populations from Turkey, an apparent genetic continuum extending from the Near East to Southeastern Europe was striking.

**Key words:** Autosomal STR, polymorphism, genetic distance, population genetics

## ÖZET

### GÜNEYDOĞU ANADOLU BÖLGESİ POPÜLASYONUNDA OTOZOMAL STR LOKUSLARININ GENETİK KARAKTERİZASYONU

**BOZMAN, Nazlı**

**Doktora Tezi, Biyoloji Bölümü**

**Tez Yöneticisi: Prof. Dr. Filiz ÖZBAŞ GERÇEKER**

**Nisan 2018**

**116 Sayfa**

Güneydoğu Anadolu, Türkiye'nin yedi coğrafik bölgesinden en küçük, ancak en kalabalık olan bölgesidir. Yukarı Mezopotamya'da yer alan Güneydoğu Anadolu Bölgesi, medeniyetin en erken beşiği olarak kabul edilen Bereketli Hilal'in en kuzey uzantısıdır. Bu çalışmada, Güneydoğu Anadolu Bölgesi'ni iyi temsil eden bir popülasyon örneğinde otozomal STR polimorfizmlerinin incelenmesi amaçlanmıştır. Gönüllü bireylere ait toplam 257 örnek, ticari olarak temin edilebilen CORDIS Plus Kit kullanılarak 19 STR lokusu açısından analiz edilmiştir. Allel frekansları, adli istatistiksel parametreler ile seçilen bazı popülasyonlarla olan genetik uzaklıklar hesaplanmış ve ayrıca aynı popülasyonlar kullanılarak popülasyon farklılaşma testleri uygulanmıştır. Sonuç olarak, Güneydoğu Anadolu Bölgesi popülasyonunda çalışılan otozomal STR lokusları için kombine uyuşma olasılığı  $1.49978 \times 10^{-23}$  ve kombine dışlama gücü 0,999999961 olarak elde edilmiştir. Güneydoğu Anadolu Bölgesi popülasyonunun diğer bazı Türkiye bölgesel popülasyonlarına olan genetik yakınlığına ek olarak, Yakın Doğu'dan Güneydoğu Avrupa'ya uzanan belirgin bir genetik süreklilik dikkat çekmiştir.

**Anahtar Kelimeler:** Otozomal STR, polimorfizm, genetik uzaklık, popülasyon genetiği

Cumhuriyet kadını olarak Mustafa Kemal ATATÜRK'e en derin şükranlarımla...



## TEŞEKKÜR

Eğitimim süresince tüm bilgi ve tecrübelerinden yararlandığım; titiz ve disiplinli çalışma anlayışıyla bana örnek olan ve öğrencisi olmaktan onur duyduğum, hiçbir zaman sabır, özveri, destek ve hoşgörüsünü benden esirgemeyen, üzerimde büyük emeği olan Danışman Hocam ve aynı zamanda Bölüm Başkanı'm Sayın Prof. Dr. Filiz ÖZBAŞ GERÇEKER'e,

Doktora tez çalışmam boyunca engin tecrübelerini, bilgisini ve sabrını benden esirgemeyen Kıbrıs Türk Kayıp Şahıslar Komitesi Bilim Danışmanı Sayın Dr. Cemal GÜRKAN'a ve istatistiksel analizlerde derin bilgileriyle benden desteğini esirgemeyen Yakın Doğu Üniversitesi öğretim üyesi Sayın Dr. Öğr. Üyesi Hüseyin SEVAY'a,

Kıymetli katkılarından dolayı Tez İzleme Komite'sinin değerli üyeleri Sayın Doç. Dr. Erdihan TUNÇ'a, Sayın Dr. Öğr. Üyesi Elif PALA'ya ve Jüri Üyeleri Sayın Doç. Dr. A. Ata ÖZÇİMEN'e, Sayın Dr. Öğr. Üyesi Türkan GÜRER'e,

Kıbrıs Türk DNA Laboratuvarı'nda yürüttüğüm çalışmalarım esnasında yardımlarını esirgemeyen Uz. Mol. Bio. Damla KANLIADA DEMİRDÖV'e ve Kıbrıs'ta bulunduğum süre içerisinde manevi desteğini benden esirgemeyen sevgili arkadaşım Öğr. Gör. Fezel NİZAM'a,

Tez yazımı sürecindeki değerli katkıları için Arş. Gör. Fatih YAYLA'ya,

Bana her daim destek olan sevgili arkadaşım Dr. Demet YILMAZKAYA'ya ve diğer arkadaşlarıma,

Hayatım boyunca bana her konuda destek olup sevgileri ve varlıklarıyla güven veren; annem ve babam başta olmak üzere tüm aileme,

Proje desteği sağlayan GAÜN Bilimsel Araştırmalar Yönetim Birimi'ne,

En içten teşekkürlerimi sunuyorum.

## İÇİNDEKİLER

	Sayfa
<b>ABSTRACT</b> .....	v
<b>ÖZET</b> .....	vi
<b>TEŞEKKÜR</b> .....	viii
<b>İÇİNDEKİLER</b> .....	ix
<b>TABLolar LİSTESİ</b> .....	xii
<b>ŞEKİLLER LİSTESİ</b> .....	xiv
<b>SEMBOLLER/KISATMALAR LİSTESİ</b> .....	xv
<b>BÖLÜM 1</b> .....	1
<b>GİRİŞ</b> .....	1
1.1 DNA Polimorfizmleri.....	3
1.2 Kısa Ardışık Tekrarlar (STR).....	5
1.3 Çalışmaya Dahil Edilen Lokuslar .....	9
1.4 Amaç .....	13
<b>BÖLÜM 2</b> .....	14
<b>KAYNAK ÖZETLERİ</b> .....	14
<b>BÖLÜM 3</b> .....	31
<b>MATERYAL VE YÖNTEM</b> .....	31
3.1 Örneklem .....	31
3.2 DNA Konsantrasyonlarının Belirlenmesi .....	32
3.3 DNA Örneklerinin Sulandırılması .....	33
3.4 Otozomal STR Bölgelerinin Polimeraz Zincir Reaksiyonu (PCR) ile Çoğaltılması .....	33
3.4.1 Kit Bileşenleri.....	35
3.4.2 PCR ile Çoğaltma .....	37
3.5 ABI3130 Genetik Analiz Cihazı ile Elektroferez İşlemi .....	38
3.6 Verilerin Analizi.....	43

<b>BÖLÜM 4</b> .....	46
<b>BULGULAR</b> .....	46
4.1 Örneklem ve DNA Konsantrasyon Tayini .....	46
4.2 Otozomal-STR Bölgelerinin Genotiplendirilmesi .....	46
4.2.1 D3S1358 .....	47
4.2.2 D5S818 .....	47
4.2.3 D7S820 .....	48
4.2.4 D8S1179 .....	50
4.2.5 FGA .....	51
4.2.6 CSF1PO .....	52
4.2.7 D10S1248 .....	53
4.2.8 D12S391 .....	53
4.2.9 D13S317 .....	54
4.2.10 D16S539 .....	56
4.2.11 SE33.....	57
4.2.12 TH01 .....	60
4.2.13 TPOX.....	62
4.2.14 VWA.....	63
4.2.15 D18S51 .....	63
4.2.16 D1S1656 .....	64
4.2.17 D21S11 .....	65
4.2.18 D22S1045 .....	66
4.2.19 D2S441 .....	67
4.3 Popülasyonlar Arası Genetik İlişkinin İncelenmesi .....	68
<b>BÖLÜM 5</b> .....	84
<b>TARTIŞMA VE SONUÇ</b> .....	84
5.1 GAB Popülasyonunda STR Lokuslarının Adli İstatistiksel Parametreleri .....	85
5.2 Lokusların Allel Dağılımlarının Karşılaştırılması .....	88
5.3 GAB Popülasyonunda Akriba Evliliğinin Sonuçlara Etkisi.....	95

5.4 Hardy-Weinberg Dengesinden Sapma.....	95
5.5 GAB Popülayonunda Tespit Edilen Varyant Alleller.....	96
5.6 Popülayonlar Arası Genetik Benzerliđin İrdelenmesi. ....	96
<b>KAYNAKLAR</b> .....	100
<b>ÖZGEÇMİŞ</b> .....	114



## TABLULAR LİSTESİ

	<b>Sayfa</b>
<b>Tablo 3.1</b> Örneklerin şehirlere göre dağılımı	31
<b>Tablo 3.2</b> Qubit® dsDNA BR analiz kitinin bileşenleri (Qubit® Fluorometer)	32
<b>Tablo 3.3</b> Kit içeriğinde bulunan lokuslara ait bilgiler	34
<b>Tablo 3.4</b> Çalşıılan lokusların allel ve boyut aralıkları	36
<b>Tablo 3.5</b> PCR aşamasında uygulanan programı	38
<b>Tablo 4.1</b> D3S1358 lokusunda gözlenen alleller ve sıklık değerleri	47
<b>Tablo 4.2</b> D5S818 lokusunda gözlenen alleller ve sıklık değerleri	48
<b>Tablo 4.3</b> D7S820 lokusunda gözlenen alleller ve sıklık değerleri	50
<b>Tablo 4.4</b> D8S1179 lokusunda gözlenen alleller ve sıklık değerleri	50
<b>Tablo 4.5</b> FGA lokusunda gözlenen alleller ve sıklık değerleri	51
<b>Tablo 4.6</b> CSF1PO lokusunda gözlenen alleller ve sıklık değerleri	52
<b>Tablo 4.7</b> D10S1248 lokusunda gözlenen alleller ve sıklık değerleri	53
<b>Tablo 4.8</b> D12S391 lokusunda gözlenen alleller ve sıklık değerleri	54
<b>Tablo 4.9</b> D13S317 lokusunda gözlenen alleller ve sıklık değerleri	56
<b>Tablo 4.10</b> D16S539 lokusunda gözlenen alleller ve sıklık değerleri	56
<b>Tablo 4.11</b> SE33 lokusunda gözlenen alleller ve sıklık değerleri	58
<b>Tablo 4.12</b> TH01 lokusunda gözlenen alleller ve sıklık değerleri	62
<b>Tablo 4.13</b> TPOX lokusunda gözlenen alleller ve sıklık değerleri	62
<b>Tablo 4.14</b> vWA lokusunda gözlenen alleller ve sıklık değerleri	63
<b>Tablo 4.15</b> D18S51 lokusunda gözlenen alleller ve sıklık değerleri	64
<b>Tablo 4.16</b> D1S1656 lokusunda gözlenen alleller ve sıklık değerleri	65
<b>Tablo 4.17</b> D21S11 lokusunda gözlenen alleller ve sıklık değerleri	66
<b>Tablo 4.18</b> D22S1045 lokusunda gözlenen alleller ve sıklık değerleri	67
<b>Tablo 4.19</b> D2S441 lokusunda gözlenen alleller ve sıklık değerleri	67
<b>Tablo 4.20</b> Güneydoğu Anadolu Bölgesi popülasyonunda 19 otozomal STR lokusunun adli istatistiksel parametreleri	71

<b>Tablo 4.21</b>	Güneydoğu Anadolu Bölgesi popülasyonunda 19 otozomal STR lokusunun allel frekans değerleri	72
<b>Tablo 4.22</b>	Güneydoğu Anadolu Bölgesi popülasyonunda 19 otozomal STR lokusu için popülasyon farklılaşma testi sonuçları	74
<b>Tablo 4.23</b>	Seçilen 27 popülasyonda 7 otozomal STR lokusu için Nei'nin DA genetik uzaklık değerleri	75
<b>Tablo 4.24</b>	Seçilen 23 popülasyonda 13 otozomal STR lokusu için Nei'nin DA genetik uzaklık değerleri	76
<b>Tablo 4.25</b>	Seçilen 9 popülasyonda 18 otozomal STR lokusu için Nei'nin DA genetik uzaklık değerleri	77

## ŞEKİLLER LİSTESİ

	<b>Sayfa</b>
<b>Şekil 1.1</b> İnsan Kromozomları	3
<b>Şekil 1.2</b> İnsan genomunda polimorfik bölgeler	6
<b>Şekil 1.3</b> TH01 lokusundan allel örnekleri	8
<b>Şekil 3.1</b> Qubit® 2.0 Florometre (Invitrogen) cihazı	32
<b>Şekil 3.2</b> Steril kabin	37
<b>Şekil 3.3</b> ABI 3130 Genetik Analiz cihazı	39
<b>Şekil 3.4</b> Standart Boyutlandırma (GeneScan™ - 600 LIZ® ) elektroferogramı	40
<b>Şekil 3.5</b> COrDIS Plus allelik belirleyici şablonu	41
<b>Şekil 3.6</b> MK1 DNA (kontrol DNA) allel şablonu	42
<b>Şekil 4.1</b> Örneklerin coğrafik dağılımı	46
<b>Şekil 4.2</b> D7S820 lokusunda tanımlanan 9.3 varyant alleli	49
<b>Şekil 4.3</b> D12S391 lokusunda tanımlanan 19.2 varyant alleli	55
<b>Şekil 4.4</b> SE33 lokusunda tanımlanan 14.3 varyant alleli	59
<b>Şekil 4.5</b> SE33 lokusunda tanımlanan 17.1 varyant alleli	60
<b>Şekil 4.6</b> TH01 lokusunda tanımlanan 7.3 varyant alleli	61
<b>Şekil 4.7</b> Seçilen 27 popülasyonda ortak olan 7 otozomal STR lokusu için MDS grafiği	78
<b>Şekil 4.8</b> Seçilen 23 popülasyonda ortak olan 13 otozomal STR lokusu için MDS grafiği	79
<b>Şekil 4.9</b> Seçilen 9 popülasyonda ortak olan 18 otozomal STR lokusu için MDS grafiği	80
<b>Şekil 4.10</b> Seçilen 27 popülasyonda ortak olan 7 otozomal STR lokusu için filogenetik ağaç	81
<b>Şekil 4.11</b> Seçilen 23 popülasyonda ortak olan 13 otozomal STR lokusu için filogenetik ağaç	82
<b>Şekil 4.12</b> Seçilen 9 popülasyonda ortak olan 18 otozomal STR lokusu için filogenetik ağaç	83

## SEMBOLLER/KISALTMALAR LİSTESİ

%	Yüzde
°C	Santigrad derece
µl	mikrolitre
∞	sonsuz
ABD	Amerika Birleşik Devletleri
ADB	Akdeniz Bölgesi
AFR	Afrika
AVR	Avrupa
bç	baz çifti
CEPH	İnsan Polimorfizmi Çalışma Merkezi (The Center for the Study of Human Polymorphism)
CO <sub>2</sub> DIS	Kombine DNA İndeks Sistemi
DA	Doğu Asya
DAB	Doğu Anadolu Bölgesi
dk	dakika
DNA	Deoksiribonükleik asit
EB	Ege Bölgesi
ESS	Avrupa Standart Seti (European Standart Set)
GAB	Güneydoğu Anadolu Bölgesi



GRT	Girit
HE	Beklenen heterozigotluk
HGDP	İnsan Genom Çeşitlilik Hücre Hattı Paneli
HO	Gözlenen heterozigotluk
HWE	Hardy Weinberg Dengesi
ISFH	Uluslararası Adli Hemogenetik Derneği (International Society of Forensic Hemogenetics)
İAB	İç Anadolu Bölgesi
İST	İstanbul
İZM	İzmir
KAO	Kuzey Afrika-Ortadoğu
KDB	Karadeniz Bölgesi
Km	Kilometre
Lt	Litre
MB	Marmara Bölgesi
Mb	Megabaz
MDS	Çok boyutlu ölçekleme (Multidimensional Scaling)
MK DNA	Markır kontrol DNA
ml	Mililitre
ng	Nanogram
No	Numara
OGA	Orta-Güney Asya
PCR	Polimeraz Zincir Reaksiyonu

PD	Ayrım gücü
PE	Dışlama gücü
pg	pikogram
PIC	Polimorfik bilgi içeriği
PM	Uyuşma Olasılığı
RBC	Kırmızı Kan Hücresi (Red Blood Cell)
s	saniye
SNP	Tek Nükleotid Polimorfizmleri (Single Nucleotide Polymorphism)
STR	Kısa Ardışık Tekrarlar (Short Tandem Repeats)
STRBase	Kısa Tekrar Dizileri DNA İnternet veri tabanına (Short Tandem Repeats DNA İnternet DataBase)
TE	Tris-EDTA
TPI	Tipik babalık indeksi
uv	ultraviyole
vd	ve diğerleri
VNTR	Değişken Sayıda Ardışık Tekrarlar (Variable Number of Tandem Repeats)

## BÖLÜM 1

### GİRİŞ

Küçük Asya olarak tanımlanan Anadolu olağanüstü derin ve zengin bir tarihe sahiptir (Kejanlı T.,2005). Türkiye'nin yedi coğrafik bölgesinden toplam 59.176 km<sup>2</sup>'lik alanıyla en küçük bölge olan Güneydoğu Anadolu Bölgesi, Türkiye arazisinin % 7,5'ini kapsamaktadır. Doğuda Doğu Anadolu, batıda Akdeniz Bölgesi ve güneyinde Suriye ve Irak ile komşudur (Erinç vd., 1980). Coğrafik konumu nedeniyle insanlık tarihinin her döneminde gerek sahip olduğu ekonomik rezervler, tarihi ve kültürel birikimi, gerekse de kutsiyet atfedilen bir coğrafyanın odağında bulunması sebebiyle tüm zamanlarda beşerin ilgi odağı olmuş ve tarih boyunca bir çok farklı popülasyona ev sahipliği yapmıştır (Tambet vd., 2000; Kejanlı, 2005).

Yukarı Mezopotamya olarak bilinen, milattan binlerce yıl önce ilk büyük uygarlıkların geliştiği bölge olan Güneydoğu Anadolu'da, bütün aşamalarıyla Anadolu'nun ilk yerleşim örneği Diyarbakır yakınlarındaki Çayönü yerleşimidir, yaklaşık 9000 yıl önce insanlığın kentli yaşam düzeyini yansıtan en eski örneklerdendir (Kejanlı, 2005). İlk uygarlıkların yaşandığı bölge aynı zamanda verimli tarım alanlarıyla ilk etkili tarımcılığın gelişme alanı olarak da ün yapmıştır ve hilâl biçimli olmasından dolayı bu doğal bölge tarihçiler ve arkeologlar tarafından "Verimli Hilâl" olarak adlandırılmıştır (Breasted, 1961). Ayrıca, Dünya'nın en eski Antik Yerleşkesi olarak bilinen Göbekli Tepe de bu bölge sınırları içerisinde Şanlıurfa' da yer almaktadır (Schmidt, 2011).

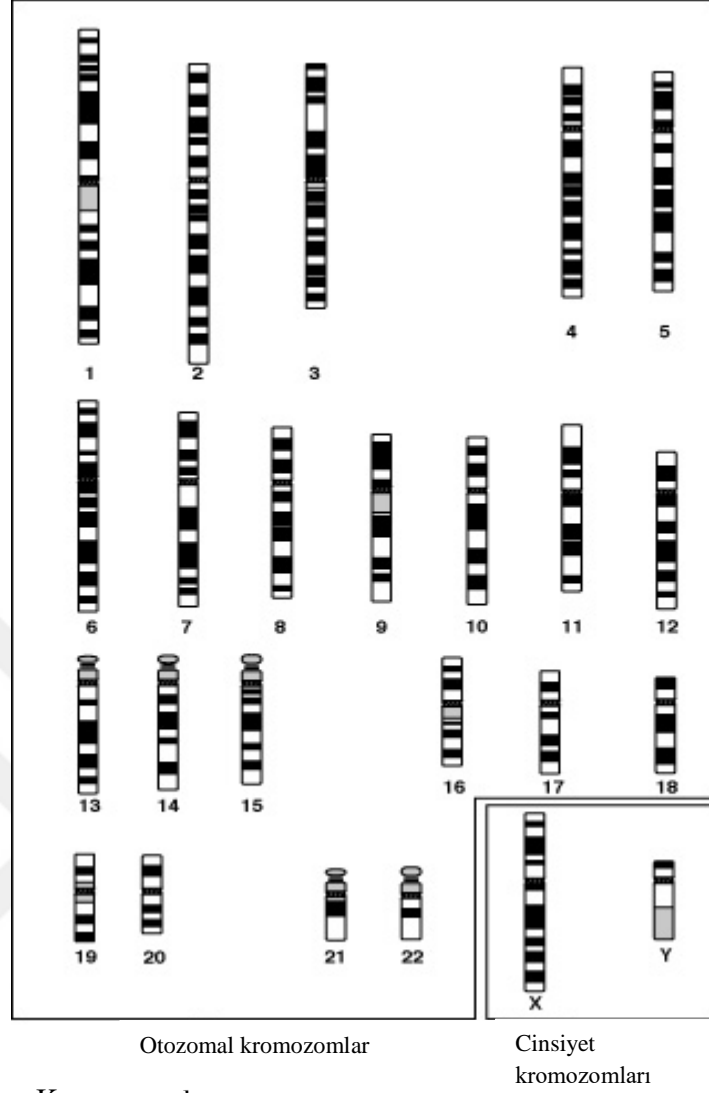
Günümüzde Güneydoğu Anadolu Bölgesi, yaklaşık 8 milyon popülasyonu ile toplam ülke nüfusunun %10,6'sını oluşturmaktadır (Çoban, 2014; Kaçmaz vd., 2015). Bölgede Türkçe, Kürtçe, Arapça ve çok az da Zazaca dillerini konuşan farklı etnik grupların yerleşimi söz konusudur. Ayrıca Türkiye popülasyonunun % 15-20'sini oluşturan, çoğunlukla Fırat Nehri'nin doğusunda yerleşik Kürt kökenli popülasyonun da yaşadığı en geniş bölgedir (Mutlu, 1995).

Güneydoğu Anadolu Bölgesi popülasyonunda doğurganlığın yüksek olması, jeopolitik konumundan dolayı bölgenin çok fazla göç alıyor olması (en fazla göç alan il Gaziantep) ve tarih boyunca doğal ve kültürel zenginliklere sahip olmuş olması bölgenin önemini arttırmıştır (Erinç vd., 1980; Çoban, 2014). Bölgenin sahip olduğu bu üstünlükler ve etnik grup yapısı dikkate alınarak bazı popülasyon genetiği çalışmaları daha önce yapılmış fakat örnek sayısının yeterli olmaması veya örnekleme yeterince güvenilir olmaması nedeniyle bölge popülasyonunun profilini tanımlamak için yeterli olmamıştır.

İnsanoğlunun daima kökenini merak etmesi nedeniyle geçmişte tarihçiler, arkeologlar, paleontologlar tarafından çok sayıda araştırma yapılmış olup, günümüzde teknolojinin de ilerlemesiyle dilbilimciler ve moleküler biyologlar da bu konuda çalışanlar arasında yerini almıştır. Nesilden nesile aktarılan DNA'da zamanla mutasyonlar birikmekte ve buna bağlı olarak da bireyler arasında farklılıklar ortaya çıkmaktadır. Bu farklılıklar ya da polimorfizmler sayesinde insanoğlunun genetik tarihi ve evrimi hakkında bilgi edinilebilmektedir. Moleküler teknikler, insanın genetik geçmişi ve akrabalık ilişkilerine ışık tutacak veriler elde etmeye olanak sağlamakta ve bu sayede popülasyonlar arası genetik farklılıkların temelini öğrenilmesine yardımcı olmaktadır (Jobling ve Tyler-Smith, 1995).

Diploid ( $2n$ ) bir organizma olan insanda toplam 46 kromozom vardır. Kromozom takımı; türün tüm üyelerinde ortak olan ve biri anneden diğeri babadan kalıtılan 22 çift (1'den 22'ye kadar) 'otozomal' kromozomlar ile cinsiyete göre farklılık gösteren (X,Y) 'gonozomal' kromozomlardan oluşmaktadır. Erkeklerde X ve Y, dişilerde ise iki adet X kromozomu bulunmaktadır (Alberts vd., 2008).

İnsan Genom Projesi verilerine göre insan genomunda yaklaşık 20.000 civarında gen bulunmaktadır (Karakucak, 2016). Genomun sadece %1,5'lük bölümü protein kodlayan dizilerden oluşmakta olup geriye kalan kısım kodlamayan dizilerdir (Karakucak, 2016). Kodlamayan bu diziler içerisinde polimorfik olan tekrar diziler de yer almaktadır (Panneerchelvam ve Norazmi 2003).



**Şekil 1.1** İnsan Kromozomları  
(<https://tr.wikipedia.org/wiki/Kromozom#/media/File:Caryotype.gif>, 01.01.2018)

### 1.1 DNA Polimorfizmleri

Bir toplumun genetik yapısındaki varyasyonların varlığı ve birden fazlasının birlikteliği genetik polimorfizm olarak adlandırılır (Rustamov, 2006). Bir DNA bölgesinin polimorfik olarak tanımlanması için popülasyon içinde o bölge ile ilgili iki veya daha fazla allelin bulunması gerekmektedir (Dib vd., 1996). Polimorfizmin ortaya çıkabilmesi için genomun belli bölgesindeki baz çiftleri dizinindeki varyasyonların olması, bu değişikliklerin o popülasyonda kalıcı olması ve sıklığının %1'den fazla olması gerekmektedir (Rustamov, 2006). Polimorfik dizi varyantları, gen dizilerinin dışında kalan bölgelerde daha fazla bulunduğu için genellikle direk olarak herhangi bir hastalığa neden olmazlar ancak bazı hastalıklar ile paralellik gösterdikleri durumlarda belirteç (markır) olarak kullanılırlar (Lüleyap, 2008).

Moleküler genetik analizler kullanarak popülasyonun genetik temeli hakkında bilgi sağlayabilmek için öncelikle genetik markırların çok iyi tanımlanmış olması gerekmektedir (Stoneking, 2017). Geçmişte, biyolojik türlerin karakterizasyonu ve kimliklendirme amacıyla ABO kan gurubu antijenleri, serum proteinleri ve RBC enzimleri gibi “klasik” markır olarak da bilinen protein markırları kullanılmıştır. Ancak bu yaklaşım, polimorfizm düzeyi ve bilgilendirme gücünün düşük olması nedeniyle insan genetik varyasyonlarının belirlenmesi için yeterli olmamıştır (Kashyap vd., 2004; Stoneking, 2017).

İnsan genomunun yarısından çoğu tekrarlayan DNA dizilerinden oluşmuştur (Warburton vd., 2008). İnsan genomunda yer alan kodlamayan bölgelerdeki polimorfizmler şöyle sınıflandırılmaktadır (Kashyap vd., 2004; Warburton vd., 2008):

- a. Tek nükleotit polimorfizmleri (SNP, single nucleotide polymorphisms)
- b. Tekrar dizileri
  1. Minisatellitler (Variable Number of Tandem Repeats)
  2. Mikrosatellitler (Short Tandem Repeats)
  3. Makrosatellitler

Tek nükleotit polimorfizimleri (SNP), genomda bir pozisyonda iki ya da daha fazla farklı nükleotidin bulunabilmesi durumudur (Brown, 2009). SNP’ ler insan genomunda yayılmış halde bulunan ve en sık rastlanan polimorfizmlerdir ve insan popülasyonunda 10 milyon kadar olduğu tahmin edilmekte olup bunun 4 milyon kadarı tespit edilmiştir. Ayrıca bireylerin kimliklendirmesi, adli tıp, hastalık risk belirleme ve tedavi yöntemi geliştirme çalışmalarında kullanılabilirler (Kashyap vd., 2004; Petkov vd., 2004; Stoneking, 2017).

Yapısal olmayan DNA bölgelerinde, özellikle farklı uzunluklarda nükleotid dizilerinin değişik sayıda, ard arda tekrarlanmasıyla oluşan ve “satellit” olarak adlandırılan diziler polimorfizm açısından çok büyük önem taşımaktadır (Perez-Lezaun vd., 1997,a; Roewer vd., 1996). Tüm kromozomlarda bulunan ve yüksek düzeyde polimorfizm gösteren satellitler, tekrar biriminin uzunluğuna bağlı olarak

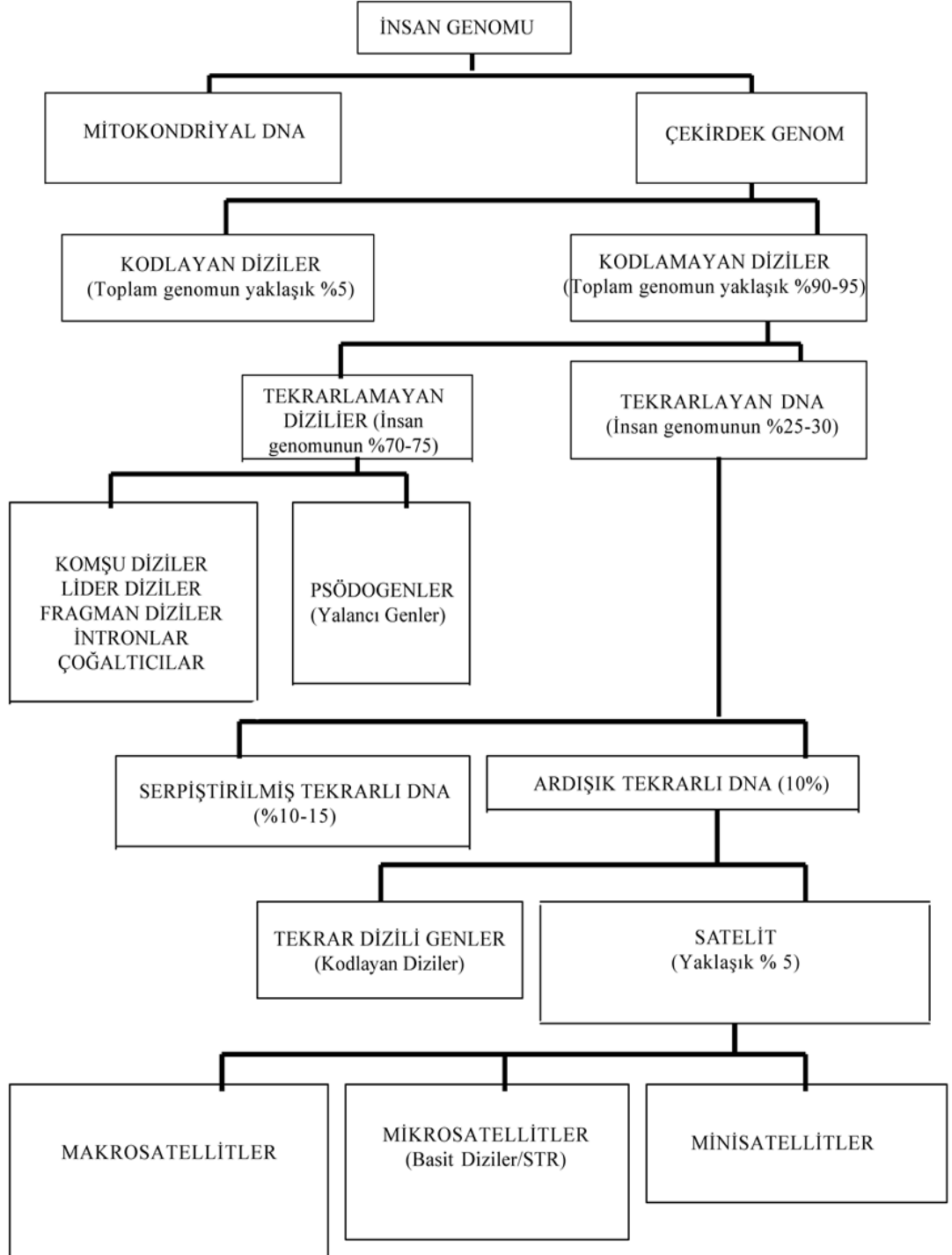
makrosatellitler, minisatellitler ve mikrosatellitler olmak üzere üç gruba ayrılırlar (Perez-Lezaun vd., 1997,a; Roewer vd., 1996). Minisatellitler ya da VNTR (Variable Number of Tandem Repeat)'ler yüksek derecede polimorfik olan önemli genetik belirteçlerdir (Warburton vd., 2008). VNTR'lerde bir lokustaki tekrar sayısı popülasyondaki bireyler arasında çok fazla değişkenlik gösterdiğinden "hypervariable loci" olarak da bilinmektedir (Devlin vd., 1990; Tremblay vd., 2010). Polimorfizm oranının yüksek olması nedeniyle adli tıpta, babalık testinde, gen haritalamada, identifikasyonda ve kalıtsal hastalıkların tanısında (Kaiser vd., 2000; Kashyap vd., 2004; Tamaki ve Jeffreys 2005; Yılmaz, 2008) ve popülasyon genetiği çalışmalarında kullanılmaktadır (Devlin vd., 1990). Diğer bir tekrar dizisi olan makrosatellitler, en az 100 bç tekrar birimlerinden oluşmaktadır. Makrosatellitler insan genomundaki düzenleyici rolü ve potansiyel yapısından dolayı son yıllarda çok fazla dikkat çekmekte olup son yapılan araştırmalarda insan genomunda dağılmış halde bulunan bilinen ve bilinmeyen birçok makrosatellitin olduğunu belirtmişlerdir (Schaap vd., 2013).

## **1.2 Kısa Ardışık Tekrarlar (STR)**

Genomda yayılmış bir halde görülen mikrosatellitler ya da kısa ardışık tekrarlar (STR-Short Tandem Repeats) 2-7 bç tekrar dizilerinden oluşmaktadır (Bodner vd., 2016; Stoneking, 2017). Bu küçük tekrar birimlerinden dolayı yoğun bir şekilde çalışılan STR'ler, insan genomunun küçük bir kısmını oluşturmakta ve yüksek oranda polimorfik olup kalıtsal olarak sabittirler (Schaap vd., 2013; Edwards vd., 1991). Tekrarlar kodlayan ya da düzenleyici bölgelerde olabilirken, çoğu protein kodlamayan gen bölgelerinde bulunmaktadır (Bediaga vd., 2015). Mikrosatellitler yüksek oranda ökaryotik canlılarda bulunmakta ve akraba olmayan bireyler arasında çok fazla değişkenlik göstermektedir (Kashyap vd., 2004; Bodner vd., 2016) .

Mikrosatellitlerde yapılan çalışmalarla dimerik varyasyonların (Litt ve Luty 1989; Weber ve May, 1989) artık daha iyi bilindiği, Alu tekrarlarının poly (A) kuyruğundaki tekrar dizilerinin dejenerasyonun polimorfik olduğu (Dryja vd., 1989; Economou vd., 1990; Orita vd.,1990; Sinnett vd., 1990), insan genomunda trimerik ve tetramerik STR'lerin yüksek bir şekilde polimorfik olduğu (Edwards vd., 1989) rapor edilmiştir. Trimerik ve tetramerik STR'ler insan genomunda sıkça

görüldüğünden genetik haritalama ve DNA tiplendirme (parmak izi) uygulamalarında rahatlıkla kullanılmaktadırlar (Edwards vd., 1991).



Şekil 1.2 İnsan genomunda polimorfik bölgeler (Kasyap vd., 2004)



STR lokuslarını tekrar birimlerinin yapısına göre üç grupta incelemek mümkündür (Möller vd., 1994; Urquhart vd., 1994):

- i. Basit STR'ler:** Baz dizilimlerinin sayısı ve uzunluğu aynı olan tekrar yapılarıdır. Örn; Hum THO1 (Human Tyrosine Hydroxylase gene),
- ii. Bileşik STR'ler:** Baz dizilimleri sırası birbirinden farklı olan ve genelde tetranükleotid olarak görülen tekrar yapılarıdır. Ör: HumvWFA31 (Human von Willebrand Factor gene),
- iii. Kompleks STR'ler:** Baz dizilimi ve sayısı tamamen birbirinden farklı olan tekrar yapılarıdır. Ör: D21S11.

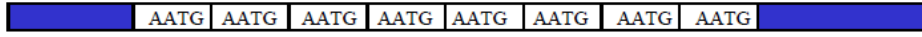
İdentifikasyonda kullanılan STR'ların yaklaşık %50'si oldukça polimorfik (Stoneking, 2017) olup, ilk olarak identifikasyon için 1990'ların başlarında kullanılmaya başlanılmıştır (Edwards vd., 1991; Edwards 1992). STR lokuslarında çok farklı mutasyon mekanizmaları görülmekte ve bu mutasyonlar DNA replikasyonu sırasında DNA polimerazın kaymasından dolayı tekrar dizilerinin kaybı ve kazancı şeklinde oluşur (Stoneking, 2017). Yapısal olmayan polimorfik bölgelere ait alellerin mutasyonları biriktirebilme özellikleri evrilme hızının hesaplanması ve gen göçünün izlenmesinde daha tutarlı bilgi oluşturacağından dolayı STR gibi bölgeler filogenetik çalışmalarda ve insan yayılım modellerinin oluşturulmasında bilgi kaynağı olarak kullanılmaktadır (Gomolka vd., 1994). STR'ler ayrıca genetik haritalamada (Gomolka vd., 1994; de Knijff vd., 1997), popülasyon genetiği çalışmalarında (Roewer vd., 1996) ve adli tıpta (Jobling vd., 1997) güvenilirlikle kullanılan önemli belirteçlerdir. Heterozigotluk oranı, dışlama gücü, ayırtılma gücü, babalık indeksi yüksek ve uyuşma olasılığı düşük olan STR lokusları çalışmalarda yüksek verim sağladıkları için tercih nedenidirler (Tereba, 1999).

STR lokusları dünya çapında yaygın olarak kullanıldığından 1992 yılında ISFH (International Society of Forensic Hemogenetics, Uluslararası Adli Hemogenetik Derneği) allel ve lokusların adlandırılması için standart kurallar belirlemiştir. STR lokus isimlerinde ilk harf olan "D" DNA molekülünü; ikinci sırada bulunan rakam lokusun kromozom üzerindeki konumunu; üçüncü sırada olan "S" harfi (İngilizce Single (tek) kelimesinden köken alır) DNA dizisinde tek olduğunu ve sondaki

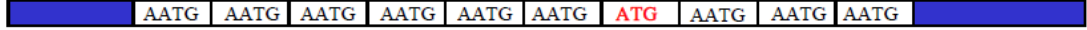
rakamlar ise kromozom üzerinde yer alan diğer STR lokusları arasındaki ayırıcı numaralandırmayı göstermektedir. Örn: D21S11, D5S818, D18S51 gibi.

STR lokuslarının allellerinin isimlendirilmesi ise tekrar birimlerinin sayısına göre değişmektedir. Örn: bir allel, ard arda tekrarlanan 8 allel içeriyorsa “allel 8” olarak, varyant alleller isimlendirilmesi ise tam olarak tekrar eden allel sayısı yazılır ve nokta ile eksik baz içeren tekrar dizisinden ayrılarak yapılmaktadır. Örneğin, allelleri 5-10 arasında değişen tetranükleotid tekrarlarından oluşan THO1 lokusunun 9.3 alleli, allel 10’dan, yedinci tekrar dizisindeki Adenin kaybından dolayı 1 baz çifti daha kısa olduğundan dolayı allel 9.3 olarak adlandırılmıştır (Technical Note, 1994).

Allel 8



Allel 9.3



### Şekil 1.3 THO1 lokusundan allel örnekleri

Ayrıca protein kodlayan genlerde, genin ismi kullanılarak, 3'→5' yönünde okunarak kodlama yapılmaktadır. Örneğin, THO1; tekrar dizinin Tirozin Hidroksilaz geninde, 1. intron üzerinde bulunduğunu ifade etmektedir (Gettings vd., 2015).

STR kullanımını daha yaygın ve pratik bir hale getirmek için 1990’ların başında ABD’de FBI tarafından belirlenen 13 STR (D8S1179, D21S11, D7S820, CSF1PO, D3S1358, THO1, D13S317, D16S539, D2S1338, D19S433, vWA, TPOX, D18S51, Amelogenin, D5S818, FGA) lokusların yer aldığı CODİS (Combined DNA Index System (Birleşik DNA İndeks Sistemi)) adıyla bilinen bir veritabanı kurulmuştur. Daha sonrasında İngiltere ve Avrupa’nın çoğunda kullanılan 10 STR (D2S1338, D19S433, FGA, TH01, vWA, D3S1358, D8S1179, D16S539, D18S51 ve D21S11) lokusu daha eklenerek ABD’den 50 eyaletten ve İngiltere’de yaklaşık altı milyon bireyin profilinin bulunduğu bu veri tabanı ile babalık testi, adli vakalar, kayıp kişilerin bulunması, identifikasyon gibi durumların ticari kitler aracılığıyla daha kolay bir şekilde sonuçlanması sağlanmıştır. (Butler vd., 2006; Collins vd., 2004; Tamaki ve Jeffreys, 2005)

### 1.3 Çalışmaya Dahil Edilen Lokuslar

Bu tez çalışmasında genotiplendirilen STR lokusları; D3S1358, D5S818, D7S820, D8S1179, D13S317, D16S539, D18S51, D21S11, CSF1PO, FGA, TH01, TPOX, VWA, SE33, D1S1656, D2S441, D10S11248, D12S391, D22S1405 ve Amelogenin lokuslarıdır.

**D3S1358** lokusu, 3. kromozomun kısa kolu üzerinde (3p21.31) bulunan tetranükleotid tekrarlarından oluşmaktadır. Mutasyon oranı % 0,12 olarak hesaplanmış olup, 8 - 20 arasında değişen tekrar dizilerinden oluşmaktadır. Tekrarlar ilk önce [TCTA] ve devamında [TCTG] şeklinde görülmektedir. Ayrıca tekrar bölgelerinde tek ya da dinükleotit varyantlar görülmektedir (Gettings vd., 2015; [https://strbase.nist.gov/str\\_D3S1358.htm](https://strbase.nist.gov/str_D3S1358.htm), 16.03.2018).

**D5S818** lokusu, 5. kromozomun uzun kolu üzerinde (5q23.2) bulunan basit tetranükleotittir. Lokusun mutasyon oranı % 0,11 olarak hesaplanmıştır ve tekrar dizileri 6-18 arasında değişen birimlerden oluşmaktadır. Tekrar dizini [AGAT] olup varyant alleli x.1 ve x.3 şeklindedir (Gettings vd., 2015; [https://strbase.nist.gov/str\\_D5S818.htm](https://strbase.nist.gov/str_D5S818.htm), 16.03.2018).

**D7S820** lokusu, 7. kromozomun uzun kolu (7q21.11) üzerinde bulunan basit tetranükleotid tekrarlarından oluşmaktadır. Tekrar dizisi 5-16 arasında değişmekte olup tekrarlayan dizi [GATA] şeklindedir. Mutasyon oranı %0,10 olarak hesaplanmıştır. Lokusta tek bazın insersiyonu ya da delesyonundan kaynaklı x.1 ve x.3 varyantları tespit edilmiştir (Gettings vd., 2015; [https://strbase.nist.gov/str\\_D7S820.htm](https://strbase.nist.gov/str_D7S820.htm), 16.03.2018).

**D8S1179** lokusu, tetranükleotid tekrarlı dizilerden oluşmuş olup 8. kromozomun uzun kolu üzerinde (8q24.13) yer almaktadır. Lokusun allelleri 7 ile 20 arasında değişmekte ve tekrar dizini [TCTA] [TCTG] şeklinde devam etmektedir. Mutasyon oranının % 0,14 olduğu belirtilmiştir. STRBase veri tabanında çok sayıda varyant allel rapor edilmiştir, ancak bugüne kadar tekrar birimlerinin sekansları belirlenmemiştir (Gettings vd., 2015; [https://strbase.nist.gov/str\\_D8S1179.htm](https://strbase.nist.gov/str_D8S1179.htm), 16.03.2018).

**FGA** lokusu, insanlarda 4. kromozomun uzun kolu üzerinde (4q28) bulunan Alfa Fibrinojen geninin 3. intron bölgesindedir ve tetranükleotid tekrar dizileri içermektedir. Lokusun allelleri 12,2 ile 51,2 arasında değişmekte ve tekrar dizinleri [TTTC]<sup>3</sup> [TTTT] [TTCT] [CTTT]<sup>n</sup> [CTCC] [TTCC]<sup>2</sup> şeklinde devam etmektedir. Mutasyon oranı % 0,28 olarak belirtilmiştir. TT dinükleotidinde x.2 varyant alleli yaygın bir şekilde görülmekte olup, diğer x.1 varyantı tekrar dizisine tek bir T baz nükleotitin bağlanmasıyla oluşmaktadır. STRBase veri tabanında rapor edilen x.3 varyantı gözlenmiş fakat dizisi belirlenmemiştir (Gettings vd., 2015; [https://strbase.nist.gov/str\\_FGA.htm](https://strbase.nist.gov/str_FGA.htm), 16.03.2018).

**CSF1PO** lokusu, insanda 5. kromozomun uzun kolu üzerinde (5q33.1) CSF-1 reseptör geni için c-fms proto-onkogeninin 6. intronu içerisinde yer almaktadır ve tetranükleotid tekrar dizilerinden oluşmaktadır. Allel tekrarları 5-16 arasında değişmekte olup tekrarlayan dizi [AGAT] şeklindedir. Mutasyon oranı %0,16 olarak hesaplanmış olup çok sayıda varyant allelin varlığı bildirilmiştir (Gettings vd., 2015; [https://strbase.nist.gov/str\\_CSF1PO.htm](https://strbase.nist.gov/str_CSF1PO.htm), 16.03.2018).

**D10S1248** lokusu, 10. kromozomun uzun kolu üzerinde (10q26.3 ) bulunan basit tetranükleotid yapıdaki tekrar dizilerinden oluşmaktadır. Allelleri 7 ile 19 arasında değişmekte ve [GGAA] tekrarlarından oluşmaktadır. Bugüne kadar [GGAA] tekrar dizininin tek nükleotid değişimi ile [AGAA] dönüşümü şeklinde tek bir varyant (x.1) görülmüştür (Gettings vd., 2015; [https://strbase.nist.gov/str\\_D10S1248.htm](https://strbase.nist.gov/str_D10S1248.htm), 16.03.2018).

**D12S391** lokusu 12. kromozomun kısa kolunda yerleşik olup yüksek derecede polimorfik olan bir tetranükleotid tekrar dizisi içermektedir. Allel tekrarları 15 ile 26 arasında değişmektedir ve [AGAT] [AGAC] tekrar dizinlerinden oluşmaktadır. STRBase veri tabanında lokusta x.1, x.2 ve x.3 varyant allelleri rapor edilmiştir (Gettings vd., 2015; [https://strbase.nist.gov/str\\_D12S391.htm](https://strbase.nist.gov/str_D12S391.htm), 16.03.2018).

**D13S317** lokusu, basit [TATC] tetranükleotid dizinlerinden oluşan ve 13. kromozomun uzun kolu (13q31.1) üzerinde yerleşik bir lokustur. Lokusun allelleri 5 ile 17 arasında değişmekte olup mutasyon oranı %0,14 olarak hesaplanmıştır. Bu lokusta varyantlar (x.1 ve x.3) tespit edilmiş ancak dizileri henüz rapor edilmemiştir (Gettings vd., 2015; [https://strbase.nist.gov/str\\_D13S317.htm](https://strbase.nist.gov/str_D13S317.htm), 16.03.2018).

**D16S539** lokusu, 16. kromozomunun uzun kolunda (16q24.1) bulunan ve allelleri 4 ile 16 arasında deęişen basit bir [GATA] tetranükleotit tekrar dizisi içeren lokustur. Lokustaki mutasyon oranının % 0,11 olduęu belirtilmiştir. STRBase veri tabanında alleller rapor edilmiş fakat bugüne kadar sekansları belirtilmemiştir (Gettings vd., 2015; [https://strbase.nist.gov/str\\_D16S539.htm](https://strbase.nist.gov/str_D16S539.htm), 16.03.2018).

**SE33** lokusu, bugüne kadar çalışılan lokuslar içerisinde en fazla çeşitlilik gösteren lokustur ve 6. kromozomun uzun kolu (6q14) üzerinde, β-aktin ile ilgili psödogen içerisinde yerleşik olup [AAAG] tekrar dizisinden oluşmaktadır. Lokusun allelleri 3 ile 39,2 arasında deęişmekte olup STRBase veri tabanında çok fazla varyant allel rapor edilmiştir. Allel dizilerinin uzunluğu 197 ile 343 baz çifti arasında deęişmektedir. Mutasyon oranının %0,64 olduęu belirtilmiştir. SE33 lokusu Alman Ulusal DNA veritabanında da yer almakta ve Avrupa'da yaygın bir şekilde kullanılmaktadır (Gettings vd., 2015; [https://strbase.nist.gov/str\\_SE33.htm](https://strbase.nist.gov/str_SE33.htm), 16.03.2018).

**TH01** lokusu, 11. kromozomun kısa kolu üzerinde (11p15.5) bulunan Tirozin Hidroksilaz geninin ilk intronunda yerleşik olup basit tetranükleotit dizilerden oluşmaktadır. Allelleri 3- 14 arasında deęişmekte ve [AATG] dizisinin tekrarı görülmektedir. Mutasyon oranı %0,01'dir. STRBase veri tabanında x.1 ve x.3 varyant allelleri yer almaktadır, ancak dizileri henüz rapor edilmemiştir (Gettings vd., 2015; [https://strbase.nist.gov/str\\_TH01.htm](https://strbase.nist.gov/str_TH01.htm), 16.03.2018).

**TPOX** lokusu, 2. kromozomun kısa kolunda (2p25.3) Tiroid Peroksidaz geninin sonuna yakın kısmında yerleşik olan ve basit tetranükleotit diziler barındıran bir lokustur. Lokusun allelleri 4 ile 16 arasında deęişmekte olup [AATG] tekrarlarından oluşmaktadır. STRBase veritabanında x.1, x.2 ve x.3 varyantları yer almaktadır. Mutasyon oranının % 0,01 olduęu belirtilmiştir (Gettings vd., 2015; [https://strbase.nist.gov/str\\_TPOX.htm](https://strbase.nist.gov/str_TPOX.htm), 16.03.2018).

**vWA** lokusu, tetranükleotid tekrar dizilerinden oluşmaktadır ve 12. kromozomun kısa kolu (12p13.31) üzerindeki von Willebrand Factor geninin 40. İtron kısmında yer almaktadır. Allelleri 10 ile 25 arasında deęişmekte ve tekrar dizini [TCTA] [TCTG] şeklinde devam etmektedir. Lokusun mutasyon oranı % 0,17 olarak

hesaplanmış ve lokusta çok fazla varyant allel bildirilmiştir (Gettings vd., 2015; [https://strbase.nist.gov/str\\_VWA.htm](https://strbase.nist.gov/str_VWA.htm), 16.03.2018).

**D18S51** lokusu, 18. kromozomun uzun kolu (18q21.33) üzerinde yerleşik olup basit tekranükleotit tekrar dizilerinden oluşmaktadır. Lokusun allelleri 7 ile 40 arasında değişmekte ve [AGAA] tekrar dizilerinden oluşmaktadır. Mutasyon oranının % 0,22 olduğu belirtilmiştir. Lokus için x.1, x.2 ve x.3 varyant allelleri rapor edilmiştir (Gettings vd., 2015; [https://strbase.nist.gov/str\\_D18S51.htm](https://strbase.nist.gov/str_D18S51.htm), 16.03.2018).

**D1S1656** lokusu, 1. kromozomun uzun kolunda (1q42) yerleşik olan tetranükleotid tekrar dizileri içeren bir lokustur. Allelleri 9 ile 21 arasında değişmekte ve [TAGA] dizisinin tekrarı görülmektedir. Lokusta iki varyant (x.1 ve x.3) tanımlanmıştır; ilkinde 3'ucunda tek baz değişimi ile [TAGA] dizisinin [TAGG] tekrarına dönüşmesi, diğerinde ise TGA şeklinde üçlü nükleotide dönüşmesi söz konusudur (Gettings vd., 2015; [https://strbase.nist.gov/str\\_D1S1656.htm](https://strbase.nist.gov/str_D1S1656.htm), 16.03.2018).

**D21S11** lokusu, 21. kromozomun uzun kolu (21q21.1) üzerinde yerleşik olup kompleks tetranükleotit yapılardan oluşmaktadır. Allelleri 12 ile 41,2 arasında değişmekte ve [TCTA] [TCTG] tekrar dizilerinden oluşmaktadır. Mutasyon oranı % 0,19 olarak hesaplanmıştır. STRBase veri tabanında x.1 ve x.2 varyant allelleri rapor edilmiştir (Gettings vd., 2015; [https://strbase.nist.gov/str\\_D21S11.htm](https://strbase.nist.gov/str_D21S11.htm), 16.03.2018).

**D22S1045** lokusu, trinükleotit tekrar dizilerinden oluşmakta olup 22. kromozomun uzun kolu (22q12.3) üzerinde yerleşiktir. Allelleri 8 ile 20 arasında değişmektedir. Lokus [ATT] [ACT] [ATT] tekrar dizilerinden oluşmaktadır. Lokus diğerleri kadar polimorfik olmasada yaygın şekilde miniSTR olarak kullanılmaktadır (Gettings vd., 2015; [https://strbase.nist.gov/str\\_D22S1045.htm](https://strbase.nist.gov/str_D22S1045.htm), 16.03.2018).

**D2S441** lokusu, tetranükleotit tekrar dizisi içermekte olup 2. kromozomun kısa kolu (2p14) üzerinde yerleşiktir. Allelleri 8 ile 17 arasında değişmekte ve [TCTA] basit tekrar dizilerinden oluşmaktadır. STRBase veritabanında x.3 varyant alleli rapor edilmiştir (Gettings vd., 2015; [https://strbase.nist.gov/str\\_D2S441.htm](https://strbase.nist.gov/str_D2S441.htm), 16.03.2018).

**Amelogenin** lokusu hem X hem de Y kromozomu üzerinde yer alan cinsiyet belirleyen lokustur. AMELX, X kromozomu (Xp22.1) üzerinde 10.676 Mb ve

11.075 Mb bölgelerinde; AMELY, Y kromozomu (22.3 Yp11.2) üzerinde 6.441 Mb ve 6.781 Mb bölgelerinde lokalize olmuştur (Butler vd., 2006; Gordiz, 2017).

#### **1.4 Amaç**

Aynı bölgede uzun süre yaşamış, aynı türe ait, potansiyel olarak kendi aralarında çiftleşebilen bireylerden oluşan topluluğa popülasyon adı verilir. Popülasyon genetiği o toplumdaki bireylerin sahip olduğu allelleri ve bu allellerin nesilden nesile nasıl aktarıldığını, korunduğunu; seleksiyon, mutasyon ve göç gibi faktörlerin allel frekanslarını nasıl değiştirdiğini inceleyen bilim dalıdır (Klug vd., 2009; Stoneking, 2017). Bir bireyin sahip olduğu genler bize o toplum hakkında yeterli bilgiyi vermez, toplumun genetik evrimini anlamak için popülasyon bazında inceleme yapılmalıdır.

Bu çalışmada, Güneydoğu Anadolu Bölgesi popülasyonunda 19 otozomal STR lokusunun genotiplendirilmesi, allel frekanslarının hesaplanması ve elde edilen verilerin diğer popülasyon verileriyle karşılaştırılması neticesinde popülasyonlar arası genetik uzaklıkların tayin edilmesi amaçlanmıştır. Bu kapsamda, akrabalık ilişkisi olmayan, en az üç jenerasyon aynı bölgede yerleşik, sağlıklı, gönüllü 257 bireyde; ayırım gücü en yüksek STR olan SE33 ile yaygın kullanılan 13 STR lokusu (D3S1358, D5S818, D7S820, D8S1179, D13S317, D16S539, D18S51, D21S11, CSF1PO, FGA, TH01, TPOX ve VWA) ve Avrupa Ulusal Veritabanı'nın genişletilmesi amacıyla 5 yeni lokus (D1S1656, D2S441, D10S11248, D12S391 ve D22S1405) olmak üzere toplam 19 lokusun çalışılması hedeflenmiştir. Ayrıca cinsiyet tayini için Amelogenin lokusunun genotiplendirilmesi de planlanmıştır.

## BÖLÜM 2

### KAYNAK ÖZETLERİ

Çakır vd. (2003) tarafından yapılan bir çalışmada, Türkiye'nin Doğu Anadolu Bölgesinin Van- Ağrı illerinden akraba olmayan 116 bireyde 15 otozomal STR lokusu analiz edilmiştir. Çalışılan lokuslardan D5S818 lokusu hariç tüm lokuslarda Hardy-Weinberg (HW) eşitliğinden anlamlı sapma görülmemiştir. Gözlenen heterozigotluk (HO) değerinin 0,569 (TPOX) ile 0,871 (FGA) arasında değiştiği; dışlama olasılığının (PE) 0,246 (TPOX) ile 0,736 (FGA) arasında değiştiği saptanmıştır. Ayrım gücü 0,835 ile en düşük TPOX lokusunda ve 0,976 ile en yüksek Penta E lokusunda tespit edilmiştir. Tüm lokuslar için kombine ayrım gücü 0,99999999999999997 ve kombine uyuşma olasılığı 0,9999896 olarak hesaplanmıştır. Çalışma verileri daha önce yapılmış olan çalışmalar ile karşılaştırıldığında TH01, FGA ve D8S1179 hariç diğer lokuslarda anlamlı bir farklılık görülmemiştir (Çakır vd., 2003).

Güney Tunus'da birbiri ile akrabalık ilişkisi olmayan 201 gönüllü bireyde 10 otozomal STR lokusunun allel frekansı ve adli istatistiksel parametreleri çalışılmıştır. Tüm lokuslar analiz edildiğinde Bonferroni doğrulamasından sonra sadece D8S1179 lokusunda HW eşitliğinden anlamlı sapma görülmüştür. D18S51 bilgilendirme gücü en yüksek lokus, D3S1358 ise bilgilendirme gücü en düşük lokus olarak tanımlanmıştır. Çalışılan STR lokuslarının kombine PD değeri 0,9999999999999976 ve kombine PE değeri 0,99982 olarak hesaplanmıştır. Güney Tunus popülasyonu ile diğer dört popülasyon karşılaştırıldığında D3S1358, vWA ve FGA lokusları dışındaki lokuslarda anlamlı farklılıklar olduğu görülmüştür. Bu çalışma Arap popülasyonunda adli kimliklendirme ve babalık testleri için önemli veriler sağlamıştır (Mahfoudh-Lahiani vd., 2006).

Cariolou vd. Kıbrıs'ta akraba olmayan 1475 Kıbrıslı Rum bireyde 15 otozomal STR lokusunu çalışmışlardır. Bonferroni doğrulama testinden sonra TH01 ve D21S11 lokuslarının HW dengesinden sapma gösterdiği rapor edilmiştir. Kıbrıslı Rum



popülasyon verileri daha önce yayınlanan Avrupa popülasyon verileri ile karşılaştırıldığında; İtalyan popülasyonuna genetik olarak yakın ve Çek popülasyonuna uzak olduğu sonucuna varılmıştır. Bölgeye özgü olan bu çalışma ile adli tıp, ebeveyn tayini ve kayıp kişi araştırmalarında kullanılmak üzere bir veritabanı oluşturulmuştur (Cariolou vd., 2006).

Bangladeş popülasyonunda; rastgele seçilen, akrabalık ilişkisi olmayan 211 bireyde 10 otozomal STR lokusunun allel frekansı ve istatistiksel parametreleri incelenmiştir. Çalışılan lokuslardan yedisi için popülasyonun HW dengesinde olduğu ancak diğer D21S11, D18S51 ve FGA lokusları açısından sapma gözlemlendiği bildirilmiştir. STR lokusları içinde PIC (Polimorfik Bilgi İçeriği) değeri en yüksek olan 0,85 ile FGA lokusu olarak belirlenmiştir. Kombine PD değerinin 0,9999999994'den, kombine PE'nin 0,99998'den yüksek olduğu ve kombine PM değerinin  $5,8 \times 10^{-13}$  olduğu bildirilmiştir. Bu çalışmada analiz edilen 10 otozomal STR lokusunun Bangladeş popülasyonunda babalık testlerinde ve kişisel kimliklendirme çalışmalarında kullanılabileceği belirtilmiştir (Ferdous vd., 2006).

2006 yılında yapılan başka bir çalışmada; Yunanistan'ın kuzey popülasyonunda akrabalık ilişkisi olmayan 318 bireyde 15 otozomal STR lokusu analiz edilmiştir. Tüm lokuslar incelendiğinde sadece D8S1179 ( $p=0,04$ ) lokusunda HW eşitliğinden anlamlı sapma görülmüştür. Fakat Bonferroni doğrulamasından sonra bunun önemli olmadığı saptanmıştır. En yüksek gen çeşitliliği (0,8962), en fazla ayırım gücü (0,9788) ve en yüksek dışlama gücünün (0,7880) Penta E lokusunda görüldüğü saptanmıştır. Daha önce nadir görülen 22,3 allellinin FGA lokusunda tek bireyde görüldüğü belirtilmiştir. Allel frekansları hesaplandığında Yunan popülasyonunda daha önce yayınlanan 13 lokusun 12'sinde anlamlı fark olmadığı belirtilmiştir. İkili olarak karşılaştırıldığında FGA lokusunda önemli farklılık olduğu görülmüştür, ancak Bonferroni doğrulamasından sonra bunun önemli olmadığı tespit edilmiştir (Kovatsi vd., 2006).

Nepal popülasyonunda akrabalık ilişkisi olmayan, 12 farklı gruptan 953 bireyde 21 otozomal STR lokusu çalışılmıştır. Bonferroni doğrulamasından sonra Penta D, TPOX ve F13A01 lokuslarında HW dengesinden anlamlı sapmalar bulunmuştur. Tüm lokuslar incelendiğinde en yüksek PD değeri (0,9847) ve PE değeri (0,7197) Penta E lokusunda görülmüştür. Bu çalışma ile Nepal popülasyonundaki heterozigot

eksikliği, heterozigot fazlalığı ve boş alleller belirlenmiştir. Nepal ve yakın komşuları karşılaştırıldığında bazı anlamlı farklılıklar olduğu saptanmıştır. Çalışma sonucunda bulunan boş alleller ve yeni bulunan alleller “Kısa Tekrar Dizileri DNA İnternet veri tabanına (Short Tandem Repeat DNA İnternet DataBase (STRBase))” eklenmiştir (Kraaijenbrink vd., 2007) .

Batı Kolombiya'daki üç popülasyonda (Caldas, Quindio ve Risaralda) sağlıklı, akraba olmayan 1944 bireyde 15 otozomal STR lokusu çalışılmıştır. Tüm lokuslar analiz edildiğinde Bonferroni doğrulamasından sonra Risaralda popülasyonunda D19S433 ( $p=0,0012$ ) lokusu hariç önemli bir sapma görülmemiştir. Tüm lokusların kombine uyuşma olasılığı ve kombine dışlama olasılığı sırasıyla 0,99999999999999998 ve 0,999997 olarak hesaplanmıştır. İstatistiksel parametreler hesaplandığında Kolombiya popülasyonu ile Brezilya, Guatemala, Meksika ve Ekvator Kızıldereli Kichwas popülasyonları arasında anlamlı farklılıklar olduğu görülmüştür (Porras vd., 2008).

Sanchez-Diz vd. (2008) tarafından yapılan çalışmada; Yunanistan'da yaşayan genel Yunan popülasyonunu temsil edecek şekilde, sağlıklı, akraba olmayan 300 bireyde 16 otozomal STR lokusu incelenmiştir. Tüm lokuslar için kombine PD değeri 0,999999999 ve kombine PE değeri 0,999999816 olarak hesaplanmıştır. Heterozigotluk ve polimorfizm derecesi en yüksek olan lokus SE33 olarak tanımlanmıştır. Avrupa popülasyonları ile karşılaştırıldığında genetik uzaklık değerlerinin düşük olduğu görülmüştür. Popülasyon farklılaşma testleri ve çoklu testler için Bonferroni düzeltilmesi sonrasında Yunan popülasyonunun Podlasie popülasyonu ile 9 lokusta, Kuzey Polonya popülasyonu ile 14 lokusta ve Kosovalı Arnavut popülasyonu ile 14 lokusta anlamlı farklılık gösterdiği bildirilmiştir (Sanchez-Diz vd., 2008).

İtalya'nın 9 farklı bölgesinden 441 bireyde 15 otozomal STR lokusunun allel frekansları belirlenmiştir. Kombine PD 0,999999997, kombine PE 0,964708775 ve kombine uyuşma olasılığı  $3.33 \times 10^8$  içinde 1 olarak hesaplanmıştır. Bonferroni doğrulama testinden sonra HW dengesinden herhangi bir sapma görülmediği bildirilmiştir. Farklı Akdeniz popülasyonları ile lokus-lokus karşılaştırma yapıldığında Bosna Hersek popülasyonu ile 9 lokusta , İspanya ile 10 lokusta ve

Kosova Arnavut popülasyonu ile 12 lokusta anlamlı farklılık gözlenmiştir (Brisighelli vd., 2009).

Omran ve arkadaşlarının 2009 yılında Yukarı (Güney) Mısır'daki beş popülasyonda yaşayan akraba olmayan, gönüllü 265 bireyde 15 otozomal STR lokusunun genetik parametrelerini çalışmışlardır. Tüm lokuslar arasındaki en yüksek PIC değeri 0,88 ile D18S51 ve en düşük 0,62 ile TPOX lokusunda olduğu saptanmıştır. Kombine dışlama olasılığı 0,99999868 ve kombine uyuşma olasılığı  $1,93 \times 10^{-18}$  olarak hesaplanmıştır. Bonferroni doğrulamasından sonra iki (D18S51 ve D5S818) lokusta anlamlı farklılık olduğu görülmüştür. Yukarı Mısır popülasyonu ile Mısır'daki diğer etnik popülasyonlarla karşılaştırmalar yapıldığında Kahire'deki Kafkas popülasyonu ile Mısır Hıristiyan popülasyonları arasında önemli farklılık olmadığı fakat El- Minia şehri popülasyonundan sekiz lokustan birinde farklılık olduğu saptanmıştır. Moleküler seviyede Tantana'daki Mısırlı Müslümanlar ile karşılaştırıldığında düşük düzeyde önemli olmayan bir farklılık görülmüştür. Siwa'daki Berber popülasyonu ile Adaima'dan (Yukarı Mısırdaki bir şehir) bir popülasyonla karşılaştırıldığında Yukarı Mısır ile çok fazla farklılıklar olduğu bildirilmiştir (Omran vd., 2009).

Özkorkmaz vd. (2009) tarafından yapılan bir çalışmada, Türkiye'nin yedi bölgesini temsilen toplam 100 (Güneydoğu Anadolu Bölgesinden sadece 9 örnek) bireyde 10 STR lokusu incelenmiştir. Lokusların hiçbirinde HW eşitliğinden sapma gözlenmemiştir. PD değeri 0,9999999999988 ve PE değeri 0,999994 olarak hesaplanmıştır. Türkiye popülasyonunun allel frekansları daha önce yayınlamış veriler ile karşılaştırıldığında vWA lokusunun 22 alleli ve D19S433 lokusunun 9 allelinin Çin, Batı-Kuzey Afrika ve Çek popülasyonlarında görülmediği tespit edilmiştir. Kombine PE değeri karşılaştırıldığında Çin, Çek ve Kuzey Afrika popülasyonlarından çok daha yüksek, Batı Afrika popülasyonundan ise çok düşük olduğu saptanmıştır. Kombine PD değeri Çin ve Çek popülasyonlarından çok az yüksek iken, Kuzey ve Batı Afrika popülasyonundan çok az düşük olduğu tespit edilmiştir (Özkorkmaz vd., 2009).

Pakistan İslam Cumhuriyetinde birbiriyle akraba olmayan 328 bireyde 15 otozomal STR lokusunun allel frekansları hesaplanmış ve komşu popülasyonlar ile genetik uzaklığı incelenmiştir. Tüm lokuslar incelendiğinde Pakistan popülasyonunun FGA, TPOX ve THO1 lokuslarının HW dengesinden anlamlı sapma gösterdiği

saptanmıştır. Ayrım gücü en yüksek lokus 0,925 ile D13S317 lokusu; dışlama gücü en yüksek lokusun 0,783 ile Penta E lokusu ve gözlenen heterozigotluğun en yüksek olduğu lokusun 0,897 ile Penta E lokusu olduğu gözlemlenmiştir. Pakistan popülasyonu diğer popülasyonlar ile karşılaştırıldığında Bangladeş popülasyonu hariç (sadece tek lokusta) diğer popülasyonlarda birçok lokusta anlamlı farklılıklar olduğu saptanmıştır (Rakha vd., 2009).

Güney Brezilya'da akraba olmayan 388 bireyde SE33 lokusu dahil 11 otozomal STR lokusunun genetik verileri analiz edilmiştir. Tüm lokuslar incelendiğinde Bonferroni doğrulamasından sonra HW dengesinden anlamlı sapma görülmemiştir. Kombine PD ve kombine PE değerleri sırasıyla 0,999999999999998 ve 0,9999817917 olarak hesaplanmıştır. PIC değerinin 0,7425 (D3S1358) ile 0,9403 (SE33) arasında değiştiği saptanmıştır. Heterozigotluk ve PIC değerleri göz önünde alındığında; en çok bilgi verici lokusun SE33 olduğu görülmüştür (Rodenbusch vd., 2009).

2009 yılında yapılan başka bir çalışmada; Kolombiya'nın farklı bölgelerinden akrabalık ilişkisi olmayan, sağlıklı 617 bireyde 15 otozomal STR lokusu analiz edilmiştir. Tüm alleller incelendiğinde Bonferroni doğrulamasından sonra HW dengesinden anlamlı sapma görülmemiştir. Kombine PE değeri 0,99999895; kombine PD değeri 0,9999999'dan daha fazla ve kombine PM değeri  $1,07888 \times 10^{-17}$  içinde 1 olarak hesaplanmıştır. Kolombiya popülasyonu ile diğer Latin Amerika popülasyonları karşılaştırıldığında; en yüksek genetik farklılık Brezilya popülasyonu ile elde edilmiştir. Bu farklılığın karışım oranlarının farklı olmasından kaynaklandığı düşünülmüştür (Sanchez-Diz vd., 2009).

Tillmar vd. (2009), Somali kökenli akraba olmayan 404 bireyde 15 otozomal STR lokusunun allel frekansını belirlemişlerdir. Tüm lokuslar incelendiğinde uyuma olasılığı  $1,18 \times 10^{17}$ 'nin içinde 1; kombine dışlama gücü 0,999997676 olarak hesaplanmıştır. Tüm lokuslara çoklu testler için kullanılan Bonferroni doğrulaması uygulandıktan sonra sadece D2S1338 lokusunda HW dengesinden anlamlı bir sapma olduğu görülmüştür. Allel frekansları diğer beş Afrika popülasyonları ile karşılaştırıldığında; iki Somali popülasyonu ile önemli bir farklılık görülmez iken, Mozambik popülasyonu ile 11 lokusta, Tanzania popülasyonu ile 12 lokusta ve Uganda popülasyonu ile 10 lokusta anlamlı farklılıklar olduğu saptanmıştır (Tillmar vd., 2009).

Chouery vd. (2010) çalışmalarında Lübnan popülasyonundan 467 bireyde 17 otozomal STR lokusunu analiz etmişlerdir. Bonferroni doğrulamasından sonra, hiçbir lokusta HW eşitliğinden anlamlı bir sapma olmadığı görülmüştür. Çalışmada kullanılan üç farklı kitte ortak paylaşılan 13 otozomal STR lokusu açısından Lübnan popülasyonundaki bireyler arasında önemli bir farklılık olmadığı görülmüştür. Diğer popülasyonlarla (Ürdün, Mısır, Türkiye, Suudi Arabistan, Suriye ve Kafkaslar) karşılaştırıldığında Mısır popülasyonunda D5S818 lokusunda, Suriye popülasyonunda FGA lokusunda ve Kafkas popülasyonlarında TH01 ve D8S1179 lokuslarında anlamlı farklılıklar görülmüştür (Chouery vd., 2010).

Polonya'nın güneyinde yaşayan Avrupa kökenli akraba olmayan 154 bireyde 15 otozomal STR lokusunun allel frekansı belirlenmiştir. Bonferroni doğrulamasından sonra hiçbir lokusta HW dengesinden anlamlı sapma tespit edilmemiştir. Tüm lokusların uyuşma olasılığı  $3,998 \times 10^{-19}$  ve çalışmada ilk kez analiz edilen beş yeni STR lokusunun uyuşma olasılığı ise  $8,83 \times 10^{-7}$  olarak hesaplanmıştır. Beş yeni STR lokuslarından D1S1656 (0,975) ve D12S391 (0,972)'nin ayırım gücü çok yüksek çıktığından, bu lokusların özellikle adli olaylarda rahatlıkla kullanılabilceği belirtilmiştir. Yeni üç STR (D10S1248, D22S1045 ve D2S441) lokusu diğer popülasyonlarla karşılaştırıldığında Kuzey Polonya ve diğer Avrupa popülasyonları ile anlamlı bir farklılık görülmemiştir. Fakat Çin, Malayan ve Hindistan popülasyonları arasında anlamlı farklılıklar olduğu saptanmıştır (Parys-Proszek vd., 2010).

Türkiye'de yapılan bir çalışmada; Bolu popülasyonunda STR verilerini elde etmek amacıyla birbirleriyle akraba olmayan 175 bireyde 15 otozomal STR lokusu analiz edilmiştir. D18S51 ve D2S1338 lokuslarının ayırım gücü en yüksek, TPOX lokusunun ise en düşük lokuslar olduğu belirlenmiştir. Bolu ile eski ilçesi Düzce'nin en ayırt edici lokus ve paternite indeksi açısından farklı özelliklere sahip olduğunun ortaya çıkarılması ilginç bir bulgu olmuştur. Elde edilen sonuçlar, özellikle göç yaşanan ve farklı etnik gruplar arasında kız alıp vermenin sosyal açıdan uygun görülmediği bölgelerde genetik verilerin etkilendiğini ve yerel popülasyon çalışmalarının önemini göstermiştir (Tuğ vd., 2010).

Phillips vd. (2011) CEPH insan genom çeşitlilik hücre hattı panelini (CEPH-HGDP) kullanarak global olarak dağılım göstermiş 51 popülasyonda 1061 bireyde 15 bilinen

ve 5 yeni (D1S1656, D2S441, D10S1248, D12S391 ve D22S1045) Avrupa Standart Seti (European Standard Set (ESS)) olmak üzere toplam 20 otozomal STR lokusunu analiz etmişlerdir. Daha önce ESS STR lokusları için yayınlanmamış yeni genotipler tespit edilmiştir. Adli olaylarda bilgi vermesi açısından CSF1PO, D5S818, D7S820, D13S317 ve TPOX lokusları ile yeni ESS lokusları karşılaştırıldığında, yeni lokusların ayırım gücünün daha güçlü olduğu tespit edilmiştir. Ayrıca yeni ESS STR lokuslarının CEPH-HGDP örneklerinin atalarının belirlenmesi ve tek nükleotid polimorfizmi çalışmalarında verimli bir şekilde kullanılabileceği rapor edilmiştir (Phillips vd., 2011).

Libya popülasyonunda yapılan başka bir çalışmada; Libya kökenli akraba olmayan 99 erkek bireyde 15 otozomal STR lokusunun allel frekansı hesaplanmıştır. CSF1PO lokusu dışındaki lokuslarda HW eşitliliğinden anlamlı sapma görülmemiştir. En fazla genetik çeşitlilik 0,889 ile FGA lokusunda, en yüksek ayırım gücü 0,968 ile D18S51 lokusunda görülmüştür. Kombine ayırım gücü ve kombine dışlama gücünün 0,999'dan daha fazla olduğu hesaplanmıştır. Diğer Kuzey Afrika popülasyonları ile lokus-lokus karşılaştırıldığında Tunus ve Fas popülasyonu ile beş lokusta; Mısır popülasyonu ile altı lokusta anlamlı farklılıklar olduğu görülmüştür (Khodjet el Khil vd., 2012).

Türkiye'de yapılan başka bir çalışmada İstanbul'da yaşayan, akraba olmayan 141 bireyde 5 yeni otozomal STR lokusu ve 15 yaygın kullanılan otozomal STR lokusunun allel frekansı belirlenmiştir. Bonferroni doğrulamasından sonra D7S820 ve FGA lokusları için popülasyonun HW dengesinden sapma gösterdiği bildirilmiştir. Türk popülasyonundaki her lokus için allel sıklığı, HGDP-CEPH panelindeki Avrupa ve Ortadoğu popülasyonları ile karşılaştırılmış ve Avrupa popülasyonunda D1S1656 hariç 20 lokusta herhangi bir farklılık görülmemiştir. Türk popülasyonunda 0,974 ayırım gücü ile D12S391 lokusunun en yüksek bilgilendirme gücüne sahip olduğu sonucuna varılmıştır (Bülbül vd., 2013).

El Andari vd. (2013); Lübnan popülasyonunda farklı dini grupları temsilen akraba olmayan 505 bireyde 23 otozomal STR lokusunu çalışmışlardır. Çoklu testler için Bonferroni doğrulaması uygulandıktan sonra D22S1045 lokusunun HW eşitliğinden anlamlı sapma gösterdiği tespit edilmiştir. Çalışılan lokuslar içerisinde en yüksek ayırım gücü 0,993 ile SE33 lokusunda ve en düşük ayırım gücü 0,839 ile TPOX

lokusunda saptanmıştır. Gözlenen heterozigotluğun en yüksek SE33 (0,929) lokusunda ve en düşük D22S1045 (0,644) lokusunda; beklenen heterozigotluk değerinin en yüksek SE33 (0,947) lokusunda ve en düşük TPOX (0,664) lokusunda olduğu bildirilmiştir (El Andari vd., 2013).

İran'ın güneybatısında bulunan Fars ilçesinden farklı etnik gruplardan, akrabalık ilişkisi olmayan, sağlıklı 100 bireyde 15 otozomal STR lokusu analiz edilmiştir. Tüm lokuslar incelendiğinde D13S317 ( $p=0,0458$ ) ve TPOX ( $p=0,0477$ ) lokusları hariç HW dengesinden sapma görülmemiştir. Gözlenen heterozigotluk değerinin 0,6500 (TPOX lokusu) ile 0,8783 (D2S1338 lokusu) arasında değiştiği bildirilmiştir. Kombine ayırım gücü 0,9999999999999999 ve kombine dışlama gücü 0,999998 olarak hesaplanmıştır. PE değeri için en düşük değer TPOX (0,355) lokusunda, en yüksek değer ise D2S1338 (0,751) lokusunda saptanmıştır. FGA ve D2S1338 lokuslarının ayırım gücünün çok yüksek olduğu görülmüştür (Hedjazi vd., 2013).

Almanya'ya göç eden 78 kadın ve 222 erkek olmak üzere toplam 300 Türk bireyde; 16 otozomal STR lokusu çalışılmıştır. Bu çalışma ile Alman veritabanına beş yeni STR (D1S1656, D2S441, D10S1248, D12S391 ve D22S1045) lokusu verileri eklenmiş olup, bu STR lokuslarından ayırım gücü en zayıf olanın D22S1045 lokusu, en yüksek olanın ise D12S319 lokusu olduğu tespit edilmiştir. Yeni STR lokusları diğer popülasyonlarla karşılaştırıldığında Türk popülasyonunun heterojen yapısından dolayı Avrupa ve Kuzey Amerika ile çeşitli benzerlik ve farklılıklar gözlemlendiği; Asya popülasyonunun Gana ya da El-Salvador popülasyonları ile anlamlı farklılıklar olduğu rapor edilmiştir (Poetsch ve von Wurmb-Schwark, 2013).

Güney Brezilya'nın Prana popülasyonunda akraba olmayan, sağlıklı 820 bireyde 15 otozomal STR lokusu çalışılmıştır. Bonferroni doğrulamasından sonra hiçbir lokusta HW dengesinden sapma gözlenmemiştir. Kombine ayırım gücünün 0,9999999999999999 ve kombine dışlama gücünün 0,9999993 olduğu bildirilmiştir. Diğer popülasyonlarla karşılaştırıldığında Avrupa'dan köken almış Prana popülasyonu ile Güney Brezilya popülasyonları arasında yakın bir ilişki olduğu görülmüştür (Alves vd., 2014).

Batı Romanya popülasyonunda akrabalık ilişkisi olmayan 336 bireyde 15 otozomal STR lokusu analiz edilmiştir. Tüm lokuslar incelendiğinde Bonferroni

doğrulamasından sonra HW dengesinden anlamlı sapma görülmemiştir. Popülasyonda 15 lokusun adli parametreleri incelendiğinde kombine ayırım gücünün 0,9999999999999999722 ve kombine dışlama gücünün 0,999999295 olduğunu olarak hesaplanmıştır. Batı Romanya ile diğer popülasyonlar karşılaştırıldığında Alman ve Yunan popülasyonunda bir lokusdalokusta; Ruslarla iki lokusda; Türkler ve İspanyollar ile üç lokusdalokusta ve İtalyanlar ile dört lokusdalokusta anlamlı farklılık görülmüştür. Batı Romalılar ile Macaristan'da yaşayan Macarlar ya da Romanya'daki Macar etnik grupları arasında lokuslarda anlamlı bir farklılık olmadığı fakat Romanya'daki Szekler Macar etnik grubuyla bir lokusdalokusta (D21S11) farklılık olduğu saptanmıştır. Batı Romanya popülasyonu ile diğer Romen popülasyonları karşılaştırıldığında Transilvanya popülasyonu ile beş lokusdalokusta ;Walachian popülasyonu ile dört lokusdalokusta ve Dobrujan popülasyonu ile üç lokusdalokusta anlamlı farklılık olduğu gözlemlenmiştir (Anghel vd., 2014).

Baransel vd. (2014); Batı Anadolu (İzmir) popülasyonunda birbiri ile akraba olmayan, sağlıklı 104 erkek bireyde 13 otozomal STR lokusunu çalışmışlardır. Popülasyonun tüm lokuslar açısından HW dengesinde olduğu saptanmıştır. Her bir lokusta frekansı 0,005–0,514 arasında değişen 6-15 allel bulunmuştur. En yüksek ayırım gücü 0,966 ile D18S51 lokusunda, en düşük ayırım gücü D5S818 (0,36), CSF1PO (0,346) ve TPOX (0,514) lokuslarında tespit edilmiştir. Kombine ayırım gücü 0,999 ve kombine dışlama gücü 0,999 olarak hesaplanmıştır. Daha önce yayınlanmış diğer Türk popülasyonları ile karşılaştırıldığında anlamlı bir fark görülmediği bildirilmiştir (Baransel vd., 2014).

Kıbrıs'ta yaşayan, 205 kadın ve 296 erkek olmak üzere toplamda 501 akraba olmayan, sağlıklı, rastgele seçilmiş Türk bireyde 15 otozomal STR lokusu çalışılmıştır. Örneklerin analizinde lokuslarda duplikasyon ya da anlamsız lokus görülmediği ve dört lokusta sekiz varyant allel bulunduğu rapor edilmiştir. 15 otozomal STR lokusunun kombine PE değeri 0,9999995213 ve PM değeri  $2,15717 \times 10^{-18}$  olarak hesaplanmıştır. En yüksek PD değeri (0,969) ve PIC (0,86) değeri ile D18S51 lokusunun Kıbrıslı Türk popülasyonunun en fazla bilgi veren STR lokusu olduğu bildirilmiştir. Bonferroni doğrulamasından sonra hiçbir lokusta HW eşitliğinden sapma olmadığı görülmüştür. Diğer popülasyonlarla karşılaştırıldığında Türk popülasyonlarında 15 lokusun 3'ünde, Yunan popülasyonunda 15 lokusun 4'ünde, Kıbrıslı Yunan popülasyonunda 13 lokusun birinde ve Lübnan











Pakistan'ın Pencap popülasyonunda yapılan diğer bir çalışmada birbiri ile akrabalık ilişkisi olmayan 713 bireyde 15 otozomal STR lokusu analiz edilmiştir. Lokuslar arasında en fazla bilgi verici lokusun D2S1338 ve en az bilgi verici lokusun TPOX olduğu saptanmıştır. Kombine ayırım gücünün  $0,99999999999999998606227424808$ , kombine dışlama olasılığının  $0,999995777557989$  ve kümülatif uyuşma olasılığının  $1,37543 \times 10^{-18}$  olduğu saptanmıştır. Bonferroni doğrulamasından sonra sadece D3S1358 lokusunda HW dengesinden anlamlı sapma görülmüştür. Popülasyon farklılaşma testinde Bonferroni uygulandıktan sonra Pencap popülasyonu ile Saraiki, İran ve Bangladeş popülasyonları arasında anlamlı farklılık olmadığı; Tacik, Azerbaycan, Güney Hindistan, Türkiye ve Özbek popülasyonları ile çok az farklılık bulunurken; Uygur, Han Şangay, İsveç, Uganda ve Kafkas popülasyonlarında büyük farklılıklar olduğu görülmüştür (Shan vd., 2016).

Tokdemir vd. (2016) Türkiye'nin Doğu Anadolu Bölgesinde yapmış oldukları çalışmada akraba olmayan 802 sağlıklı bireyde 15 otozomal STR lokusunun allel sıklığını ve istatistiksel genetik parametrelerini çalışmışlardır. Tüm lokuslar analiz edildiğinde Bonferroni doğrulamasından sonra HW dengesinden anlamlı sapma görülmemiştir. Lokusların gen çeşitliliğinin  $0,67332$  (TPOX) ile  $0,85287$  (D2S1338) arasında değiştiği; kombine ayırım gücünün (PD)  $0,99999999999999999861$  ve kombine dışlama gücünün (PE)  $0,99999759$  olduğu bildirilmiştir. Popülasyon farklılaşma testi kullanılarak Doğu Anadolu Bölgesi allel frekansları komşu popülasyonlar ile karşılaştırıldığında Kıbrıslı Türklerde 15 lokusun 1'inde (FGA), İran popülasyonunda 15 lokusun 1'inde (FGA), Yunanistan popülasyonunda 15 lokusun 1'inde (FGA), İtalya popülasyonunda 13 lokusun 1'inde (FGA), Romanya popülasyonunda 13 lokusun 4'ünde (D8S1179, THO1, D16S539, FGA), Mısır popülasyonunda 15 lokusun 5'inde (THO1, TPOX, D18S51, D5S818, FGA) ve Japon popülasyonunda 15 lokusun 13'ünde anlamlı farklılıklar gözlenmiştir. Türkiye'deki iki popülasyon ile, Irak ve Azerbaycan popülasyonlarında 15 lokusta herhangi anlamlı farklılık görülmediği rapor edilmiştir (Tokdemir vd., 2016).

Paraguay Cumhuriyeti popülasyonunda gönüllü 548 bireyde 22 otozomal STR lokusu çalışılmıştır. TPOX ve Penta D lokuslarında üçlü allelik yapılar gözlemlenmiştir. PD değerinin  $0,9798$  (Penta E) ile  $0,8219$  (D22S1045) arasında değiştiği; PE değerinin  $0,7715$  (Penta E) ile  $0,3305$  (D22S1045) arasında değiştiği;



değerleri hesaplandığında en fazla bilgi verici STR lokusunun Türkiye Geneli, Marmara Bölgesi (İST hariç), Güneydoğu Anadolu Bölgesi, Karadeniz Bölgesi, Akdeniz Bölgesi, Ege Bölgesi ve İstanbul popülasyonları için D1S1656; Doğu Anadolu Bölgesi için D12S391 ve İç Anadolu Bölgesi için D2S1338 olduğu gözlenmiştir. Bonferroni doğrulamasından sonra Güneydoğu Anadolu Bölgesinde sadece iki lokusta (D2S441 ve FGA) HW eşitliğinden anlamlı sapma görülmüştür. Tüm lokuslar incelendiğinde altı “tri-allelık” (varyant) gözlendiği, bunlardan üçünün STR veri tabanına önceden bildirilmiş olduğu rapor edilmiştir. Popülasyon farklılaşma testinde Kıbrıslı Türklerde, İran ve Yunanistan popülasyonlarında 15 lokusun 1’inde (FGA); İtalya popülasyonunda 13 lokusun 1’inde (FGA); Romanya popülasyonunda 13 lokusun 4’ünde (D8S1179, THO1, D16S539, FGA) ; Mısır popülasyonunda 15 lokusun 5’inde (THO1, TPOX, D18S51, D5S818, FGA); Arjantin popülasyonunda 15 lokusun 6’sında (D21S11, D7S820, THO1, D13S317, D5S818, FGA); Japon popülasyonunda 15 lokusun 13’ünde anlamlı farklılıklar olduğu saptanmıştır. Irak, Azerbaycan ve Türkiye’de yapılan diğer iki çalışma ile karşılaştırıldığında 15 lokusta anlamlı bir fark gözlenmemiştir (Cantürk vd., 2017).

Tibet Chamdo (Güneybatı Çin) Bölgesinde yaşayan 2249 sağlıklı, akraba olmayan bireyde 18 otozomal STR lokusu çalışılmıştır. Tüm lokuslar incelendiğinde Bonferroni doğrulamasından sonra HW eşitliğinden sapma görülmemiştir. Ayrım gücünün (PD) 0,7750 (TPOX) ile 0,9880 (Penta E) arasında değiştiği ve kombine ayrım gücünün 0,99999999999999999998174 olduğu; dışlama olasılığının (PE) 0,2850 (TPOX) ile 0,8030 (Penta E) arasında değiştiği ve kombine dışlama olasılığının 0,99999994704 olduğu bildirilmiştir. Daha önce yayınlanmış 33 popülasyonun verileri ile karşılaştırıldığında; 15 lokusta Hindistan, Yunnan Miao, Yunnan Han, Sincan Uygur, Jiangxi Han, Hubei Han ve Sichuan Han popülasyonları ile çok fazla farklılık olduğu ancak Lhasa Tibet ve Xinjiang Kazak popülasyonları ile tek lokusta anlamlı farklılık olduğu gözlenmiştir (Li vd., 2017).

Song vd. (2017), Çin popülasyonun Uygur etnik gurubunda birbiri ile akrabalık ilişkisi olmayan, sağlıklı, rastgele seçilen 525 bireyde 22 otozomal STR lokusunu çalışmışlardır. Tüm lokuslar incelendiğinde Bonferroni doğrulamasından sonra HW dengesinden anlamlı sapma görülmemiştir. PD değerinin 0,9722 (D7S3048) ile 0,8828 (D10S1435) arasında ve PE değerinin 0,7702 (D20S470) ile 0,5171 (D19S253) arasında değiştiği gözlenmiştir. Tüm lokusların kombine dışlama





## BÖLÜM 3

### MATERYAL VE YÖNTEM

#### 3.1 Örnekleme

Daha önce yürütülen projeler kapsamında elde edilmiş olan ve -80 °C’de muhafaza edilen DNA örneklerinin bir kısmı seçilerek bu çalışmada kullanılmıştır. Güneydoğu Anadolu Bölgesi popülasyonunu temsil edecek şekilde yaşları 7-85 yaşları arasında değişen, en az üç nesil aynı bölgede yerleşik, sağlıklı, akrabalık ilişkisi olmayan gönüllü 257 bireyin DNA örnekleri çalışmaya dahil edilmiş olup örneklerin şehirlere göre dağılımı Tablo 3.1’ de verilmiştir. Şehirlerden seçilecek örnek sayısını belirlemede şehrin nüfusu dikkate alınmış ve orantılı olarak dağılım yapılmıştır.

Bu çalışma, Gaziantep Üniversitesi Klinik Araştırmalar Etik Kurulu tarafından onaylanmış (Karar no: 2015/231, Tarih: 10.08.2015) ve Gaziantep Üniversitesi Bilimsel Araştırma Projeleri Yönetim Birimi tarafından (Proje no: FEF.DT.16.08) desteklenmiştir.

**Tablo 3.1** Örneklerin şehirlere göre dağılımı

Şehir	Birey Sayısı	
	Kadın	Erkek
Gaziantep	31	29
Şanlıurfa	23	37
Diyarbakır	25	25
Mardin	12	12
Adıyaman	9	9
Batman	9	9
Şırnak	7	7
Siirt	5	5
Kilis	3	3

### 3.2 DNA Konsantrasyonlarının Belirlenmesi

DNA konsantrasyonu tayin etmek için floresan ölçüm esaslı Qubit® 2.0 Florometre (Invitrogen) cihazı kullanılmıştır.



Şekil 3.1 Qubit® 2.0 Florometre (Invitrogen) cihazı

DNA konsantrasyon ölçümü için Qubit® dsDNA BR (2-1000 ng) analiz kiti kullanılmış olup kit bileşenleri Tablo 3.2’ de verilmiştir.

Tablo 3.2 Qubit® dsDNA BR analiz kitinin bileşenleri (Qubit® Fluorometer )

Materyal	Hacim	Ölçüm Aralığı
Qubit® dsDNA BR Reaktif	1.25 ml	2- 1000 ng
Qubit® dsDNA BR Buffer	250 ml	
Qubit® dsDNA BR Standart 1	5 ml	
Qubit® dsDNA BR Standart 2	5ml	

Ölçüm için gerçekleştirilen işlemler aşağıda verilmiştir:

- Her bir örnek ve standartlar için birer tane 0,5 ml PCR tüpü hazırlanmıştır.
- Tüplerin üzerine tarih ve örnek numarası yazılarak etiketlenmiştir.
- Örnekler ve standartlar için Qubit® dsDNA BR Reaktif 1 µl ve Qubit® dsDNA BR Buffer 199 µl olacak şekilde hesaplanarak karışım oluşturulmuştur.
- İyiye karıştırıldıktan sonra tüplere her örnek için 199 µl, standartlar için 190 µl karışım eklenmiştir.
- DNA örneklerinden 1 µl ve standartlardan 10 µl tüplere eklenmiş ve toplam hacmin 200 µl olması sağlanmıştır.
- Karışım dikkatlice 2-3 saniye karıştırıldıktan sonra 2 dakika oda sıcaklığında bekletilmiştir.
- Öncelikle Standart 1 ve Standart 2 olmak üzere tüm örnekler Qubit® 2.0 Florometre cihazının örnek bölmesine konularak ölçüm yapılmış ve sonuçlar kaydedilmiştir.

### **3.3 DNA Örneklerinin Sulandırılması**

Her örnek için ayrı tüp hazırlanmış ve tarih/örnek numarası yazılarak etiketleme yapılmıştır. DNA örnekleri son konsantrasyonları 0.250 ng/ml olacak şekilde TE tampon çözeltisi ile seyreltilmiştir.

### **3.4 Otozomal STR Bölgelerinin Polimeraz Zincir Reaksiyonu (PCR) ile Çoğaltılması**

Bu çalışmada, 19 STR lokusu ve cinsiyet tayini için Amelogenin lokusu olmak üzere toplam 20 lokus CO<sub>2</sub>DIS (Kombine DNA İndeks Sistemi) Plus kiti kullanılarak analiz edilmiştir (Pesik vd., 2014). Kit içerisinde 13 CO<sub>2</sub>DIS lokusu (D3S1358, D5S818, D7S820, D8S1179, D13S317, D16S539, D18S51, D21S11, CSF1PO, FGA, TH01, TPOX ve VWA), ayırım gücü en yüksek STR olan SE33 ve Avrupa Ulusal Veritabanı'nın genişletilmesi amacıyla kullanılan 5 yeni kor lokus (D1S1656, D2S441, D10S11248, D12S391 ve D22S1405) yer almaktadır.

CO<sub>2</sub>DIS Plus ayırım gücü çok yüksek bir ticari kit olduğundan adli tıp uygulamalarında, babalık ve ebeveyn testlerinde kullanılabilir (Pesik vd., 2014; Zavarin vd., 2015).

**Tablo 3.3** Kit içeriğinde bulunan lokuslara ait bilgileri

<b>Lokus</b>	<b>Allel sayısı</b>	<b>Kromozomal Yerleşim</b>	<b>Tekrarlanan dizi</b>
D1S1656	17	1q42	[TAGA] <sup>16</sup> [TGA][TAGA][TAGG] <sup>1</sup> [TG] <sup>5</sup>
D2S441	12	2p14	[TCTA] <sup>12</sup>
D3S1358	18	3p21.31	TCTA [TCTG] <sup>2</sup> [TCTA] <sup>15</sup>
D5S818	11	5q23.2	[AGAT] <sup>11</sup>
D7S820	13	7q21.11	[GATA] <sup>13</sup>
D8S1179	13	8q24.13	[TCTA] <sup>3</sup>
D10S1248	13	10q26.3	[GGAA] <sup>13</sup>
D12S391	19.3	12p13.2	[AGAT] <sup>5</sup> GAT [AGAT] <sup>7</sup> [AGAC] <sup>6</sup> AGAT
D13S317	11	13q31.1	[TATC] <sup>11</sup>
D16S539	11	16q24.1	[GATA] <sup>11</sup>
D18S51	18	18q21.33	[AGAA] <sup>18</sup>
D21S11	29	21q21.1	[TCTA] <sup>4</sup> [TCTG] <sup>6</sup> [TCTA] <sup>3</sup> TA [TCTA] <sup>3</sup> TCA [TCTA] <sup>2</sup> TCCATA [TCTA] <sup>11</sup>
D22S1045	17	22q12.3	[ATT] <sup>14</sup> ACT [ATT] <sup>2</sup>
CSFIPO	12	5q33.1	[AGAT] <sup>12</sup>
FGA	21	4q31.3	[TTTC] <sup>3</sup> TTTTTTCT[CTTT] <sup>13</sup> CTCC [TTCC] <sup>2</sup>
SE33	26.2	6q14	[AAAG] <sup>8</sup> AA [AAAG] <sup>17</sup>
TH01	9	11p15.5	[TCAT] <sup>9</sup>
TPOX	11	2p25.3	[AATG] <sup>11</sup>
VWA	18	12p13.31	TCTA [TCTG] <sup>4</sup> [TCTA] <sup>13</sup>
Amelogenin X Amelogenin Y	X Y	Xp22.1-22.3 Yp11.2	

### 3.4.1 Kit Bileşenleri

Kit içerisinde her biri kapaklı 8 x 0.2 ml reaksiyon tüplerine sahip 12 şerit bulunmaktadır.

Aktivasyon çözeltisi	0.5 ml
Deiyonize su	2x1.7 ml
Allelik belirleyici, kuru	1 tüp (20 uygulama)
Kontrol DNA, kuru	1 tüp (40 uygulama)
Standart Boyutlandırma S450, kuru	1 tüp (120 uygulama)

Standart boyutlandırma için kit içeriğinde bulunan S450 yerine, laboratuvarında rutin olarak kullanılmakta olan GeneScan™ - 600 LIZ® kullanılmıştır.

#### Allelik Belirleyici

Işıktan korunarak muhafaza edilen allelik belirleyici 20 µl deiyonize su ile karıştırılarak çözülmüş ve sulandırıldıktan sonra 4 ° C' de, karanlıkta saklanmıştır. Elektroforez için 1 µl allelik belirleyici formamid içeren standart karışıma eklenerek kullanılmıştır.

#### Kontrol DNA

Kit içerisinde bulunan deiyonize sudan 20 µl alınarak kuru olan kontrol DNA'ya eklenmiş ve iyice karıştırılmıştır. PCR işleminin güvenilirliğini test etmek amacıyla elektroforez esnasında 1 µl kontrol DNA (500 pg) eklenmiştir. Kontrol DNA örneğinde beklenen alleller Tablo 3.4'te verilmiştir.

Çözülmüş kontrol DNA örnekleri 4 ° C- 8 ° C' de, karanlıkta saklanmıştır.

#### GeneScan™ - 600 LIZ® ile Standart Boyutlandırma

GeneScan™ - 600 LIZ® standart boyutlandırma kiti floresan esaslı DNA elektroforez sistemi için geliştirilmiş olup yüksek hassasiyetteki DNA parçalarının boyutlandırılmasına olanak sağlamaktadır. GeneScan™ - 600 LIZ® standart boyutlandırma kiti 20-600 nükleotit arasında değişen 36 adet DNA parçasından oluşmaktadır (20, 40, 60, 80, 100, 114, 120, 140, 160, 180, 200, 214, 220, 240, 250, 260, 280, 300, 314, 320, 340, 360, 380, 400, 414, 420, 440, 460, 480, 500, 514, 520,

540, 560, 580 ve 600). Her bir DNA parçası denatürasyon şartları altında yürütüldüğünde tek pik oluşturan LIZ<sup>®</sup> florofor ile etiketlidir.

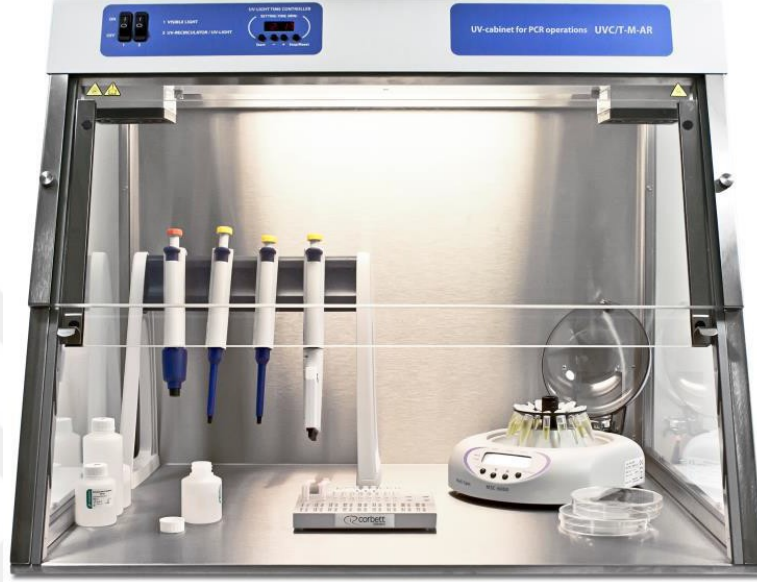
**Tablo 3.4** Çalışılan lokusların allel ve boyut aralıkları

Marker	Allel aralığı	Marker boyut aralığı	MK1 DNA Allelleri	Florosan Etiket rengi
Amelogenin X	X	81	X	<b>Mavi</b>
Amelogenin Y	Y	84	Y	
D3S1358	8 – 21	93 - 147	15/17	
TH01	3 – 14	152 - 196	6/9.3	
D12S391	13 – 28	204 - 264	21/23	
D1S1656	9 – 21	275 - 324	14/17.3	
D10S1248	8 – 21	338 - 390	15/15	
D22S1045	8 – 19	400 – 440	15/15	
D2S441	8 – 19	84 - 134	14/14	<b>Yeşil</b>
D7S820	5 – 16	137 - 181	10/12	
D13S317	5 – 17	188 - 236	11/11	
FGA	12.2 – 51.2	238 - 391	20/22.2	
TPOX	4 – 16	66 - 113	8/9	<b>Sarı</b>
D18S51	7 – 27	124 - 200	14/16	
D16S539	4 – 16	208 - 256	12/13	
D8S1179	7 – 20	262 - 314	10/10	
CSF1PO	5 – 16	317 - 361	9/11	
D5S818	6 – 18	369 - 413	9/12	
VWA	10 – 25	94 - 155	16/18	<b>Kırmızı</b>
D21S11	24 – 41.2	158 - 228	30.2/30.2	
SE33	4.2 – 50.2	233 - 403	24.2/29.2	

### 3.4.2 PCR ile çoğaltma

Çalışmada analiz edilen 19 otozomal STR lokusu ve cinsiyet tayini için amelogenin lokuslarının PCR hazırlık aşamaları aşağıda belirtilmiştir:

- PCR işlemine başlamadan önce çalışma alanı yaklaşık 15 dakika UV ile steril edilmiştir (Şekil 3.2).



Şekil 3.2 Steril kabin

- 0.2 ml PCR tüpleri içerisinde liyofilize olarak bulunan reaksiyon karışımına 5  $\mu$ l aktivatör solüsyon eklenmiş ve oda sıcaklığında 2 dakika bekletilmiştir.
- DNA örnekleri, pozitif ve negatif kontroller için PCR tüpleri hazırlanmış ve etiketleme yapılmıştır.
- Reaksiyon tüpünün alt kısmında bulunan kitin iyice çözülmesi için yavaşça birkaç defa pipetleme yapılmıştır.
- Reaksiyon tüpündeki çözülmüş kit etiketlenmiş PCR tüplerine alınmış, üzerine konsantrasyonları 0.25  $\mu$ l olacak şekilde hazırlanmış olan DNA örnekleri eklenmiş ve karışım 25  $\mu$ l' ye tamamlanmıştır.
- Pozitif ve negatif kontroller eklendikten sonra PCR tüplerinin kapakları iyice kontrol edilmiş ve PCR cihazına yerleştirilmiştir.
- PCR cihazında ısı aralığı, döngü sayısı ve süreleri Tablo 3.5 de belirtildiği gibi ayarlanarak çoğaltma işlemi başlatılmıştır.

**Tablo 3.5** PCR aşamasında uygulanan program

	<b>Sıcaklık</b>	<b>Süre</b>	<b>Döngü sayısı</b>
Birinci Basamak	94°C	3 dk	İlk Denatürasyon
İkinci basamak	98°C	30 s	4 döngü
	59°C	120 s	
	72°C	90 s	
Üçüncü Basamak	94°C	30 s	6 döngü
	59°C	120 s	
	72°C	90 s	
Dördüncü Basamak	90°C	30 s	20 döngü
	59°C	120 s	
	72°C	75 s	
Beşinci Basamak	68°C	5 dk	
Altıncı basamak	15°C	∞	

PCR tamamlandıktan sonra çoğaltılmış ürünler kısa sürede (bir hafta) kullanılacaksa ışıktan korunarak ve 4°C – 8°C’ de buzdolabında, daha uzun süre sonra çalışılacaksa -20°C’de dondurularak saklanmıştır.

### 3.5 ABI3130 Genetik Analiz Cihazı ile Elektroforez İşlemi

- PCR ürünlerini genotiplendirmek için dört kapillerli ABI3130 Genetik Analiz cihazı kullanılmıştır. Örnekleri elektroforeze hazırlamak için Hi-Di<sup>TM</sup> Formamid ve GeneScan<sup>TM</sup> - 600 LIZ<sup>®</sup> standart boyutlandırma kiti ile karışım oluşturulmuştur.
- Kullanmadan önce tüp içeriği iyice karıştırılmış her bir örnek için 9,5 µl Hi-Di<sup>TM</sup> Formamid ve 0,65 µl GeneScan<sup>TM</sup> - 600 LIZ<sup>®</sup> standart boyutlandırma olacak şekilde hesaplanarak karışım hazırlanmıştır.



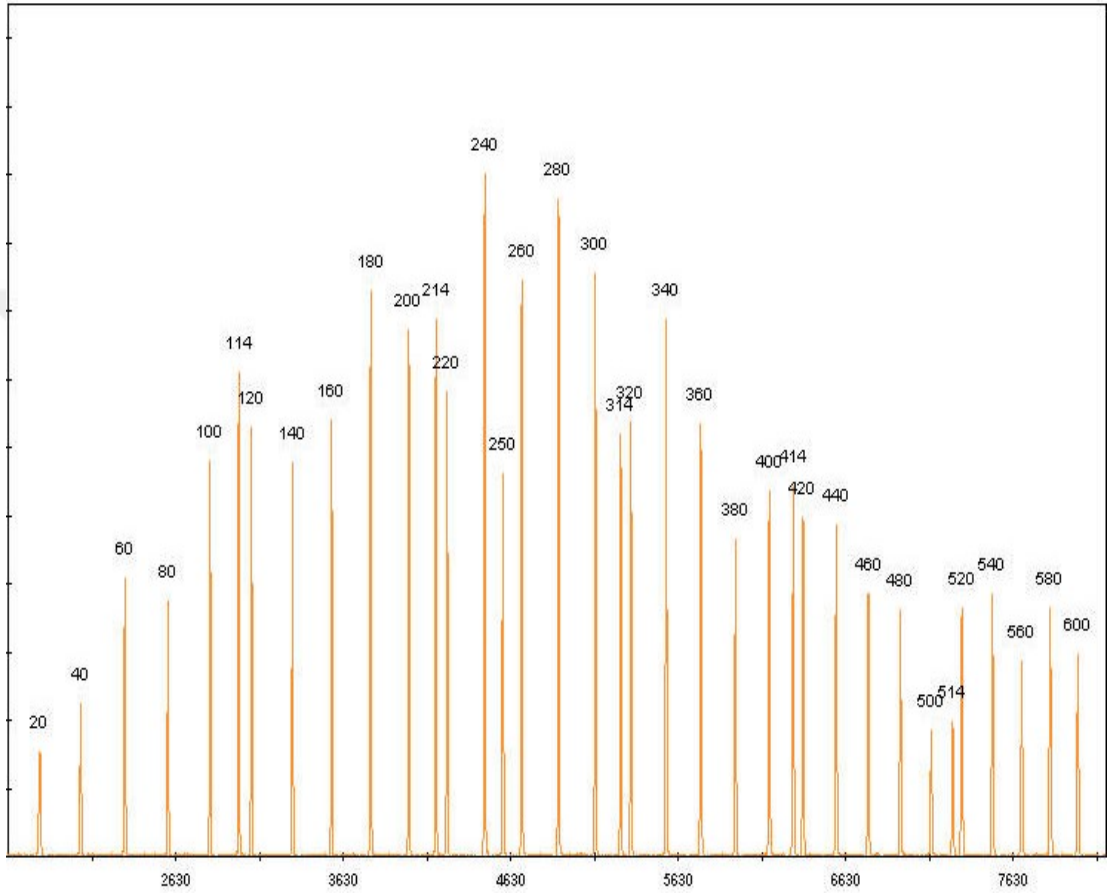
- Homojenliđi sađlamak iin, iyice karıştırıldıktan sonra her kuyucuđa 9 µl dađıtılmıřtır.
- rneklerin yerleri belirli olacak řekilde plaka zerinde iřaretleme yapılmıřtır.
- Her rneđin PCR rnnden 0,5 µl kuyucuklara dađıtılmıřtır.
- Pozitif ve negatif kontroller de kuyucuklara 0,5 µl olarak eklenmiřtir.
- Her yrtmede bir kuyucuđa formamid ve standart boyutlandırmadan oluřan karıřımla birlikte 1 µl allelik belirleyici eklenmiřtir.
- ABI 3130 Genetik Analiz cihazı drt kapilerli bir sistem olduđundan 4 ve katları olabilecek řekilde boř kısımlar allelik belirleyici ile tamamlanmıřtır.
- Son olarak, plakanın zeri kapatılarak iřaretlenmiř ve cihaza yerleřtirilmiřtir. (řekil 3.3).
- Cihazda, rneklerin sorunsuz yrtlmesi ve rneklerin sinyallerinin net bir řekilde ekrana yansımaları iin gerekli olan tampon ve polimerlerin kontrol yapılıp eksikler tamamlanmıřtır.



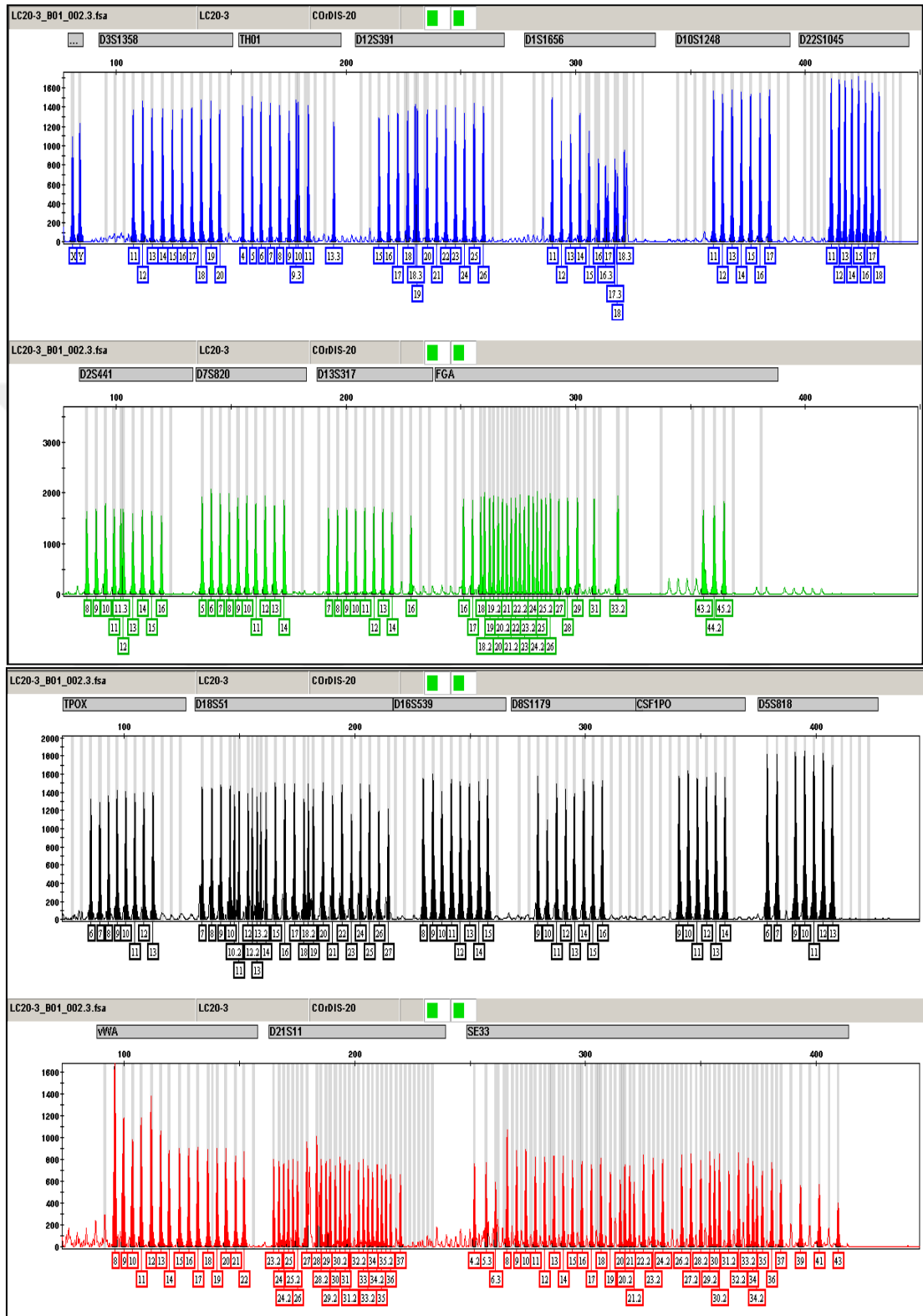
**řekil 3.3** ABI 3130 Genetik Analiz cihazı

- Yrtmeye bařlamadan nce alıřma adı, kit adı, tarih, rneklerin kodu ve plakadaki sıralaması bilgisayara tek tek kaydedilmiř ve elektroforez iřlemi bařlatılmıřtır.
- GeneScan™ - 600 LIZ® standart boyutlandırma ile oluřan pikler kontrol edilerek elektroforezin durumu hakkında bilgi edinilmiřtir (řekil 3.4).

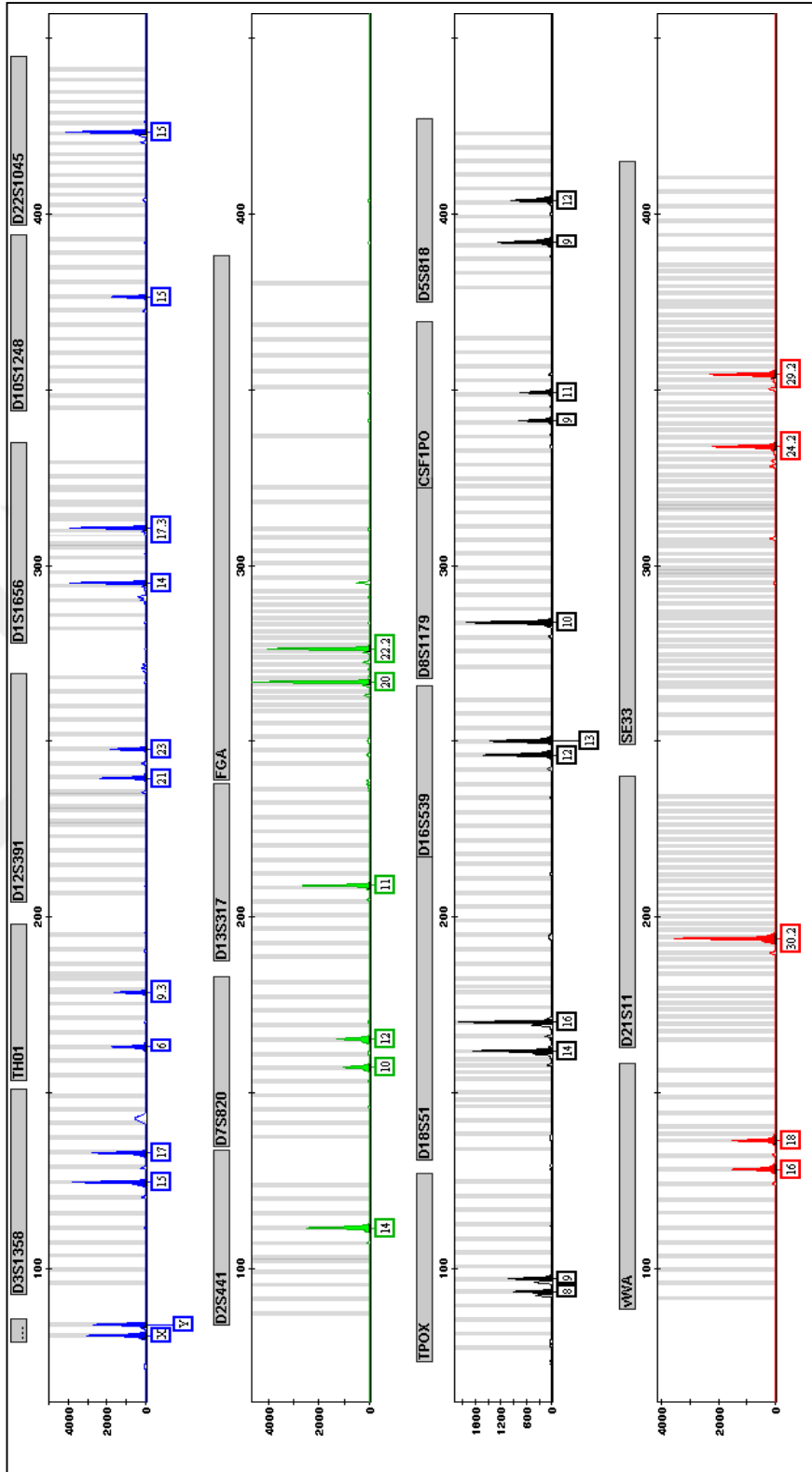
- Dedektörler sayesinde tanımlanmış olan allel bölgeleri floresan ışıkla belirlenmiş ve bilgisayar ekranında farklı renklerde pikler olarak görüntülenmiştir. Allellerin belirlenebilmesi için CORDIS Plus şablonu (Şekil 3.5) ve allel boyutu bilinen kontrol DNA şablonu (Şekil 3.6) ile birlikte GeneMapper<sup>TM</sup> versiyon 4.0 yazılımı kullanılmıştır.



**Şekil 3.4** Standart Boyutlandırma (GeneScan<sup>TM</sup> - 600 LIZ<sup>®</sup>) elektroferogramı



Şekil 3.5 COrDIS Plus allelik belirleyici şablonu



Şekil 3.6 MK1 DNA (kontrol DNA) allel şablonu

### 3.6 Verilerin Analizi

PCR ürünlerinin genotiplendirilmesi için ABI PRISM<sup>®</sup> 3130 Genetic Analyzer cihazı ile “GeneMapper 4.0” Software programı kullanılmıştır. Uyuşma olasılığı (PM), ayırım gücü (PD), polimorfik bilgi içeriği (PIC), dışlama gücü (PE) ve tipik babalık indeksi (TPI) gibi istatistiksel parametreler ile allel frekansları PowerStats v1.2 Mikrosoft Excel hesap tablosu programı (Promega Corporation, Madison, WI, USA) (Tereba, 1999) kullanılarak hesaplanmıştır. Elde edilen sonuçların doğruluğu Python hesap tablosu programı kullanılarak test edilmiştir. Kombine PM ve PE değerleri, Mikrosoft Excel Tablosu kullanılarak hesaplanmıştır. Her bir otozomal STR lokusunun beklenen ve gözlenen heterozigozitesi ve p değerleri Arlequin Software V3.5.1.2 programı kullanılarak hesaplanmış ve Hardy-Weinberg (HW) dengesi (Excoffier ve Lischer, 2010) test edilmiştir. HW eşitliğinden sapma gösteren lokuslar için Bonferroni düzeltilmesi uygulanmıştır (Bonferroni, 1936). Popülasyondaki 19 lokus için akarabalık derecesi F-İstatistiksel hesaplama kullanılarak incelenmiştir (Weir ve Cockerham, 1984). Her bir lokus için:  $1 - (\text{gözlenen heterozigotluk} / \text{beklenen heterozigotluk})$  formülü kullanılmıştır.

İkili karşılaştırmalar için kullanılan popülasyonlar şu şekildedir: Türkiye I [İST] (Türkiye) [İstanbul], n=141) (Bülbül vd., 2013) ; Türkiye II (Türkiye [Türkiye Geneli (TG)], n=500) (Dogan vd., 2014) ; Türkiye III [DAB] (Türkiye [Doğu Anadolu Bölgesi], n=802) (Tokdemir vd., 2016); Türkiye IV [MB. (İST hariç)] (Türkiye [İstanbul hariç Marmara Bölgesi], n=1059), Türkiye IV [GAB] (Türkiye [Güneydoğu Anadolu Bölgesi], n=781), Türkiye IV [KDB] (Türkiye [Karadeniz Bölgesi], n=747), Türkiye IV [ADB] (Türkiye [Akdeniz Bölgesi], n=309), Türkiye IV [DAB] (Doğu Anadolu Bölgesi], n=247), Türkiye IV [İAB] (Türkiye [İç Anadolu Bölgesi], n=216), Türkiye IV [EB] (Türkiye [Ege Bölgesi], n=157), (Cantürk vd., 2017); Türkiye V [GAB] (Türkiye [Güneydoğu Anadolu Bölgesi], n=257) (şuanki çalışma); Türkiye VI (Türkiye Geneli: Batı Akdeniz Kıyıları, İç Anadolu, Karadeniz Kıyıları, Doğu Anadolu ve Doğu Akdeniz Kıyıları popülasyon verileri n=250) (Messina vd., 2016); Türkiye VII [İZM] (Türkiye [İzmir], n=104) (Baransel İsir vd., 2014); Kıbrıs [Kıbrıslı Türkler] (n=501) (Gurkan vd., 2015); Kıbrıs [Kıbrıslı Yunanlar] (n=1475) (Cariolou vd., 2006); Yunanistan I (Yunanistan Geneli (YG I)) (n=207) (Tomas vd., 2015);

Yunanistan II [KITA] (Yunanistan [Kıtalar: İonnina, Agrinion, Patrai, Kardhitsa, Larisa, Thessaloniki ve Serrai'den oluşan veriler], n=185), Yunanistan II [EGE] (Yunanistan [Ege Adaları: Mitillini, Khios ve Rhodos verileri], n=98), Yunanistan II [GRT] (Yunanistan [Girit Adaları: Girit (belirtilmemiş), Hanya, Rethmnon, Iraklion ve Lasithi Yaylası verileri], n=263) (Messina vd., 2016); Lübnan (Lübnan geneli (LG)) (n=505) (El Andari vd., 2013); İtalya (APU) (İtalya [Apulia: Foggia, Gargano Promontory, Altamura and Brindisi'den oluşan verileri], n=269), İtalya [CAL] (İtalya [Calabria: Lungro, Acri, Mormanno, Paola, Lamezia, Locri ve Reggio Calabria verileri], n=224) (Messina vd., 2016). CEPH-İnsan Genom Çeşitlilik Paneli ya da CEPH-HGDP Avrupa [AVR] (8 popülasyon , n=158)), Afrika [AFR] (6 popülasyon, n=112), Doğu Asya [DA] (17 popülasyon, n=232), Orta-Güney Asya [OGA] (9 popülasyon, n=204), ve Kuzey Afrika/ Ortadoğu [KAO] (4 popülasyon, n=170) (Phillips vd., 2011).

Güneydoğu Anadolu Bölgesi (19 lokus) ve 26 popülasyonun (13 ile 23 lokus arası) otozomal STR verileri Arlequin Software ile karşılaştırılarak popülasyonlar arası genetik uzaklıklar hesaplanmıştır (Excoffier ve Lischer, 2010). Populasyon ayırıştırma testlerinde elde edilen p değerleri çoklu testler için kullanılan Benjamini-Hochberg metodu kullanılarak doğrulanmıştır (Benjamini ve Hochberg, 1995). Güneydoğu Anadolu Bölgesi verileri ile karşılaştırmak için seçilen 26 populasyonun verilerinin kapsadığı lokuslar değişkenlik göstermektedir, bu nedenle ikili karşılaştırmalarda bu çalışmada analiz edilen lokusların çalışıldığı popülasyonlar ele alınmıştır.

Populasyonlar arası genetik uzaklıklar Python yazılımı kullanılarak Nei'nin  $D_A$  metoduna göre hesaplanmış ve sonuçlar POPTREE2 yazılımı kullanılarak doğrulanmıştır (Takezaki vd., 2010). 27 populasyon verilerinin kapsadığı lokuslar farklı olduğundan dolayı tümünü içeren analiz hepsinde ortak olan sadece yedi (D3S1358, D8S1179, FGA, D16S539, TH01, D18S51 ve D21S1) lokusta yapılmıştır. Ek olarak, lokusların ayırım gücündeki potansiyeli artırmak için iki farklı şekilde analiz yapılmıştır: 23 populasyonun verilerinde ortak olan 13 (D3S1358, D8S1179, FGA, D10S1248, D12S391, D16S539, TH01, vWA, D18S51, D1S1656, D21S11, D22S1045 ve D2S441) lokus ve 9 populasyon verilerinde ortak olan 18 (D3S1358, D5S818, D7S820, D8S1179, FGA, CSF1PO, D10S1248, D12S391, D13S317,

D16S539, TH01, TPOX, vWA, D18S51, D1S1656, D21S11, D22S1045 ve D2S441) lokus.

Hesaplanan Nei' nin  $D_A$  deęerleri POPTREE2 yazılımı kullanılarak Neighbour-Joining (N-J) algoritması ile filogenetik aęaç oluřturulmuřtur. Ayrıca, IBM SPSS software v.20 programı kullanılarak PROXSCAL algoritması ile iki boyutlu MDS grafikleri oluřturulmuřtur.

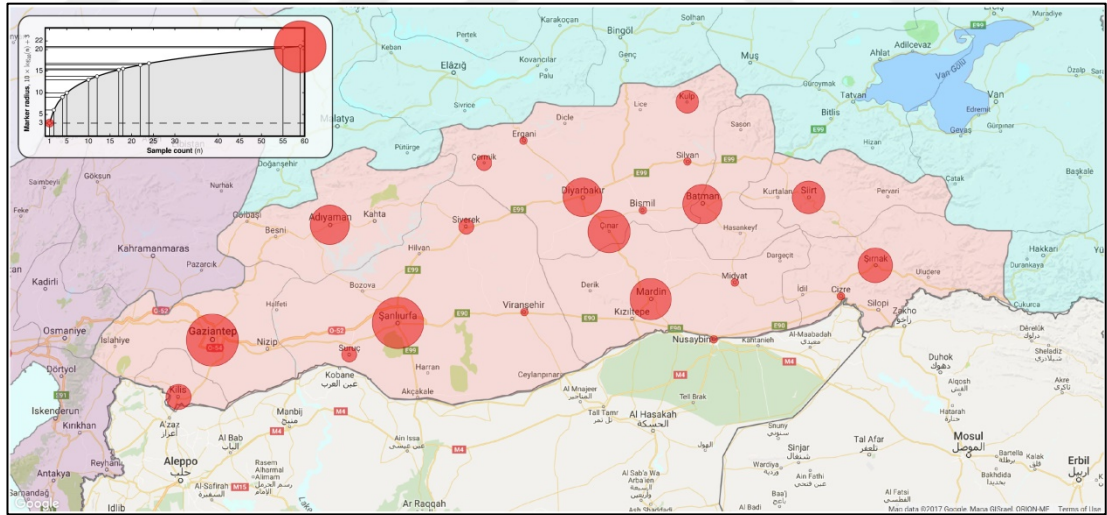


## BÖLÜM 4

### BULGULAR

#### 4.1 Örneklem ve DNA Konsantrasyon Tayini

Güneydoğu Anadolu Bölgesinde bulunan Gaziantep, Şanlıurfa, Diyarbakır, Mardin, Adıyaman, Batman, Şırnak, Siirt ve Kilis şehirlerinden, popülasyonu temsil edecek şekilde toplam 260 bireyin DNA örneği çalışmaya dahil edilmiştir. 260 örnekten 3 örnekte sorun yaşanması nedeniyle toplam 257 örnek ile çalışma gerçekleştirilmiştir. DNA örnekleri kullanılan bireylerin il ve ilçelere göre dağılımı Şekil 4.1.'de verilmiştir. DNA örneklerinin konsantrasyon ölçümü yapılmış ve ortalama olarak 400 ng/µl bulunmuş ve konsantrasyonları 0,250 ng/mL olacak şekilde sulandırma işlemi yapılmıştır. Diğer STR lokuslarının analizinden önce, DNA örneklerinde Amelogenin lokusu genotiplendirilmiş ve bireylerin cinsiyetleri doğrulanmıştır.



Şekil 4.1. Örneklerin coğrafik dağılımı (<https://www.google.com/maps>, 01.01.2018)

#### 4.2 Otozomal-STR Bölgelerinin Genotiplendirilmesi

Bu çalışmada, 19 otozomal STR lokusu (D3S1358, D5S818, D7S820, D8S1179, D13S317, D16S539, D18S51, D21S11, CSF1PO, FGA, TH01, TPOX, VWA, SE33, D1S1656, D2S441, D10S11248, D12S391 ve D22S1405) ve cinsiyet tayini için Amelogenin lokusları CO<sub>2</sub>DİS Plus analiz kiti kullanılarak çoğaltılmıştır.



PCR ile çoğaltılan otozomal-STR bölgeleri “ABI PRISM 3130 Genetic Analyzer” cihazı kullanılarak kapiler jel elektroforezi ile ayrıştırılmış ve toplam 257 DNA örneğinin 19 otozomal STR lokusu ve amelogenin bölgelerinin genotiplendirilmesi yapılmıştır. Analiz edilen 19 STR bölgesinin allel sıklığı ve genetik istatistiksel analiz sonuçları her bir lokus için aşağıda ayrı ayrı ele alınmıştır.

#### 4.2.1 D3S1358

Güneydoğu Anadolu Bölgesine ait 257 DNA örneğinde bu lokus analiz edildiğinde tekrar sayıları 14-19 arasında değişen toplam 6 allel gözlenmiş olup, homozigot genotip sayısının 69 ve heterozigot genotip sayısının 188 olduğu saptanmıştır. Tüm alleller incelendiğinde; en fazla görülen allelin 16 (%28,6), en az görülen allelin 19 (%1) olduğu görülmüştür. Gen çeşitliliği (gözlenen heterozigotluk) değeri %73,2 olarak hesaplanmıştır (Tablo 4.1).

**Tablo 4.1** D3S1358 lokusunda gözlenen alleller ve sıklık değerleri

Allel	Görülme sayısı (n)	Allel sıklığı (%)
14	27	5,3
15	145	28,2
16	<b>147</b>	<b>28,6</b>
17	125	24,3
18	65	12,6
19	5	1
<b>Toplam allel sayısı</b>	514	
<b>Gen çeşitliliği</b>	%73,2	

İstatistiksel analizler sonucunda PM değerinin 0.096, PD değerinin 0.904, PE değerinin 0.479, PIC değerinin 0.72 ve TPI değerinin 1.86 olduğu saptanmıştır. Beklenen heterozigotluk değeri % 76,2 olarak hesaplanmıştır. Popülasyonun bu lokus için HW dengesinde olduğu anlaşılmıştır (p=0,50069) (Tablo 4.20).

#### 4.2.2 D5S818

Bu lokusta 8-15 arasında değişen toplam 8 allel gözlenmiş olup, homozigot genotip sayısının 59 ve heterozigot genotip sayısının 198 olduğu saptanmıştır. Tüm alleller

içerisinde en fazla görülen allel 12 (%38,9), en az gözlenen allel 15 (%0,2) no' lu allel olmuştur. Gen çeşitliliği değeri %77 olarak hesaplanmıştır (Tablo 4.2).

**Tablo 4.2** D5S818 lokusunda gözlenen alleller ve sıklık değerleri

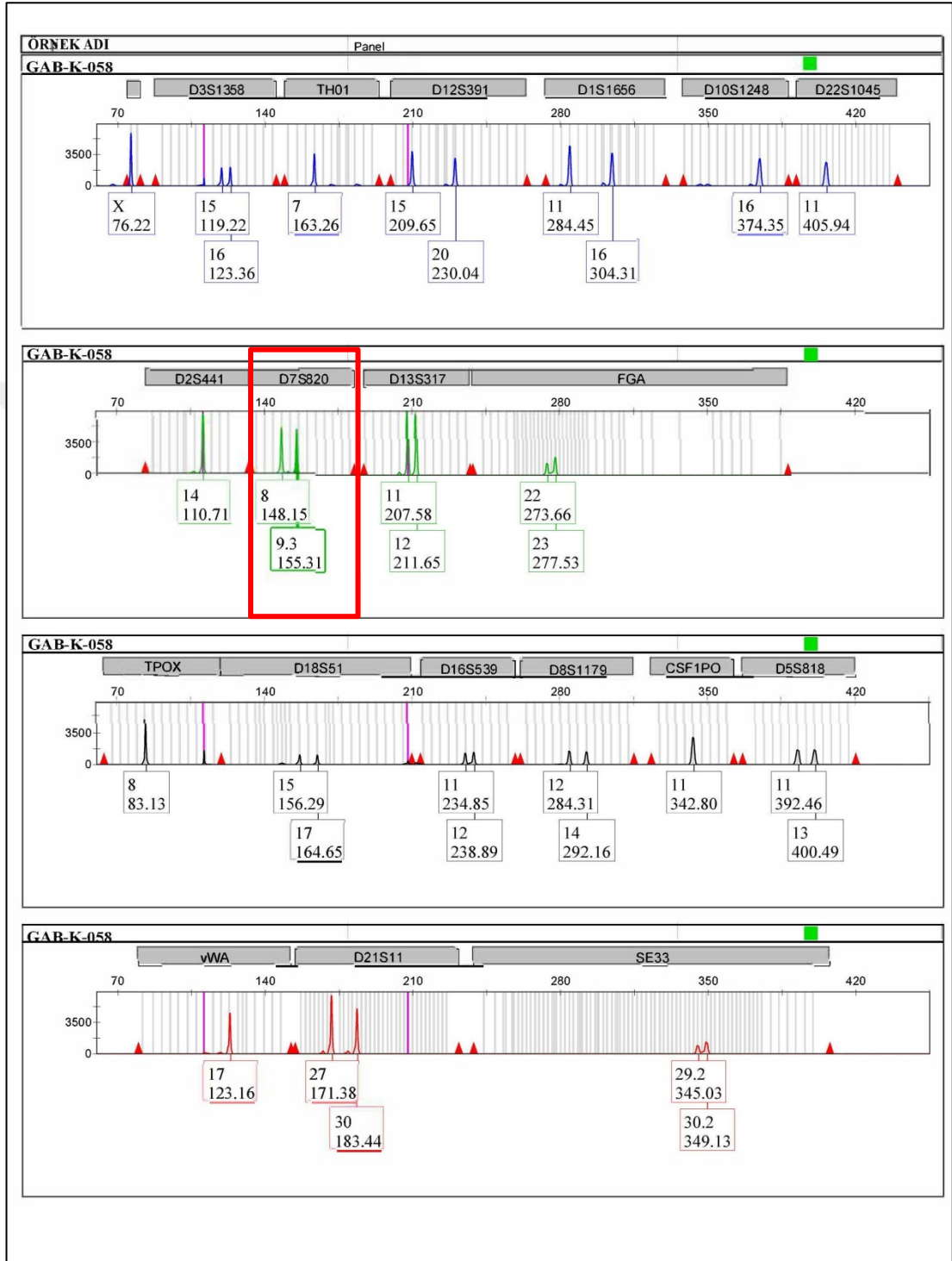
Allel	Görülme sayısı (n)	Allel sıklığı (%)
8	5	1
9	27	5,3
10	55	10,7
11	135	26,3
12	<b>200</b>	<b>38,9</b>
13	86	16,7
14	5	1
15	1	0,2
<b>Toplam allel sayısı</b>	514	
<b>Gen çeşitliliği</b>	%77	

Yapılan analizler sonucunda, PM değeri 0.116, PD değeri 0.884, PE değeri 0.545, TPI değeri 2.18, PIC değeri 0,7 olarak belirlenmiştir. Beklenen heterozigotluk değeri % 73,9 olarak hesaplanmış olup, popülasyonun bu lokus için HW dengesinde olduğu tespit edilmiştir (p=0,34) (Tablo 4.20).

#### 4.2.3 D7S820

Bu lokusta 7-14 arasında değişen toplam 9 allel gözlenmiş olup, homozigot genotip sayısının 61 ve heterozigot genotip sayısının 196 olduğu saptanmıştır. Alleller içerisinde en sık gözlenen 11 (%27,4), en az gözlenen ise 9,3 (%0,2) alleli olmuştur. Gen çeşitliliği değeri %76,3 olarak hesaplanmıştır (Tablo 4.3). Türkiye'de ilk defa 9,3 varyant alleli bu popülasyonda gözlenmiştir (Şekil 4.2).

İstatistiksel analizler sonucu PM değerinin 0.075, PD değerinin 0.925, PE değerinin 0.532, TPI değerinin 2.11 ve PIC değerinin 0.77 olduğu saptanmıştır. Beklenen heterozigotluk değeri % 79,8 olarak hesaplanmıştır. Bonferroni doğrulamasından sonra popülasyonun HW eşitliğine uyumlu olduğu gözlenmiştir (p=0,03251) (Tablo 4.20).



Şekil 4.2 D7S820 lokusunda tanımlanan 9.3 varyant alleli

**Tablo 4.3** D7S820 lokusunda gözlenen alleller ve sıklık değerleri

Allel	Görülme sayısı (n)	Allel sıklığı (%)
7	14	2,7
8	104	20,2
9	34	6,6
9,3	1	0,2
10	122	23,7
11	<b>141</b>	<b>27,4</b>
12	81	15,8
13	13	2,5
14	4	0,8
<b>Toplam allel sayısı</b>	514	
<b>Gen çeşitliliği</b>	%76,3	

#### 4.2.4 D8S1179

Lokusun alleleri 7-18 arasında değişmekte olup toplam 12 allel gözlenmiştir. Homozigot genotip sayısı 46 ve heterozigot genotip sayısı 211 olarak belirlenmiştir.

**Tablo 4.4** D8S1179 lokusunda gözlenen alleller ve sıklık değerleri

Allel	Görülme sayısı (n)	Allel sıklığı (%)
7	1	0,2
8	11	2,1
9	5	1
10	46	8,9
11	38	7,4
12	66	12,8
13	<b>127</b>	<b>24,7</b>
14	113	22
15	81	15,8
16	22	4,3
17	3	0,6
18	1	0,2
<b>Toplam allel sayısı</b>	514	
<b>Gen çeşitliliği</b>	%82,1	

Alleller içerisinde en fazla görülen allel 13 (%24,7), en az görülen alleller 7 (%0,2) ve 18 (%0,2) olmuştur. Gen çeşitliliği değeri %82,1 olarak hesaplanmıştır (Tablo 4.4).

Analizler sonucunda; PM değeri 0.052, PD değeri 0.948, PE değeri 0.639, TPI değeri 2.79 ve PIC değeri 0.81 olarak hesaplanmıştır. Beklenen heterozigotluk değeri % 83,5 olarak belirlenmiştir. Popülasyonun bu lokus için HW dengesinde olduğu tespit edilmiştir ( $p=0,02400$ ) (Tablo 4.20).

#### 4.2.5 FGA

Lokusta 18-27 arasında değişen toplam 16 allel gözlenmiştir. Homozigot genotip sayısının 48 ve heterozigot genotip sayısının 209 olduğu saptanmıştır.

**Tablo 4.5** FGA lokusunda gözlenen alleller ve sıklık değerleri

Allel	Görülme sayısı (n)	Allel sıklığı (%)
18	4	0,8
19	19	3,7
19,2	1	0,2
20	30	5,8
20,2	1	0,2
21	72	14
21,2	4	0,8
22	100	19,5
22,2	4	0,8
23	<b>128</b>	<b>24,9</b>
23,2	1	0,2
24	77	15
24,2	1	0,2
25	50	9,7
26	15	2,9
27	7	1,4
<b>Toplam allel sayısı</b>	514	
<b>Gen çeşitliliği</b>	%81,3	

En fazla görülen allel 23 (%24,9) no' lu allel olurken, %0.2 sıklık ile en az görülen alleller 19.2, 20.2, 23.2 ve 24.2 olmuştur. Gen çeşitliliği değeri %81,3 olarak hesaplanmıştır (Tablo 4.5).

İstatistiksel analizler sonucunda PM değerinin 0.043, PD değerinin 0.957, PE değerinin 0.624, TPI değerinin 2.68 ve PIC değerinin 0.82 olduğu saptanmıştır. Beklenen heterozigotluk değeri % 84,4 olarak hesaplanmış olup, popülasyonun bu lokus için HW dengesinde olduğu tespit edilmiştir (p=0,74) (Tablo 4.20).

#### 4.2.6 CSF1PO

Toplam 8 allel gözlenmiş olup, bu alleller 7- 14 arasında değişmektedir. Homozigot genotip sayısı 74 ve heterozigot genotip sayısı 183 olarak belirlenmiştir. Alleller arasında en fazla 12 (%34,8) no' lu allel, en az ise 7 (%0,2), 8 (%0,2) ve 14 (%0,2) allelleri gözlenmiştir. Gen çeşitliliği değeri %71,2 olarak hesaplanmıştır (Tablo 4.6).

**Tablo 4.6** CSF1PO lokusunda gözlenen alleller ve sıklık değerleri

Allel	Görülme sayısı (n)	Allel sıklığı (%)
7	1	0,2
8	1	0,2
9	11	2,1
10	128	24,9
11	168	32,7
12	179	34,8
13	25	4,9
14	1	0,2
<b>Toplam allel sayısı</b>	514	
<b>Gen çeşitliliği</b>	%71,2	

İstatistiksel analizler neticesinde, PM değeri 0.145, PD değeri 0.855, PE değeri 0.447, TPI değeri 1.74 ve PIC değeri 0.65 olarak hesaplanmıştır. Beklenen heterozigotluk değeri % 70,8 olarak saptanmıştır. Ayrıca, popülasyonun HW dengesinde olduğu tespit edilmiştir (p= 0,154) (Tablo 4.20).

#### 4.2.7 D10S1248

Lokusta 9-18 arasında deęişen toplam 9 allel tespit edilmiştir. Gözlenen genotiplerden 58' i homozigot, 199' unun heterozigottur. Bu lokusta en sık gözlenen allel 14 (%30,5), en az görülen alleller ise 9 (%0,2) ve 18 (%0,2) olmuştur. Gen çeşitlilięi deęeri %77,4 olarak hesaplanmıştır (Tablo 4.7).

Bu lokus için PM deęeri 0.09, PD deęeri 0.91, PE deęeri 0.552, TPI deęeri 2.22 ve PIC deęeri 0.74 olarak hesaplanmıştır. Beklenen heterozigotluk deęeri % 77,7 ve p deęeri 0,046 olarak tespit edilmiş ve Bonferroni doğrulamasından sonra popülasyonun HW eşitliğine uyumlu olduęu sonucuna varılmıştır (Tablo 4.20).

**Tablo 4.7** D10S1248 lokusunda gözlenen alleller ve sıklık deęerleri

Allel	Görölme sayısı (n)	Allel sıklığı (%)
9	1	0,2
11	9	1,8
12	17	3,3
13	129	25,1
14	157	30,5
15	114	22,2
16	65	12,6
17	21	4,1
18	1	0,2
<b>Toplam allel sayısı</b>	514	
<b>Gen çeşitlilięi</b>	%77,4	

#### 4.2.8 D12S391

Bu lokusta 15-26 arasında deęişen toplam 16 allel gözlenmiştir. Genotiplerden 31' inin homozigot, 226' sının heterozigot olduęu saptanmıştır. Lokusun allelleri arasında en en sık gözlenen 18 (%17,3), en az gözlenen ise 19,2 (%0,2) allelidir. Gen çeşitlilięi deęeri %87,9 olarak hesaplanmıştır (Tablo 4.8).

**Tablo 4.8** D12S391 lokusunda gözlenen alleller ve sıklık değerleri

Allel	Görülme sayısı (n)	Allel sıklığı (%)
15	20	3,9
16	15	2,9
17	46	8,9
17,3	2	0,4
18	<b>89</b>	<b>17,3</b>
18,3	12	2,3
19	57	11,1
19,2	1	0,2
19,3	9	1,8
20	54	10,5
21	66	12,8
22	65	12,6
23	44	8,6
24	20	3,9
25	10	1,9
26	4	0,8
<b>Toplam allel sayısı</b>	<b>514</b>	
<b>Gen çeşitliliği</b>	<b>%87,9</b>	

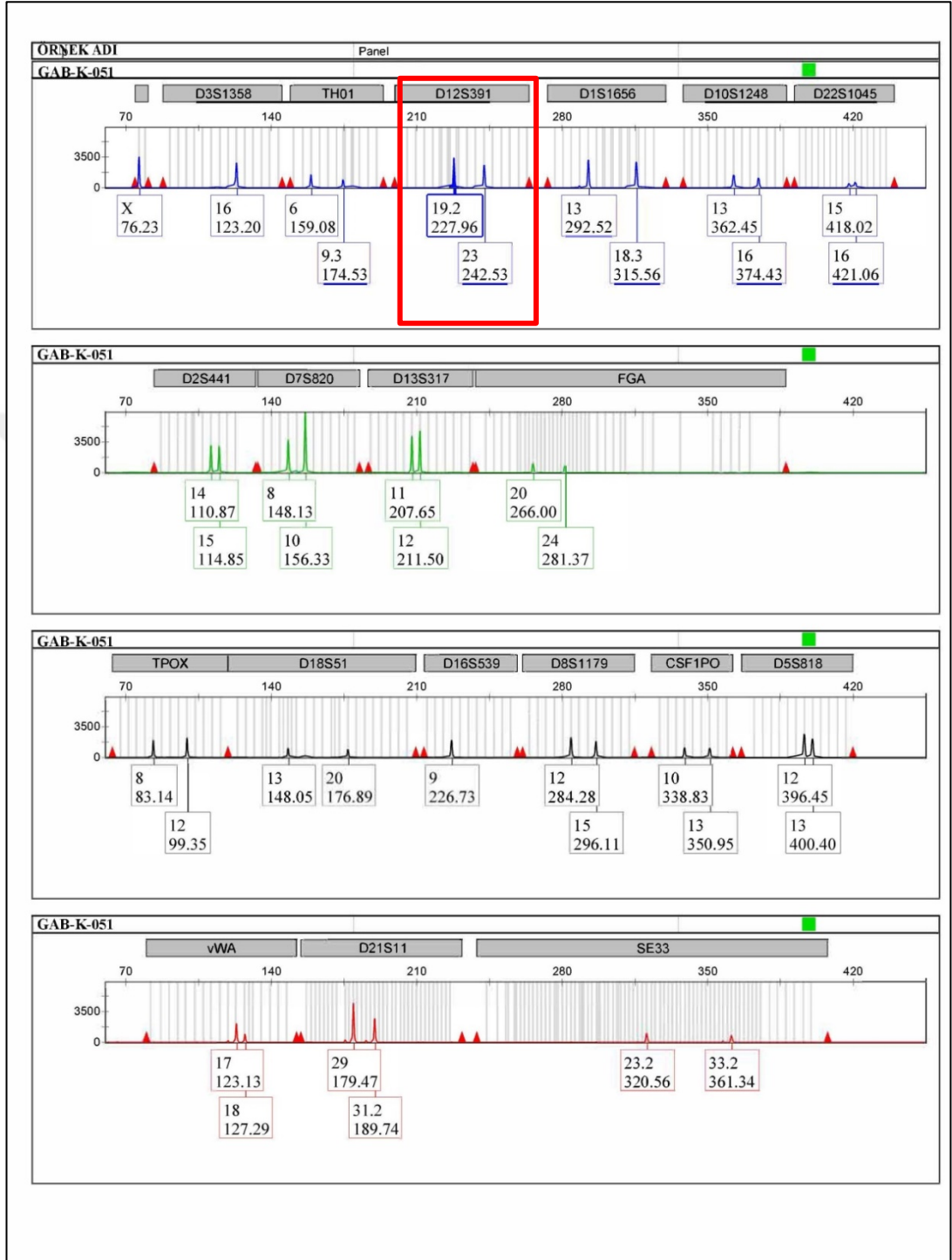
Bu lokus için, PM değerinin 0.023, PD değerinin 0.977, PE değerinin 0,754, TPI değerinin 4.15 ve PIC değerinin 0.88 olduğu saptanmıştır. Beklenen heterozigotluk değeri % 89,5 olarak hesaplanmıştır. Popülasyonun HW dengesinde olduğu tespit edilmiştir ( $p=0,670$ ) (Tablo 4.20). Daha öncede aynı popülasyonda görülen D12S391 lokusunda 19,2 varyant alleli, bu popülasyonda gözlenmiştir (Şekil 4.3).

#### 4.2.9 D13S317

Bu lokusta toplam 8 allel gözlenmiş olup, bu alleller 8-15 arasında değişmektedir. Homozigot genotip sayısının 62 ve heterozigot genotip sayısının 195 olduğu saptanmıştır. Allel sıklıkları incelendiğinde, en yüksek değer 12 (%37,2), en düşük



değer ise 15 (%0,2) no' lu allele elde edilmiştir. Gen çeşitliliği değeri %75,9 olarak hesaplanmıştır (Tablo 4.9).



Şekil 4.3 D12S391 lokusunda tanımlanan 19.2 varyant alleli

Analizler neticesinde; PM değerinin 0.103, PD değerinin 0.897, PE değerinin 0.525, TPI değerinin 2.07 ve PIC değerinin 0.71 olduğu saptanmıştır. Beklenen heterozigotluk değerinin % 75,2 ve p değerinin 0,289 olduğu tespit edilmiş olup popülasyonun HW eşitliğine uyumlu olduğu sonucuna varılmıştır (Tablo 4.20).

**Tablo 4.9** D13S317 lokusunda gözlenen alleller ve sıklık değerleri

Allel	Görülme sayısı (n)	Allel sıklığı (%)
8	50	9,7
9	41	8,0
10	23	4,5
11	150	29,2
12	191	37,2
13	46	8,9
14	12	2,3
15	1	0,2
<b>Toplam allel sayısı</b>	514	
<b>Gen çeşitliliği</b>	%75,9	

#### 4.2.10 D16S539

Lokusun allelleri 8-14 arasında değişmekte olup, toplam 8 allel gözlenmiştir. Homozigot genotip sayısının 69 ve heterozigot genotip sayısının 188 olduğu saptanmıştır. Tüm alleller içerisinde, en sık görülen allel 11 (%28,8), en az görülen allel 14 (%1,6) no' lu allel olmuştur. Gen çeşitliliği değeri %73,2 olarak hesaplanmıştır (Tablo 4.10).

**Tablo 4.10** D16S539 lokusunda gözlenen alleller ve sıklık değerleri

Allel	Görülme sayısı (n)	Allel sıklığı (%)
8	13	2,5
9	90	17,5
10	47	9,1
11	148	28,8
12	147	28,6
13	61	11,9
14	8	1,6
<b>Toplam allel sayısı</b>	514	
<b>Gen çeşitliliği</b>	%73,2	

Analizler sonucunda; PM değeri 0.084, PD değeri 0.916, PE değeri 0.479, TPI değeri 1.86 ve PIC değeri 0,75 olarak hesaplanmıştır. Beklenen heterozigotluk değeri %

78,3 olarak belirlenmiş ve popülasyonun HW dengesinde olduğu saptanmıştır (p=0,06945) (Tablo 4.20).

#### **4.2.11 SE33**

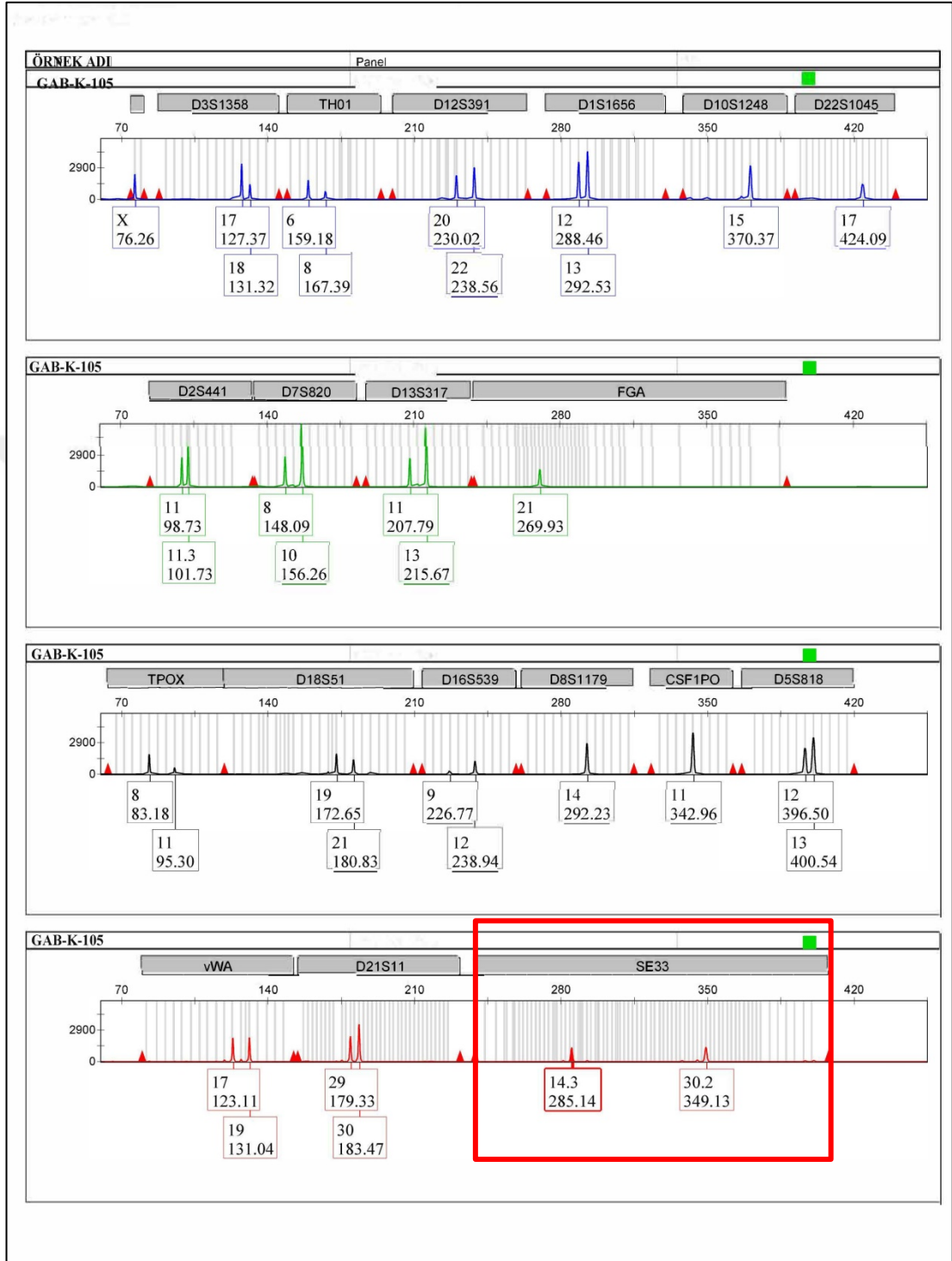
Toplam 37 allel gözlenmiş olup, bu alleller 7.3-36 arasında değişmektedir. Bu lokusta gözlenen genotiplerin 20'sinin homozigot, 237'sinin heterozigot olduğu saptanmıştır. En fazla görülen allel 16 (%8,2) no' lu allel olurken, %0,2 ile en az görülen alleller 7.3, 8, 9, 12.3, 14.3, 15.3, 17.1, 27 ve 35 no' lu alleller olmuştur. Gen çeşitliliği değeri %92,2 olarak hesaplanmıştır (Tablo 4.11).

SE33 lokusunda Türkiye'de ilk defa görülen 14,3 (Şekil 4.4) ve 17.1 (Şekil 4.5) varyant allelleri bu popülasyonda tespit edilmiştir.

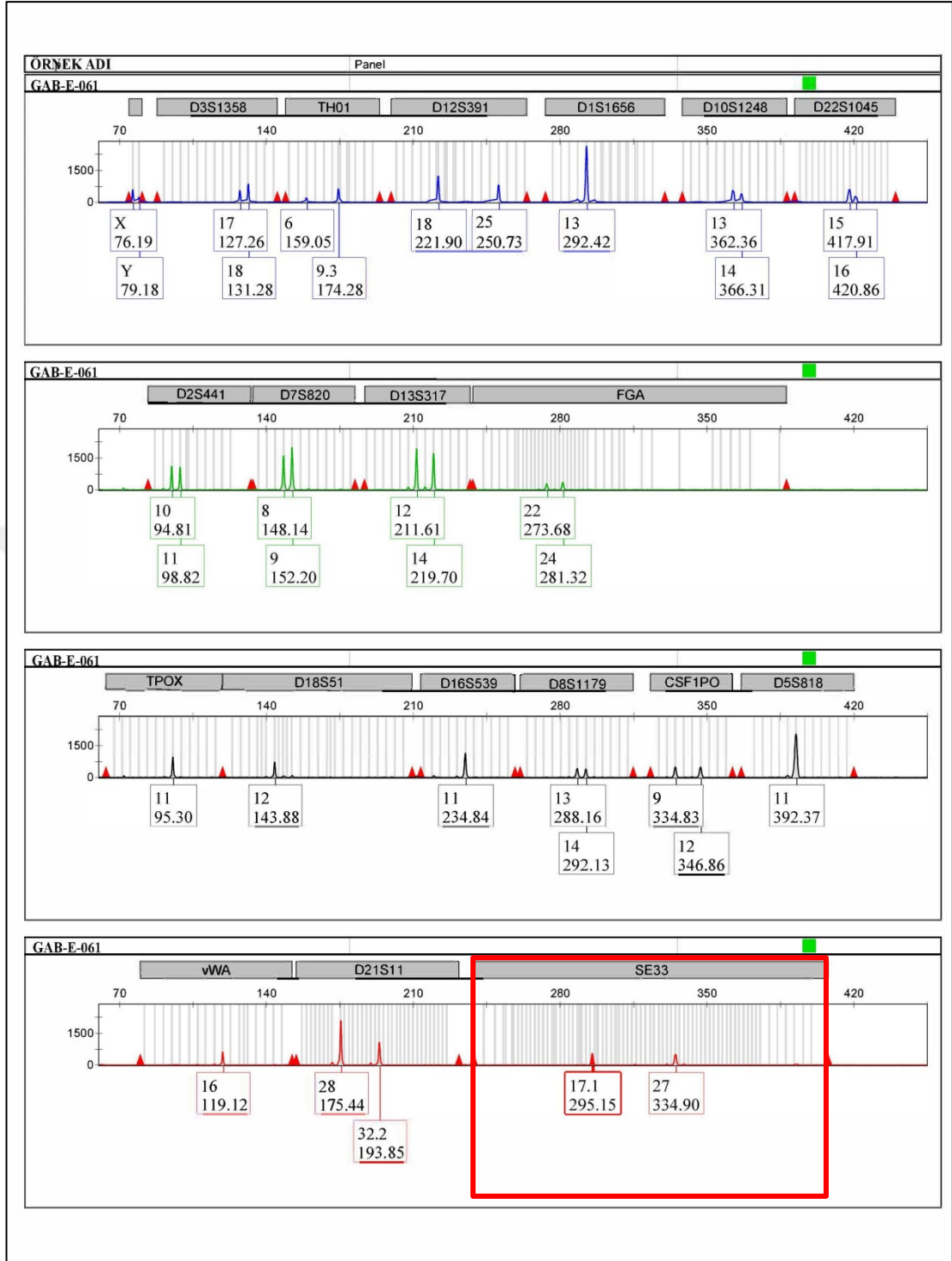
Analizler sonucunda; PM değerinin 0.008, PD değerinin 0.992 PE değerinin 0.841, TPI değerinin 6.43 ve PIC değerinin 0,95 olduğu saptanmıştır. Beklenen heterozigotluk değeri % 95 olarak hesaplanmıştır. Popülasyonun bu lokus için HW dengesinde olduğu tespit edilmiştir (p=0,77441) (Tablo 4.20).

**Tablo 4.11** SE33 lokusunda gözlenen alleller ve sıklık değerleri

Allel	Görülme sayısı (n)	Allel sıklığı (%)
7.3	1	0,2
8	1	0,2
9	1	0,2
11	9	1,8
12.3	1	0,2
13	13	2,5
14	3	0,6
14.3	1	0,2
15	14	2,7
15.3	1	0,2
16	42	8,2
17	34	6,6
17.1	1	0,2
18	41	8,0
19	41	8,0
19.2	2	0,4
20	23	4,5
21	12	2,3
21.2	7	1,4
22	3	0,6
22.2	22	4,3
23.2	19	3,7
24.2	18	3,5
25.2	20	3,9
26.2	14	2,7
27	1	0,2
27.2	21	4,1
28.2	35	6,8
29.2	38	7,4
30.2	30	5,8
31.2	20	3,9
32.2	8	1,6
33	4	0,8
33.2	7	1,4
34	2	0,4
35	1	0,2
36	3	0,6
<b>Toplam allel sayısı</b>	514	
<b>Gen çeşitliliği</b>	%92,2	



Şekil 4.4 SE33 lokusunda tanımlanan 14.3 varyant alleli



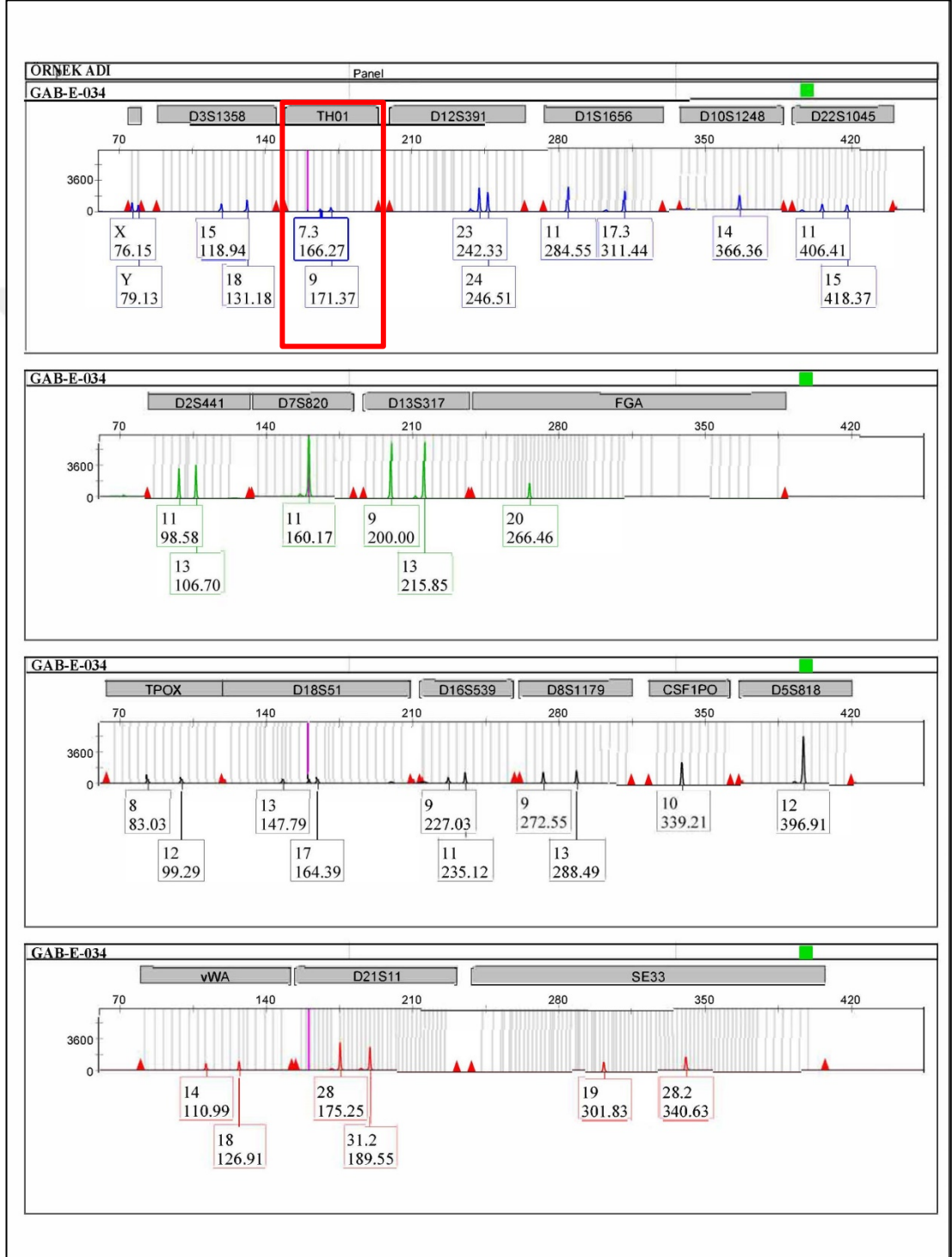
Şekil 4.5 SE33 lokusunda tanımlanan 17.1 varyant alleli

#### 4.2.12 TH01

Lokusun allelleri 6-11 arasında değişmekte olup, toplam 8 allel gözlenmiştir. Homozigot genotip sayısının 61 ve heterozigot genotip sayısının 196 olduğu saptanmıştır. Tüm alleller incelendiğinde; en fazla görülen allelin 6 (%30,2), en az

görülen allellerin 7,3 (%0,2) ve 11 (%0,2) olduğu görülmüştür. Gen çeşitliliği değeri %76,3 olarak hesaplanmıştır (Tablo 4.12).

Türkiye’de yapılan çalışmalarda ilk kez TH01 lokusunda 7,3 varyant alleli bu popülasyonda tespit edilmiştir (Şekil 4.6).



Şekil 4.6 TH01 lokusunda tanımlanan 7.3 varyant alleli

**Tablo 4.12** TH01 lokusunda gözlenen alleller ve sıklık değerleri

Allel	Görülme sayısı (n)	Allel sıklığı (%)
<b>6</b>	<b>155</b>	<b>30,2</b>
<b>7</b>	101	19,6
<b>7.3</b>	1	0,2
<b>8</b>	52	10,1
<b>9</b>	101	19,6
<b>9,3</b>	90	17,5
<b>10</b>	13	2,5
<b>11</b>	1	0,2
<b>Toplam allel sayısı</b>	514	
<b>Gen çeşitliliği</b>	%76,3	

Bu lokusta PM değeri 0.076, PD değeri 0.924, PE değeri 0.532, TPI değeri 2.11 ve PIC değeri 0.76 olarak belirlenmiştir. Beklenen heterozigotluk değerinin % 79,2 ve p değerinin 0,12195 olduğu saptanmıştır, popülasyonun HW eşitliğine uyumlu olduğu sonucuna varılmıştır (Tablo 4.20).

#### 4.2.13 TPOX

Bu lokusta 7-12 arasında değişen toplam 6 allel gözlenmiş olup, homozigot genotip sayısının 99 ve heterozigot genotip sayısının 158 olduğu saptanmıştır. Tüm alleller incelendiğinde; en fazla görülen allelin 8 (%53,3), en az görülen allelin 7 (%0,4) olduğu belirlenmiştir. Gen çeşitliliği değeri %61,5 olarak hesaplanmıştır (Tablo 4.13).

**Tablo 4.13** TPOX lokusunda gözlenen alleller ve sıklık değerleri

Allel	Görülme sayısı (n)	Allel sıklığı (%)
<b>7</b>	2	0,4
<b>8</b>	<b>274</b>	<b>53,3</b>
<b>9</b>	46	8,9
<b>10</b>	45	8,8
<b>11</b>	136	26,5
<b>12</b>	11	2,1
<b>Toplam allel sayısı</b>	514	
<b>Gen çeşitliliği</b>	%61,5	



İstatistiksel analizler sonucunda PM değerinin 0.191, PD değerinin 0.809, PE değerinin 0.309, TPI değerinin 1.3 ve PIC değerinin 0,58 olduğu saptanmıştır. Beklenen heterozigotluk değeri % 63,1 olarak hesaplanmıştır. Popülasyonun HW dengesinde olduğu tespit edilmiştir (  $p = 0,5137$ ) (Tablo 4.20).

#### 4.2.14 vWA

Toplam 8 allel gözlenmiş olup, bu alleller 13-19 arasında değişmektedir. Gözlenen genotiplerin 56'sı homozigot, 201'inin heterozigot olduğu saptanmıştır. En fazla gözlenen allel 16 (%27,2), en az gözlenen allel ise 13 (%0,2) olmuştur. Gen çeşitliliği değeri %78,2 olarak hesaplanmıştır (Tablo 4.14.).

**Tablo 4.14** vWA lokusunda gözlenen alleller ve sıklık değerleri

Allel	Görülme sayısı (n)	Allel sıklığı (%)
13	1	0,2
14	39	7,6
15	51	9,9
16	140	27,2
17	119	23,2
18	110	21,4
19	45	8,8
20	9	1,8
<b>Toplam allel</b>	514	
<b>Gen çeşitliliği</b>	%78,2	

Bu lokus için PM değerinin 0.067, PD değerinin 0.933, PE değerinin 0.566, TPI değerinin 2.29 ve PIC değerinin 0.77 olduğu belirlenmiştir. Beklenen heterozigotluk değeri % 80,4 ve p değeri 0.46198 olarak hesaplanmış ve dolayısıyla popülasyonun HW eşitliğine uyumlu olduğu sonucuna varılmıştır (Tablo 4.20).

#### 4.2.15 D18S51

Lokusta 9-24 arasında değişen toplam 16 allel gözlenmiş olup, homozigot genotip sayısının 31 ve heterozigot genotip sayısının 226 olduğu saptanmıştır. Bu lokusun en sık gözlenen alleli 14 (%19,8), en az gözlenen allelleri ise 9 (%0,2), 22 (%0,2) ve 24 (%0,2) olmuştur. Gen çeşitliliği değeri %87,9 olarak hesaplanmıştır (Tablo 4.15).

**Tablo 4.15** D18S51 lokusunda gözlenen alleller ve sıklık değerleri

Allel	Görülme sayısı (n)	Allel sıklığı (%)
9	1	0,2
10	4	0,8
10,2	1	0,2
11	14	2,7
12	60	11,7
13	71	13,8
14	<b>102</b>	<b>19,8</b>
15	79	15,4
16	72	14,0
17	41	8,0
18	29	5,6
19	23	4,5
20	10	1,9
21	5	1,0
22	1	0,2
24	1	0,2
<b>Toplam allel sayısı</b>	514	
<b>Gen çeşitliliği</b>	%87,9	

Analizler sonucunda; PM değerinin 0.033, PD değerinin 0.967, PE değerinin 0.754, TPI değerinin 4.15 ve PIC değerinin 0.86 olduğu saptanmıştır. Beklenen heterozigotluk değeri % 87,4, p değeri 0,70734 olarak hesaplanmış ve sonuç olarak popülasyonun HW dengesinde olduğu tespit edilmiştir (Tablo 4.20).

#### 4.2.16 D1S1656

Lokusun allelleri 10-19 arasında değişmektedir ve toplam 14 allel gözlenmiştir. Homozigot genotip sayısı 38 ve heterozigot genotip sayısı 219 olarak belirlenmiştir. Alleller içerisinde en sık görülen allel 16 (%17,3), en az görülen allel 10 (%0,2) no'lu allel olmuştur. Gen çeşitliliği değeri %85,2 olarak hesaplanmıştır (Tablo 4.16).

Bu lokusun PM değeri 0.027, PD değeri 0.973, PE değeri 0.699, TPI değeri 3.38 ve PIC değeri 0.88 olarak hesaplanmıştır. Beklenen heterozigotluk değeri % 88,8 bulunmuştur. Popülasyonun bu lokus için HW eşitliğine uyumlu olduğu tespit edilmiştir (p=0,01533) (Tablo 4.20).

**Tablo 4.16** D1S1656 lokusunda gözlenen alleller ve sıklık değerleri

Allel	Görülme sayısı (n)	Allel sıklığı (%)
10	1	0,2
11	61	11,9
12	47	9,1
13	55	10,7
14	45	8,8
15	87	16,9
15,3	14	2,7
16	89	17,3
16,3	22	4,3
17	39	7,6
17,3	33	6,4
18	1	0,2
18,3	13	2,5
19,3	7	1,4
<b>Toplam allel sayısı</b>	514	
<b>Gen çeşitliliği</b>	%85,2	

#### 4.2.17 D21S11

Lokusun allelleri 25-36 arasında değişmekte olup toplam 16 allel gözlenmiştir. Genotiplerin 43'nün homozigot, 214'ünün heterozigot olduğu saptanmıştır. Lokusta en sık görülen allel 30 (%20,4), en az görülen alleller ise 35 (%0,2) ve 36 (%0,2) olmuştur. Gen çeşitliliği değeri %83,3 olarak hesaplanmıştır (Tablo 4.17).

İstatistiksel analizler sonucunda; PM değerinin 0.038, PD değerinin 0.962, PE değerinin 0.661, TPI değerinin 2.99 ve PIC değerinin 0.84 olduğu saptanmıştır. Beklenen heterozigotluk değeri % 85,7, p değeri 0,96857 olarak hesaplanmış ve popülasyonun HW dengesinde olduğu tespit edilmiştir (Tablo 4.20).

**Tablo 4.17** D21S11 lokusunda gözlenen alleller ve sıklık değerleri

Allel	Görülme sayısı (n)	Allel sıklığı (%)
25	2	0,4
26	5	1,0
27	19	3,7
28	89	17,3
29	92	17,9
30	<b>105</b>	<b>20,4</b>
30,2	16	3,1
31	22	4,3
31,2	53	10,3
32	7	1,4
32,2	81	15,8
33	1	0,2
33,2	16	3,1
34,2	4	0,8
35	1	0,2
36	1	0,2
<b>Toplam allel sayısı</b>	514	
<b>Gen çeşitliliği</b>	%83,3	

#### 4.2.18 D22S1045

Bu lokusta 10-19 arasında değişen toplam 9 allel gözlenmiş olup, homozigot genotip sayısı 70 ve heterozigot genotip sayısı 187 olarak belirlenmiştir. Alleller arasında en sık gözleneni 15 (%38,5), en az gözleneni ise 19 (%0,2) olmuştur. Gen çeşitliliği değeri %72,8 olarak hesaplanmıştır (Tablo 4.18).

Analizler sonucunda; PM değerinin 0.126, PD değerinin 0.874, PE değerinin 0.472, TPI değerinin 1.84 ve PIC değerinin 0.69 olduğu belirlenmiştir. Beklenen heterozigotluk değeri % 73,2 olarak hesaplanmıştır. Popülasyonun bu lokus için HW eşitliğine uyumlu olduğu sonucuna varılmıştır ( $p=0,10106$ ) (Tablo 4.20).

**Tablo 4.18** D22S1045 lokusunda gözlenen alleller ve sıklık değerleri

Allel	Görülme sayısı (n)	Allel sıklığı (%)
10	2	0,4
11	86	16,7
12	4	0,8
14	32	6,2
15	<b>198</b>	<b>38,5</b>
16	149	29,0
17	38	7,4
18	4	0,8
19	1	0,2
<b>Toplam allel sayısı</b>	514	
<b>Gen çeşitliliği</b>	%72,8	

#### 4.2.19 D2S441

Toplamda 9 allel gözlenmiş olup, bu alleller 8-16 arasında değişmektedir. Gözlenen genotiplerin 77'sinin homozigot, 180'nin heterozigot olduğu saptanmıştır. En sık gözlenen allelin 11 (%35,6), en az gözlenen allelin 8 (%0,2) olduğu belirlenmiştir. Gen çeşitliliği değeri %70 olarak hesaplanmıştır (Tablo 4.19).

**Tablo 4.19** D2S441 lokusunda gözlenen alleller ve sıklık değerleri

Allel	Görülme sayısı (n)	Allel sıklığı (%)
8	1	0,2
10	76	14,8
11	<b>183</b>	<b>35,6</b>
11,3	34	6,6
12	29	5,6
13	19	3,7
14	152	29,6
15	17	3,3
16	3	0,6
<b>Toplam allel</b>	514	
<b>Gen çeşitliliği</b>	%70,0	

İstatistiksel analizler sonucunda PM değerinin 0.091, PD değerinin 0.909, PE değerinin 0.429, TPI değerinin 1.67 ve PIC değerinin 0.72 olduğu saptanmıştır. Beklenen heterozigotluk değeri % 75,5, p değeri 0,27486 olarak hesaplanmıştır. Ayrıca, popülasyonun HW dengesinde olduğu sonucuna varılmıştır (Tablo 4.20).

Güneydoğu Anadolu Bölgesi popülasyonunda 19 otozomal STR lokusunun kombine uyuma olasılığı  $1,49978 \times 10^{-23}$  ve kombine dışlama gücü 0,999999961 olarak belirlenmiştir (Tablo 4.20). Tüm lokuslar için hesaplanan allel frekansları toplu olarak Tablo 4.21’de verilmiştir. Ek olarak 19 otozomal STR lokusu için bireyler arasındaki akrabalık derecesini belirlemek için F istatistiksel ( $F_{is}$ ) analizi yapılmış ve  $F_{is}$  değerinin -0,04353 ve +0,07233 arasında değiştiği, ancak 19 lokustan 15 inde pozitif bir değer olduğu görülmüştür. Ayrıca, lokusların tümü için ortalama akrabalık katsayısı +0,02247 olarak hesaplanmıştır.

### 4.3 Popülasyonlar Arası Genetik İlişkinin İncelenmesi

Güneydoğu Anadolu Bölgesi ile seçilen 26 popülasyon için popülasyon farklılık testi yapılmış ve sonuçları Tablo 4.22’de verilmiştir. Bu popülasyonlarda sayılardaki anlamlı farklılıklar çoklu testler için kullanılan Benjamini-Hochberg doğrulama metodu ile azaltılmıştır.

GAB popülasyonu ve seçilen 26 popülasyon karşılaştırıldığında aşağıdaki sonuçlar elde edilmiştir:

a) Cantürk vd., 2017 yılında Türkiye Geneli (Türkiye IV) popülasyon verileri ve mevcut popülasyon verileri ile analiz edilen ortak 13 lokus karşılaştırıldığında;

- Mevcut popülasyon ile Akdeniz, Ege ve İç Anadolu Bölgelerinin verilerinde anlamlı bir farklılık olmadığı bulunmuştur.
- Doğu Anadolu Bölgesi verileri ile mevcut popülasyon arasında tek bir lokusta (FGA) anlamlı farklılık tespit edilmiştir.
- Mevcut popülasyon ile Marmara Bölgesi (İST hariç) ve Güneydoğu Anadolu Bölgesi verilerinin her birinde 2 lokusta (D21S11 ve FGA) anlamlı farklılık olduğu görülmüştür.
- Mevcut popülasyon ile Karadeniz Bölgesi karşılaştırıldığında; 3 lokusta (D21S11, FGA ve D10S1248) anlamlı farklılık tespit edilmiştir.

b) Mevcut popülasyon ve Tokdemir vd., 2016 yılında Doğu Anadolu Bölgesi popülasyonu (Türkiye III ) ile ortak olan 13 ve Türkiye Geneli (Dogan vd., 2014) (Türkiye II) popülasyonu ile ortak olan 18 lokus verileri karşılaştırıldığında;

- Doğu Anadolu Bölgesinin (Türkiye III ) verileri ile 4 lokusta (D21S11, D7S820, D13S317 ve FGA) anlamlı farklılık tespit edilmiştir.
- Türkiye Geneli (Türkiye II) popülasyon verileri ile 6 lokusta (D21S11, CSF1PO, D16S539, FGA ve D1S1656) anlamlı farklılık gözlenmiştir.

c) İstanbul (Türkiye I) popülasyonu ve mevcut popülasyon ile ortak olan 18 lokusun 2 lokusunda (D5S818 ve D2S441) anlamlı farklılık gözlenmiştir.

d) Türkiye Geneli (Messina vd., 2016) (Türkiye VI) popülasyonu ve mevcut popülasyon ile ortak olan 14 lokusun sadece birinde (D16S539) anlamlı farklılık belirlenmiştir.

e) İzmir (Türkiye VII) popülasyonu ve mevcut popülasyon ile ortak olan 12 lokusun 2'sinde (D21S11 ve TPOX) anlamlı farklılık göze çarpmıştır.

f) Mevcut popülasyon ile Kıbrıs (KT) ve Kıbrıs (KY) popülasyonları ile ortak olan 13 lokusun sırasıyla 4 (FGA, D18S51, TH01 ve vWA) ve 7 (D21S11, D7S820, D13S317, FGA, D18S51, TH01 ve vWA)' sinde anlamlı farklılıklar görülmüştür.

h) Yunanistan I ve Lübnan popülasyonları ile mevcut popülasyon kıyaslandığında sırasıyla 19 lokusun 3'ünde ve 14 lokusun 8' inde anlamlı farklılıklar saptanmıştır.

ı) 14 lokusun ortak olduğu Yunanistan II (KITA), Yunanistan II (EGE), İtalya (CAL) popülasyon verileri ile mevcut popülasyon karşılaştırıldığında 3 lokusta; Yunanistan II (GRT) popülasyon verisiyle kıyaslamada 5 lokusta ve İtalya (APU) popülasyonu ile 2 lokusta anlamlı farklılıklar bulunmuştur.

h) Mevcut popülasyon ve CEPH- HGDP popülasyonu ile ortak olan 18 lokusun verileri kıyaslandığında; KAO popülasyonu ile 3 lokusta, AVR popülasyonu ile 7 lokusta, OGA popülasyonu ile 9, AFR ve DA popülasyon verileri ile 17 lokusta anlamlı farklılık gözlenmiştir.

Güneydoğu Anadolu Bölgesi ile seçilen popülasyonlar arasındaki genetik uzaklık değerleri Nei'nin  $D_A$  metodu kullanılarak hesaplanmıştır (Tablo.4.23). Analiz edilen

toplam 27 popülasyonda ortak olan 7 otozomal STR lokusu dikkate alındığında; Güneydoğu Anadolu Bölgesi popülasyonuna (Türkiye V (GAB), mevcut çalışma) en yakın popülasyonun 0,006 ile Türkiye IV (GAB), en uzak popülasyonun ise 0,070 ile CEPH-HGDP (AFR) olduğu görülmüştür. Diğer bir analizde, 23 popülasyonda ortak olan 13 otozomal STR lokusu karşılaştırılmış (Tablo 4.24) ve buna göre Türkiye V (GAB) popülasyonuna en yakın popülasyonların 0,006 ile Türkiye IV (GAB), Türkiye IV (ADB) ve Türkiye IV (MB. İST hariç) popülasyonları olduğu, en uzak popülasyonun ise 0,069 ile CEPH-HGDP (AFR) popülasyonu olduğu saptanmıştır. Yapılan başka bir karşılaştırmada; 9 popülasyonda ortak olan 18 otozomal STR lokusu değerlendirilmiştir (Tablo 4.25) ve Türkiye V (GAB) ile en yakın popülasyonun 0,008 ile Türkiye II ve Lübnan popülasyonları olduğu, en uzak popülasyonun ise 0,066 ile CEPH-HGDP (AFR) popülasyonu olduğu görülmüştür. Seçilen 27 popülasyonun genetik uzaklıkları hesaplandıktan sonra N-J metodu ile filogenetik ağaçlar çizilmiş ve üç boyutlu MDS grafikleri oluşturulmuştur. Seçili 27 popülasyonda ortak olan 7 otozomal STR lokusu için MDS grafiği Şekil 4.7'de, filogenetik ağaç Şekil 4.10'da verilmiştir. Ayrıca, 23 popülasyonda ortak olan 13 otozomal STR lokusu için MDS grafiği Şekil 4.8'de, filogenetik ağaç Şekil 4.11'de görülmektedir. Başka bir analiz de 9 popülasyonda ortak olan 18 otozomal STR lokusu için yapılmış olup sonuçları gösteren MDS grafiği Şekil 4.9'da, filogenetik ağaç Şekil 4.12'de verilmiştir.



**Tablo 4.20** Güneydoğu Anadolu Bölgesi popülasyonunda 19 otozomal STR lokusunun adli istatistiksel parametreleri

Lokuslar	D3S1358	D5S818	D7S820	D8S1179	FGA	CSFIPO	D10S1248	D12S391	D13S317	D16S539	SE33	TH01	TPOX	vWA	D18S51	D1S1656	D21S11	D22S1045	D2S441	
Uyuşma olasılığı (PM)	0,096	0,116	0,075	0,052	0,043	0,145	0,090	0,023	0,103	0,084	0,008	0,076	0,191	0,067	0,033	0,027	0,038	0,126	0,091	
Ayrımcı gücü (PD)	0,904	0,884	0,925	0,948	0,957	0,855	0,910	0,977	0,897	0,916	0,992	0,924	0,809	0,933	0,967	0,973	0,962	0,874	0,909	
Polimorfik bilgi içeriği (PİC)	0,72	0,70	0,77	0,81	0,82	0,65	0,74	0,88	0,71	0,75	0,95	0,76	0,58	0,77	0,86	0,88	0,84	0,69	0,72	
Dışlama gücü (PE)	0,479	0,545	0,532	0,639	0,624	0,447	0,552	0,754	0,525	0,479	0,841	0,532	0,309	0,566	0,754	0,699	0,661	0,472	0,429	
Tipik babalık indeksi (TPI)	1,86	2,18	2,11	2,79	2,68	1,74	2,22	4,15	2,07	1,86	6,43	2,11	1,30	2,29	4,15	3,38	2,99	1,84	1,67	
Beklenen Heterozigotluk (HE)	76,2%	73,9%	79,8%	83,5%	84,4%	70,8%	77,7%	89,5%	75,2%	78,3%	95,0%	79,2%	63,1%	80,4%	87,4%	88,8%	85,7%	73,2%	75,5%	
Gözlenen Heterozigotluk (HO)	73,2%	77,0%	76,3%	82,1%	81,3%	71,2%	77,4%	87,9%	75,9%	73,2%	92,2%	76,3%	61,5%	78,2%	87,9%	85,2%	83,3%	72,8%	70,0%	
p değeri (Hardy Weinberg Dengesi)	0,50069	0,34487	0,03251	0,02400	0,74057	0,15475	0,04668	0,67073	0,28939	0,06945	0,77441	0,12195	0,5137	0,46198	0,70734	0,01533	0,96857	0,10106	0,27486	
F <sub>IS</sub> (akraba evliliği katsayısı)	0,04000	-0,04253	0,04430	0,01675	0,03646	-0,00574	0,00345	0,01746	-0,00898	0,06575	0,02929	0,03706	0,02570	0,02724	-0,00615	0,04038	0,02837	0,00597	0,07233	
Toplam Allel	514	514	514	514	514	514	514	514	514	514	514	514	514	514	514	514	514	514	514	
Ortalama popülasyon akraba evliliği katsayısı																				0,022479807
Kombine Uyuşma Olasılığı (cMP)																				1,499775342
Kombine Dışlama Gücü (cPE)																				0,999999961

**Tablo 4.21** Güneydoğu Anadolu Bölgesi popülasyonunda 19 otozomal STR lokusunun allel frekans değerleri

Lokus	D3S1358	D5S818	D7S820	D8S1179	FGA	CSF1POD	I0S1248	D12S391	D13S317	D16S539	SE33	TH01	TPOX	vWA	D18S51	D1S1656	D21S11	D22S1045	D2S441	
Allel																				
6	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,30156	-	-	-	-	-	-	-	-
7	-	-	0,02724	0,00195	-	0,00195	-	-	-	-	-	0,19650	0,00389	-	-	-	-	-	-	-
7,3	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,00195	0,00195	-	-	-	-	-	-	-	-	-
8	-	0,00973	0,20233	0,02140	-	0,00195	-	-	0,09728	0,02529	0,00195	0,10117	0,53307	-	-	-	-	-	-	0,00195
9	-	0,05253	0,06615	0,00973	-	0,02140	0,00195	-	0,07977	0,17510	0,00195	0,19650	0,08949	-	0,00195	-	-	-	-	-
9,3	-	-	0,00195	-	-	-	-	-	-	-	-	0,17510	-	-	-	-	-	-	-	-
10	-	0,10700	0,23735	0,08949	-	0,24903	-	-	0,04475	0,09144	-	0,02529	0,08755	-	0,00778	0,00195	-	0,00389	0,14786	
10,2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,00195	-	-	-	-	-
11	-	0,26265	0,27432	0,07393	-	0,32685	0,01751	-	0,29183	0,28794	0,01751	0,00195	0,26459	-	0,02724	0,11868	-	0,16732	0,35603	
11,3	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,06615
12	-	0,38911	0,15759	0,12840	-	0,34825	0,03307	-	0,37160	0,28599	-	-	0,02140	-	0,11673	0,09144	-	0,00778	0,05642	
12,3	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,00195	-	-	-	-	-	-	-	-	-
13	-	0,16732	0,02529	0,24708	-	0,04864	0,25097	-	0,08949	0,11868	0,02529	-	-	0,00195	0,13813	0,10700	-	-	0,03696	
14	0,05253	0,00973	0,00778	0,21984	-	0,00195	0,30545	-	0,02335	0,01556	0,00584	-	-	0,07588	0,19844	0,08755	-	0,06226	0,29572	
14,3	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,00195	-	-	-	-	-	-	-	-	-
15	0,28210	0,00195	-	0,15759	-	-	0,22179	0,03891	0,00195	-	0,02724	-	-	0,09922	0,15370	0,16926	-	0,38521	0,03307	
15,3	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,00195	-	-	-	-	0,02724	-	-	-	-
16	0,28599	-	-	0,04280	-	-	0,12646	0,02918	-	-	0,08171	-	-	0,27237	0,14008	0,17315	-	0,28988	0,00584	
16,3	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,04280	-	-	-	-
17	0,24319	-	-	0,00584	-	-	0,04086	0,08949	-	-	0,06615	-	-	0,23152	0,07977	0,07588	-	0,07393	-	
17,1	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,00195	-	-	-	-	-	-	-	-	-
17,3	-	-	-	-	-	-	-	0,00389	-	-	-	-	-	-	-	0,06420	-	-	-	-
18	0,12646	-	-	0,00195	0,00778	-	0,00195	0,17315	-	-	0,07977	-	-	0,21401	0,05642	0,00195	-	0,00778	-	
18,3	-	-	-	-	-	-	-	0,02335	-	-	-	-	-	-	-	0,02529	-	-	-	-
19	0,00973	-	-	-	0,03696	-	-	0,11089	-	-	0,07977	-	-	0,08755	0,04475	-	-	0,00195	-	
19,2	-	-	-	-	0,00195	-	-	0,00195	-	-	0,00389	-	-	-	-	-	-	-	-	-
19,3	-	-	-	-	-	-	-	0,01751	-	-	-	-	-	-	-	0,01362	-	-	-	-
20	-	-	-	-	0,05837	-	-	0,10506	-	-	0,04475	-	-	0,01751	0,01946	-	-	-	-	-
20,2	-	-	-	-	0,00195	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>Toplam allel sayısı</b>	<b>514</b>	<b>514</b>	<b>514</b>	<b>514</b>	<b>514</b>	<b>514</b>	<b>514</b>	<b>514</b>	<b>514</b>	<b>514</b>	<b>514</b>	<b>514</b>	<b>514</b>	<b>514</b>	<b>514</b>	<b>514</b>	<b>514</b>	<b>514</b>	<b>514</b>	<b>514</b>

**Tablo 4.21**'in devamı

Lokus	D3S1358	D5S818	D7S820	D8S1179	FGA	CSF1POD10S1248D12S391	D13S317	D16S539	SE33	TH01	TPOX	vWA	D18S51	D1S1656	D21S11	D22S1045	D2S441	
21	-	-	-	-	0,14008	-	-	0,12840	-	-	0,02335	-	-	-	0,00973	-	-	-
21,2	-	-	-	-	0,00778	-	-	-	-	-	0,01362	-	-	-	-	-	-	-
22	-	-	-	-	0,19455	-	-	0,12646	-	-	0,00584	-	-	-	0,00195	-	-	-
22,2	-	-	-	-	0,00778	-	-	-	-	-	0,04280	-	-	-	-	-	-	-
23	-	-	-	-	0,24903	-	-	0,08560	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
23,2	-	-	-	-	0,00195	-	-	-	-	-	0,03696	-	-	-	-	-	-	-
24	-	-	-	-	0,14981	-	-	0,03891	-	-	-	-	-	0,00195	-	-	-	-
24,2	-	-	-	-	0,00195	-	-	-	-	-	0,03502	-	-	-	-	-	-	-
25	-	-	-	-	0,09728	-	-	0,01946	-	-	-	-	-	-	-	0,00389	-	-
25,2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,03891	-	-	-	-	-	-	-
26	-	-	-	-	0,02918	-	-	0,00778	-	-	-	-	-	-	-	0,00973	-	-
26,2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,02724	-	-	-	-	-	-	-
27	-	-	-	-	0,01362	-	-	-	-	-	0,00195	-	-	-	-	0,03696	-	-
27,2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,04086	-	-	-	-	-	-	-
28	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,17315	-	-
28,2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,06809	-	-	-	-	-	-	-
29	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,17899	-	-
29,2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,07393	-	-	-	-	-	-	-
30	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,20428	-	-
30,2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,05837	-	-	-	-	0,03113	-	-
31	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,04280	-	-
31,2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,03891	-	-	-	-	0,10311	-	-
32	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,01362	-	-
32,2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,01556	-	-	-	-	0,15759	-	-
33	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,00778	-	-	-	-	0,00195	-	-
33,2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,01362	-	-	-	-	0,03113	-	-
34	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,00389	-	-	-	-	-	-	-
34,2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,00778	-	-
35	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,00195	-	-	-	-	0,00195	-	-
36	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,00584	-	-	-	-	0,00195	-	-
<b>Toplam allel sayısı</b>	<b>514</b>	<b>514</b>	<b>514</b>	<b>514</b>	<b>514</b>	<b>514</b>	<b>514</b>	<b>514</b>	<b>514</b>	<b>514</b>	<b>514</b>	<b>514</b>	<b>514</b>	<b>514</b>	<b>514</b>	<b>514</b>	<b>514</b>	<b>514</b>

**Tablo 4.22** Güneydoğu Anadolu Bölgesi popülasyonunda 19 otozomal STR lokusu için popülasyon farklılaşma testi sonuçları

Popülasyonlar	D8S1179	D21S11	D7S820	CSF1PO	D3S1358	D13S317	D16S539	FGA	D5S818	D18S51	TPOX	TH01	vWA	SE33	D22S1045	D10S1248	D12S391	D1S1656	D2S441
Türkiye I [İST]	0,53743	0,10858	0,07420	0,49395	0,78177	0,26544	0,78455	0,05625	<b>0,01252</b>	0,24431	0,80771	0,30992	0,28423	-	0,73205	0,91242	0,89797	0,15753	<b>0,00215</b>
Türkiye II	0,25779	<b>0,00467</b>	0,06316	<b>0,00420</b>	0,26564	0,08999	<b>0,00505</b>	<b>0,00000</b>	0,77989	0,08068	0,18518	0,18581	<b>0,00658</b>	-	0,78048	0,08276	0,07176	<b>0,00882</b>	0,72405
Türkiye III [DAB]	0,47202	<b>0,00561</b>	<b>0,01160</b>	0,49700	0,99581	<b>0,00694</b>	0,21797	<b>0,00000</b>	0,06241	0,30652	0,12096	<i>0,04787</i>	0,07264	-	-	-	-	-	-
Türkiye IV [MB. İST hrç]	<i>0,02544</i>	<b>0,00281</b>	-	-	0,73506	-	0,47329	<b>0,00081</b>	-	0,08052	-	0,14206	0,17077	-	0,73572	0,28000	0,22309	0,43844	0,73356
Türkiye IV [GAB]	0,26932	<b>0,00842</b>	-	-	0,88503	-	0,60884	<b>0,00090</b>	-	0,76103	-	0,11371	0,34568	-	0,85283	0,59967	<i>0,01650</i>	0,53511	0,59839
Türkiye IV [KDB]	0,17805	<b>0,00000</b>	-	-	0,49839	-	0,79048	<b>0,00196</b>	-	0,07575	-	0,50980	<i>0,03503</i>	-	0,92137	<b>0,00164</b>	0,13027	0,17448	0,84810
Türkiye IV [ADB]	0,68854	0,16109	-	-	0,80476	-	0,30268	0,17740	-	0,72761	-	0,06986	0,28433	-	0,51959	0,42792	0,74260	0,42333	0,76050
Türkiye IV [DAB]	0,81091	<i>0,02224</i>	-	-	0,86955	-	0,84541	<b>0,00848</b>	-	0,64103	-	0,05025	0,19702	-	0,59848	0,36420	0,47162	0,84575	0,22131
Türkiye IV [İAB]	0,23535	<i>0,02156</i>	-	-	0,42014	-	0,33352	<i>0,02845</i>	-	0,41887	-	0,26025	0,45816	-	0,65641	0,56586	0,16726	0,18845	0,81676
Türkiye IV [EB]	0,42864	0,07941	-	-	0,07777	-	0,27615	0,18383	-	0,74990	-	0,08450	0,85420	-	0,82177	0,20221	0,06121	0,10828	0,66229
Türkiye VI	0,20694	0,07227	-	-	0,24355	-	<b>0,01442</b>	0,08767	-	0,92011	-	0,66875	0,60659	0,20564	0,86263	0,05974	0,63447	0,47390	0,78218
Türkiye VII [İZM]	0,19464	<b>0,01191</b>	0,07791	0,32361	0,33772	0,38063	0,42237	<i>0,04641</i>	0,76842	<b>0,79652</b>	<b>0,00159</b>	0,35288	-	-	-	-	-	-	-
Kıbrıs [KT]	0,31984	0,08774	<i>0,02099</i>	0,73931	0,06828	0,28103	0,08063	<b>0,00000</b>	0,25006	<b>0,00570</b>	0,11689	<b>0,00236</b>	<b>0,01088</b>	-	-	-	-	-	-
Kıbrıs [KY]	0,32277	<b>0,00009</b>	<b>0,00000</b>	0,35118	0,05439	<b>0,00157</b>	0,15380	<b>0,00000</b>	0,47540	<b>0,00055</b>	<i>0,04619</i>	<b>0,00190</b>	<b>0,00349</b>	-	-	-	-	-	-
Yunanistan I	0,09496	<b>0,00374</b>	-	-	0,07138	-	0,31715	<b>0,00237</b>	-	0,37776	-	<i>0,03301</i>	0,10436	<i>0,02999</i>	0,85419	0,10318	0,30845	<b>0,00891</b>	0,26803
Yunanistan II [KITA]	0,07544	<b>0,00247</b>	-	-	<i>0,02176</i>	-	0,15966	<b>0,00780</b>	-	0,61963	-	0,09511	0,55445	<i>0,03923</i>	0,29803	<i>0,04589</i>	0,35290	<b>0,00422</b>	0,34791
Yunanistan II [EGE]	0,09148	0,17653	-	-	<b>0,00031</b>	-	0,24747	<b>0,00281</b>	-	0,33771	-	<b>0,00963</b>	0,50102	0,44777	0,08751	0,08287	0,64596	<i>0,01769</i>	0,75015
Yunanistan II [GRT]	0,48767	0,18483	-	-	0,45205	-	0,10548	<b>0,00132</b>	-	0,17609	-	<b>0,00002</b>	<b>0,00087</b>	<b>0,00001</b>	0,65795	<b>0,00782</b>	0,26322	0,23033	<i>0,03834</i>
Lübnan	<b>0,00259</b>	<b>0,00013</b>	<b>0,01408</b>	0,73952	0,24917	0,11417	<b>0,00304</b>	<b>0,00156</b>	0,48026	0,07339	0,30927	<b>0,00061</b>	<b>0,00813</b>	<i>0,03761</i>	0,71246	0,49119	0,11880	0,09257	<b>0,00105</b>
İtalya [APU]	0,47385	0,05901	-	-	<i>0,02480</i>	-	0,10199	<b>0,00036</b>	-	0,05021	-	0,20164	<i>0,01562</i>	<i>0,03709</i>	0,64038	0,46221	0,40419	<b>0,00723</b>	0,55685
İtalya [CAL]	0,54633	0,05482	-	-	<b>0,00280</b>	-	0,13484	<b>0,00483</b>	-	0,34046	-	0,29260	0,15315	<b>0,00028</b>	0,93383	0,55542	0,43675	<i>0,04102</i>	0,87808
CEPH-HGDP [AVR]	0,20601	<i>0,04235</i>	<b>0,00165</b>	0,27783	0,12420	<i>0,03856</i>	<b>0,00010</b>	<b>0,00196</b>	0,06453	0,22607	0,96655	<b>0,00535</b>	<i>0,02298</i>	-	<b>0,01150</b>	0,59132	0,50298	<b>0,00000</b>	<b>0,00226</b>
CEPH-HGDP [AFR]	<b>0,00000</b>	<b>0,00000</b>	<b>0,00004</b>	<b>0,00000</b>	<b>0,00002</b>	<b>0,00000</b>	0,32892	<b>0,00001</b>	<b>0,00000</b>	<b>0,00000</b>	<b>0,00000</b>	<b>0,00000</b>	<b>0,00073</b>	-	<b>0,00000</b>	<b>0,00030</b>	<b>0,00000</b>	<b>0,00000</b>	<b>0,00000</b>
CEPH-HGDP [DA]	<i>0,01521</i>	<b>0,00000</b>	<b>0,00006</b>	<b>0,00178</b>	<b>0,00000</b>	<b>0,00000</b>	<b>0,00000</b>	<b>0,00624</b>	<b>0,00000</b>	<b>0,00000</b>	<b>0,01203</b>	<b>0,00000</b>	<b>0,00000</b>	-	<b>0,00000</b>	<b>0,00010</b>	<b>0,00000</b>	<b>0,00000</b>	<b>0,00000</b>
CEPH-HGDP [OGA]	0,13606	0,07231	0,67997	0,84098	<b>0,00551</b>	<b>0,00019</b>	<i>0,03912</i>	<b>0,00000</b>	<i>0,03538</i>	0,13101	<b>0,00903</b>	<b>0,00008</b>	<b>0,00628</b>	-	0,05345	<b>0,00657</b>	<b>0,00741</b>	<i>0,04403</i>	<b>0,00000</b>
CEPH-HGDP [KAO]	0,28366	<i>0,02773</i>	<b>0,00152</b>	0,30154	0,77690	0,51103	<i>0,02252</i>	0,09827	<b>0,00266</b>	<i>0,02146</i>	<i>0,01646</i>	<i>0,02281</i>	0,28810	-	<b>0,00495</b>	0,62609	0,25869	0,40852	0,35171

Benjamini-Hochberg doğrulamadan önce p değeri (<0.05) anlamlı olanlar italik; çoklu testler için kullanılan Benjamini-Hochberg doğrulam testi uygulandıktan sonra

Türkiye I [İST]=Türkiye, İstanbul

Türkiye II= Türkiye Geneli

Türkiye III [DAB]= Türkiye, Doğu Anadolu Bölgesi

Türkiye IV [MB. İST hrç]= İstanbul hariç Marmara Bölgesi

Türkiye IV [GAB]= Türkiye, Güneydoğu Anadolu Bölgesi

Türkiye IV [KDB]= Türkiye, Karadeniz Bölgesi

Türkiye IV [ADB]= Türkiye, Akdeniz Bölgesi

Türkiye IV [DAB]= Türkiye, Doğu Anadolu Bölgesi

Türkiye IV [İAB]=Türkiye, İç Anadolu Bölgesi

Türkiye IV [EB]=Türkiye, Ege Bölgesi

Türkiye VI= Türkiye Geneli

Türkiye VII [İZM]= Türkiye, İzmir

Kıbrıs [KT]=Kıbrıslı Türkler

Kıbrıs [KY]= Kıbrıslı Yunanlar

Yunanistan I=Yunanistan Geneli

Yunanistan II [KITA]=Yunanistan Kıtalar

Yunanistan II [EGE]= EGE Adaları

Yunanistan II [GRT]= Girit Adaları

Lübnan=Lübnan geneli

İtalya [APU] =İtalya, Apulia

İtalya [CAL]= İtalya, Calabria

CEPH-HGDP [AVR] =CEPH-HGDP Avrupa,

CEPH-HGDP [AFR]= CEPH-HGDP, Afrika

CEPH-HGDP [DA]= CEPH-HGDP, Doğu Asya

CEPH-HGDP [OGA]= CEPH-HGDP, Orta-Güney Asya

CEPH-HGDP [KAO]=CEPH-HGDP, Kuzey Afrika/ Ortadoğu

**Tablo 4.23** Seçilen 27 popülasyonda 7 otozomal STR lokusu için Nei'nin  $D_A$  genetik uzaklık değerleri

Popülasyonlar	Kıbrıs [KT]	Kıbrıs [KY]	Türkiye III [DAB]	Türkiye II	Türkiye I [İST]	Türkiye IV [MB. İST hrç]	Türkiye IV [GAB]	Türkiye IV [KDB]	Türkiye IV [ADB]	Türkiye IV [DAB]	Türkiye IV [İAB]	Türkiye IV [EB]	Yunanistan I	Lübnan	CEPH-HGDP [AVR]	CEPH-HGDP [AFR]	CEPH-HGDP [DA]	CEPH-HGDP [OGA]	CEPH-HGDP [KAO]	Türkiye VII [İZM]	Yunanistan II [KITA]	Yunanistan II [EGE]	Yunanistan II [GRT]	Türkiye VI	İtalya [APU]	İtalya [CAL]	
Türkiye V [GAB] *	0,012	0,010	0,008	0,010	0,013	0,007	<b>0,006</b>	0,009	0,007	0,009	0,011	0,012	0,013	0,011	0,017	<b>0,070</b>	0,037	0,016	0,015	0,015	0,014	0,020	0,011	0,009	0,013	0,011	
Kıbrıs [KT]		0,005	0,008	0,007	0,015	0,007	0,008	0,007	0,009	0,010	0,010	0,013	0,011	0,008	0,014	0,072	0,038	0,020	0,015	0,016	0,012	0,012	0,010	0,009	0,009	0,009	0,007
Kıbrıs [KY]			0,008	0,006	0,013	0,006	0,006	0,006	0,009	0,009	0,008	0,011	0,011	0,007	0,013	0,078	0,039	0,019	0,014	0,014	0,011	0,012	0,008	0,009	0,009	0,009	0,006
Türkiye III [DAB]				0,006	0,011	0,007	0,004	0,007	0,007	0,007	0,008	0,010	0,011	0,009	0,013	0,069	0,038	0,015	0,013	0,011	0,011	0,018	0,008	0,008	0,010	0,009	0,009
Türkiye II					0,012	0,005	0,005	0,004	0,007	0,009	0,006	0,011	0,008	0,009	0,013	0,072	0,038	0,020	0,013	0,013	0,011	0,012	0,010	0,008	0,009	0,006	0,006
Türkiye I [İST]						0,010	0,010	0,010	0,010	0,010	0,013	0,011	0,015	0,013	0,017	0,073	0,038	0,020	0,015	0,018	0,015	0,020	0,012	0,011	0,013	0,013	0,013
Türkiye IV [MB. İST hrç]							0,005	0,004	0,004	0,006	0,006	0,009	0,007	0,008	0,011	0,071	0,032	0,015	0,014	0,013	0,009	0,011	0,007	0,005	0,009	0,009	0,006
Türkiye IV [GAB]								0,004	0,005	0,005	0,008	0,010	0,009	0,006	0,014	0,072	0,035	0,014	0,012	0,010	0,010	0,014	0,009	0,006	0,009	0,009	0,007
Türkiye IV [KDB]									0,006	0,006	0,006	0,010	0,008	0,007	0,012	0,073	0,033	0,016	0,013	0,011	0,011	0,012	0,009	0,006	0,009	0,006	0,006
Türkiye IV [ADB]										0,006	0,008	0,010	0,009	0,007	0,014	0,070	0,028	0,013	0,014	0,012	0,011	0,015	0,008	0,006	0,008	0,007	0,007
Türkiye IV [DAB]											0,010	0,011	0,011	0,009	0,017	0,071	0,032	0,014	0,014	0,010	0,012	0,016	0,009	0,007	0,010	0,009	0,009
Türkiye IV [İAB]												0,010	0,010	0,010	0,013	0,078	0,037	0,017	0,016	0,014	0,010	0,014	0,009	0,008	0,012	0,008	0,008
Türkiye IV [EB]													0,010	0,013	0,013	0,072	0,043	0,018	0,013	0,015	0,012	0,016	0,011	0,009	0,011	0,011	0,011
Yunanistan I														0,012	0,010	0,080	0,044	0,023	0,017	0,012	0,008	0,013	0,010	0,010	0,009	0,007	0,007
Lübnan															0,016	0,069	0,034	0,019	0,012	0,014	0,013	0,015	0,009	0,010	0,007	0,008	0,008
CEPH-HGDP [AVR]																0,091	0,049	0,024	0,019	0,018	0,016	0,016	0,012	0,013	0,012	0,012	0,012
CEPH-HGDP [AFR]																	0,077	0,075	0,069	0,083	0,080	0,097	0,079	0,076	0,073	0,081	0,081
CEPH-HGDP [DA]																		0,034	0,041	0,047	0,047	0,052	0,044	0,036	0,043	0,042	0,042
CEPH-HGDP [OGA]																			0,026	0,021	0,022	0,032	0,020	0,014	0,020	0,022	0,022
CEPH-HGDP [KAO]																				0,021	0,020	0,022	0,015	0,013	0,015	0,013	0,013
Türkiye VII [İZM]																					0,014	0,024	0,011	0,013	0,012	0,013	0,013
Yunanistan II [KITA]																						0,014	0,011	0,013	0,011	0,009	0,009
Yunanistan II [EGE]																							0,014	0,015	0,014	0,012	0,012
Yunanistan II [GRT]																								0,009	0,010	0,007	0,007
Türkiye VI																									0,011	0,008	0,008
İtalya [APU]																										0,011	0,008
İtalya [CAL]																											0,008

Türkiye I [İST]=Türkiye, İstanbul  
Türkiye II= Türkiye Geneli  
Türkiye III [DAB]= Türkiye, Doğu Anadolu Bölgesi  
Türkiye IV [MB. İST hrç]= İstanbul hariç Marmara Bölgesi  
Türkiye IV [GAB]= Türkiye, Güneydoğu Anadolu Bölgesi  
Türkiye IV [KDB]= Türkiye, Karadeniz Bölgesi  
Türkiye IV [ADB]= Türkiye, Akdeniz Bölgesi  
Türkiye IV [DAB]= Türkiye, Doğu Anadolu Bölgesi  
Türkiye IV [İAB]=Türkiye, İç Anadolu Bölgesi

Türkiye IV [EB]=Türkiye, Ege Bölgesi  
Türkiye V [GAB]=Türkiye, Güneydoğu Anadolu Bölgesi,  
Türkiye VI= Türkiye Geneli  
Türkiye VII [İZM]= Türkiye, İzmir  
Kıbrıs [KT]=Kıbrıslı Türkler  
Kıbrıs [KY]= Kıbrıslı Yunanlar  
Yunanistan I=Yunanistan Geneli  
Yunanistan II [KITA]=Yunanistan Kıtalar  
Yunanistan II [EGE]= EGE Adaları

Lübnan=Lübnan geneli  
İtalya [APU] =İtalya, Apulia  
İtalya [CAL]= İtalya, Calabria  
CEPH-HGDP [AVR] =CEPH-HGDP Avrupa  
CEPH-HGDP [AFR]= CEPH-HGDP, Afrika  
CEPH-HGDP [DA]= CEPH-HGDP, Doğu Asya  
CEPH-HGDP [OGA]= CEPH-HGDP, Orta-Güney Asya  
CEPH-HGDP [KAO]=CEPH-HGDP, Kuzey Afrika/ Ortadoğu  
Yunanistan II [GRT]= Giriş Adaları

**Tablo 4.24** Seçilen 23 popülasyonda 13 otozomal STR lokusu için Nei'nin  $D_A$  genetik uzaklık değerleri

Popülasyonlar	Türkiye II	Türkiye I [İST]	Türkiye IV [MB, İST hrç]	Türkiye IV [GAB]	Türkiye IV [KDS]	Türkiye IV [ADB]	Türkiye IV [DAB]	Türkiye IV [İAB]	Türkiye IV [EB]	Yunanistan I	Lübnan	CEPH-HGDP [AVR]	CEPH-HGDP [AFR]	CEPH-HGDP [DA]	CEPH-HGDP [OGA]	CEPH-HGDP [KAO]	Yunanistan II [Kıta]	Yunanistan II [EGE]	Yunanistan II [GRT]	Türkiye VI	İtalya [APU]	İtalya [CAL]
Türkiye V [GAB] *	0,008	0,012	<b>0,006</b>	<b>0,006</b>	0,008	<b>0,006</b>	0,007	0,009	0,011	0,011	0,009	0,017	<b>0,069</b>	0,040	0,016	0,012	0,012	0,017	0,011	0,008	0,012	0,009
Türkiye II		0,012	0,004	0,005	0,004	0,006	0,008	0,007	0,009	0,008	0,008	0,014	0,073	0,039	0,018	0,012	0,011	0,014	0,010	0,007	0,010	0,005
Türkiye I [İST]			0,010	0,010	0,010	0,011	0,012	0,012	0,012	0,014	0,014	0,020	0,071	0,038	0,019	0,015	0,017	0,021	0,013	0,012	0,015	0,012
Türkiye IV [MB, İST hrç]				0,004	0,003	0,004	0,006	0,006	0,008	0,007	0,007	0,013	0,069	0,034	0,014	0,012	0,008	0,012	0,008	0,005	0,009	0,005
Türkiye IV [GAB]					0,004	0,005	0,005	0,007	0,009	0,009	0,006	0,015	0,068	0,038	0,013	0,011	0,010	0,015	0,009	0,006	0,010	0,007
Türkiye IV [KDB]						0,005	0,007	0,005	0,009	0,007	0,007	0,013	0,071	0,034	0,015	0,012	0,009	0,013	0,008	0,005	0,009	0,006
Türkiye IV [ADB]							0,007	0,008	0,010	0,008	0,007	0,015	0,069	0,035	0,015	0,012	0,011	0,015	0,009	0,006	0,008	0,007
Türkiye IV [DAB]								0,009	0,011	0,011	0,009	0,018	0,071	0,038	0,016	0,014	0,012	0,016	0,011	0,008	0,010	0,008
Türkiye IV [İAB]									0,010	0,010	0,008	0,015	0,072	0,037	0,016	0,014	0,011	0,015	0,009	0,007	0,011	0,008
Türkiye IV [EB]										0,011	0,011	0,016	0,072	0,039	0,018	0,014	0,012	0,018	0,012	0,009	0,013	0,009
Yunanistan I											0,011	0,012	0,081	0,047	0,022	0,015	0,008	0,013	0,010	0,009	0,008	0,007
Lübnan												0,018	0,067	0,038	0,020	0,011	0,013	0,016	0,009	0,009	0,009	0,008
CEPH-HGDP [AVR]													0,088	0,055	0,027	0,019	0,016	0,018	0,014	0,014	0,014	0,013
CEPH-HGDP [AFR]														0,080	0,076	0,070	0,076	0,092	0,071	0,075	0,075	0,079
CEPH-HGDP [DA]															0,034	0,046	0,047	0,056	0,047	0,037	0,048	0,043
CEPH-HGDP [OGA]																0,025	0,021	0,033	0,020	0,014	0,023	0,020
CEPH-HGDP [KAO]																	0,018	0,022	0,013	0,012	0,015	0,012
Yunanistan II [Kıta]																		0,015	0,011	0,012	0,010	0,009
Yunanistan II [EGE]																			0,016	0,016	0,013	0,012
Yunanistan II [GRT]																				0,010	0,011	0,008
Türkiye VI																					0,011	0,008
İtalya [APU]																						0,008
İtalya [CAL]																						0,008

Türkiye V [GAB]=Türkiye, Güneydoğu Anadolu Bölgesi,  
Türkiye II= Türkiye Geneli  
Türkiye I [İST]=Türkiye, İstanbul  
Türkiye IV [MB, İST hrç]= İstanbul hariç Marmara Bölgesi  
Türkiye IV [GAB]= Türkiye, Güneydoğu Anadolu Bölgesi  
Türkiye IV [KDB]= Türkiye, Karadeniz Bölgesi  
Türkiye IV [ADB]= Türkiye, Akdeniz Bölgesi  
Türkiye IV [DAB]= Türkiye, Doğu Anadolu Bölgesi

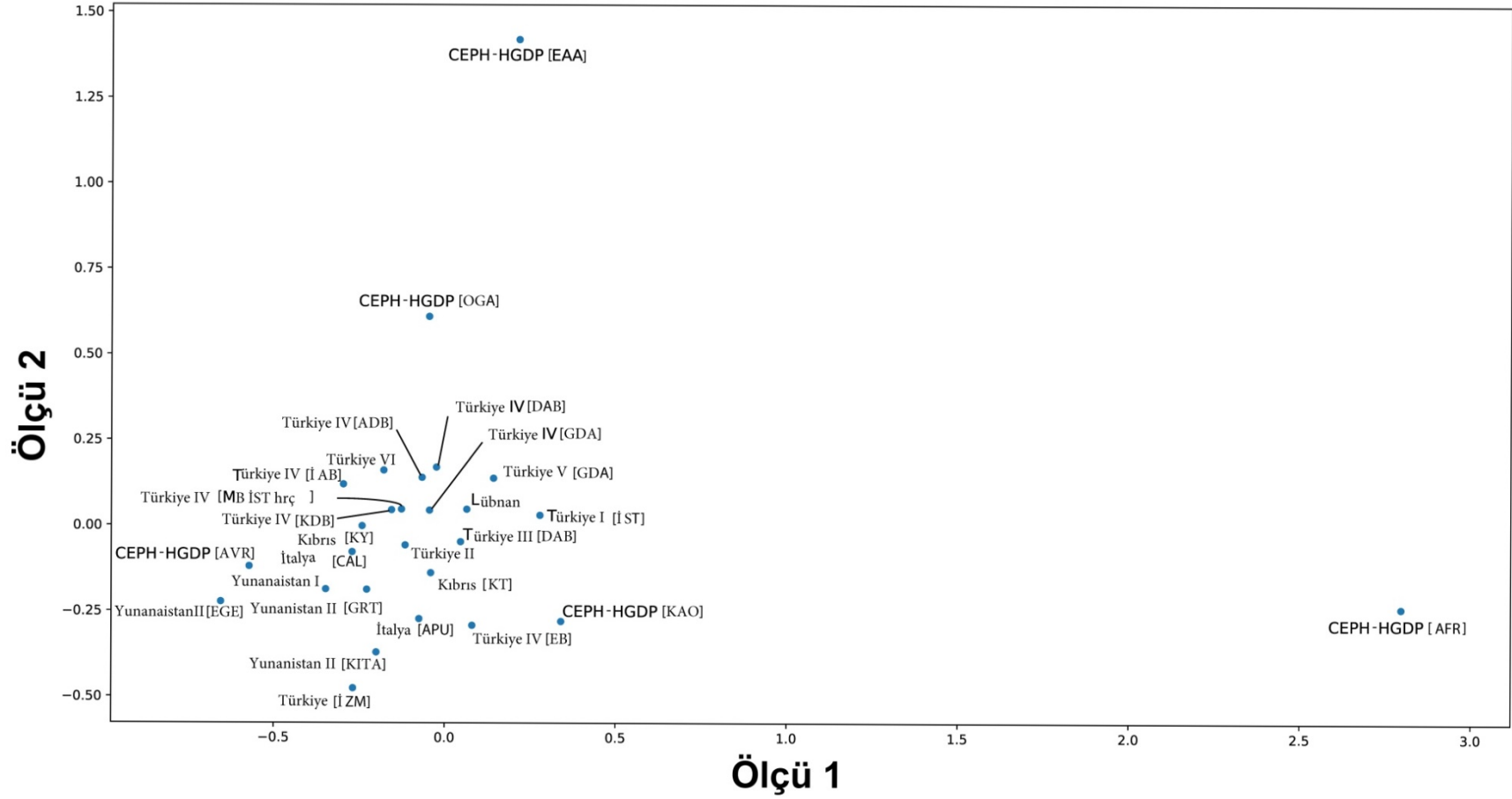
Türkiye IV [İAB]=Türkiye, İç Anadolu Bölgesi  
Türkiye IV [EB]=Türkiye, Ege Bölgesi  
Yunanistan I=Yunanistan Geneli  
Lübnan=Lübnan geneli  
CEPH-HGDP [AVR]=CEPH-HGDP Avrupa  
CEPH-HGDP [AFR]= CEPH-HGDP, Afrika  
CEPH-HGDP [DA]= CEPH-HGDP, Doğu Asya  
CEPH-HGDP [OGA]= CEPH-HGDP, Orta-Güney Asya

CEPH-HGDP [KAO]=CEPH-HGDP, Kuzey Afrika/ Ortadoğu  
Yunanistan II [KITA]=Yunanistan Kıtalar  
Yunanistan II [EGE]= EGE Adaları  
Yunanistan II [GRT]= Girit Adaları  
Türkiye VI= Türkiye Geneli  
İtalya [APU]=İtalya, Apulia  
İtalya [CAL]= İtalya, Calabria

**Tablo 4.25** Seçilen 9 popülasyonda 18 otozomal STR lokusu için Nei'nin  $D_A$  genetik uzaklık değerleri

Popülasyonlar	Türkiye II	Türkiye I [İST]	Lübnan	CEPH-HGDP [AVR]	CEPH-HGDP [AFR]	CEPH-HGDP [DA]	CEPH-HGDP [OGA]	CEPH-HGDP [KAO]
<b>Türkiye V [GAB]*</b>	<b>0,008</b>	0,011	<b>0,008</b>	0,015	<b>0,066</b>	0,037	0,014	0,011
<b>Türkiye II</b>		0,011	0,008	0,012	0,072	0,035	0,016	0,013
<b>Türkiye I [İST]</b>			0,012	0,016	0,070	0,035	0,017	0,014
<b>Lübnan</b>				0,014	0,063	0,035	0,016	0,010
<b>CEPH-HGDP [AVR]</b>					0,080	0,048	0,023	0,017
<b>CEPH-HGDP [AFR]</b>						0,089	0,075	0,063
<b>CEPH-HGDP [DA]</b>							0,033	0,044
<b>CEPH-HGDP [OGA]</b>								0,022
<p><i>Türkiye V [GAB]=Türkiye, Güneydoğu Anadolu Bölgesi,</i>  <i>Türkiye II= Türkiye Geneli</i>  <i>Türkiye I [İST]=Türkiye, İstanbul</i>  <i>Lübnan=Lübnan geneli</i>  <i>CEPH-HGDP [AVR]=CEPH-HGDP Avrupa</i></p>				<p><b>CEPH-HGDP [AFR]=</b> CEPH-HGDP, Afrika  <b>CEPH-HGDP [DA]=</b> CEPH-HGDP, Doğu Asya  <b>CEPH-HGDP [OGA]=</b> CEPH-HGDP, Orta-Güney Asya  <b>CEPH-HGDP [KAO]=</b>CEPH-HGDP, Kuzey Afrika/ Ortadoğu</p>				

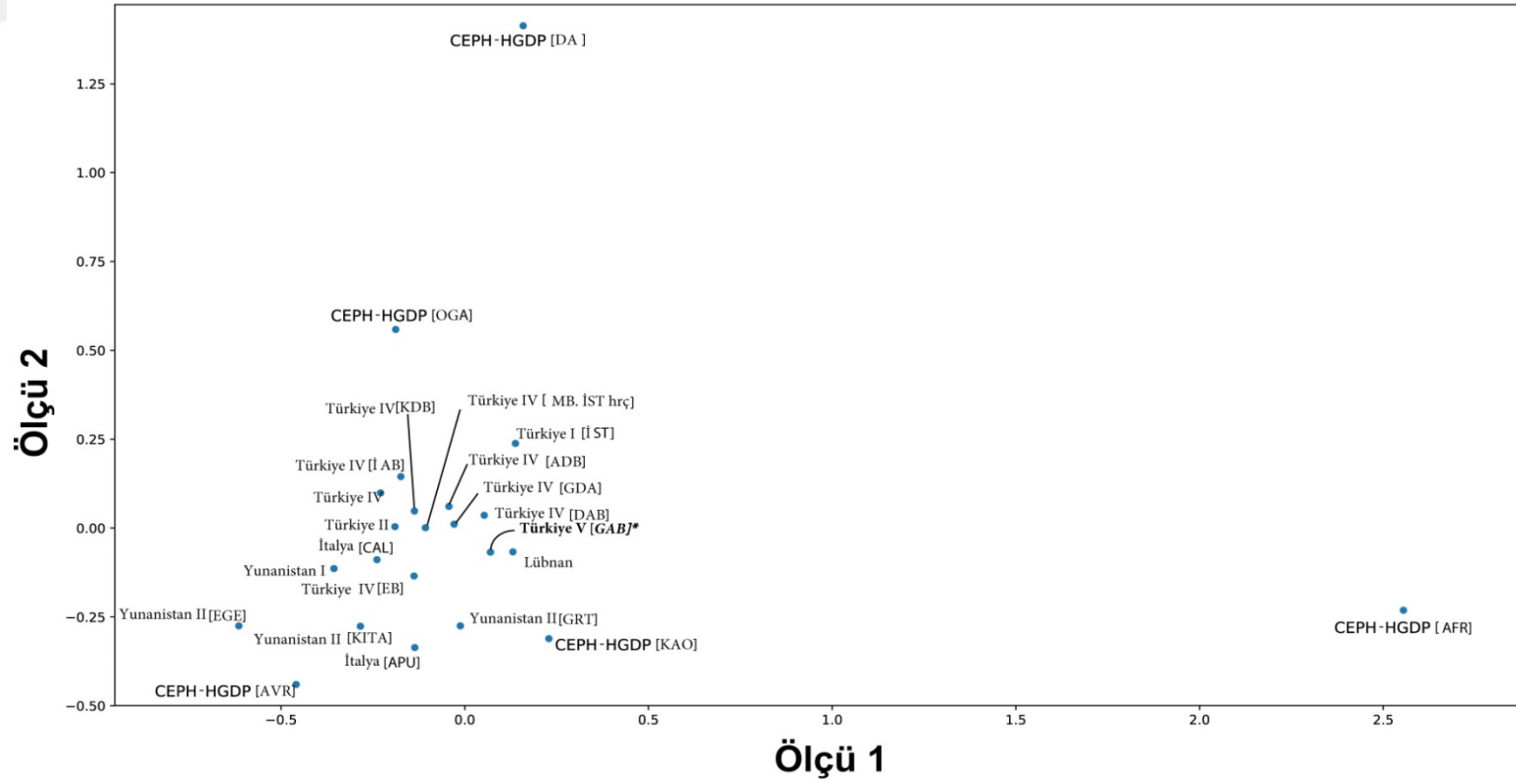
MDS



Şekil 4.7 Seçilen 27 popülasyonda ortak olan 7 otozomal STR lokusu için MDS grafiği



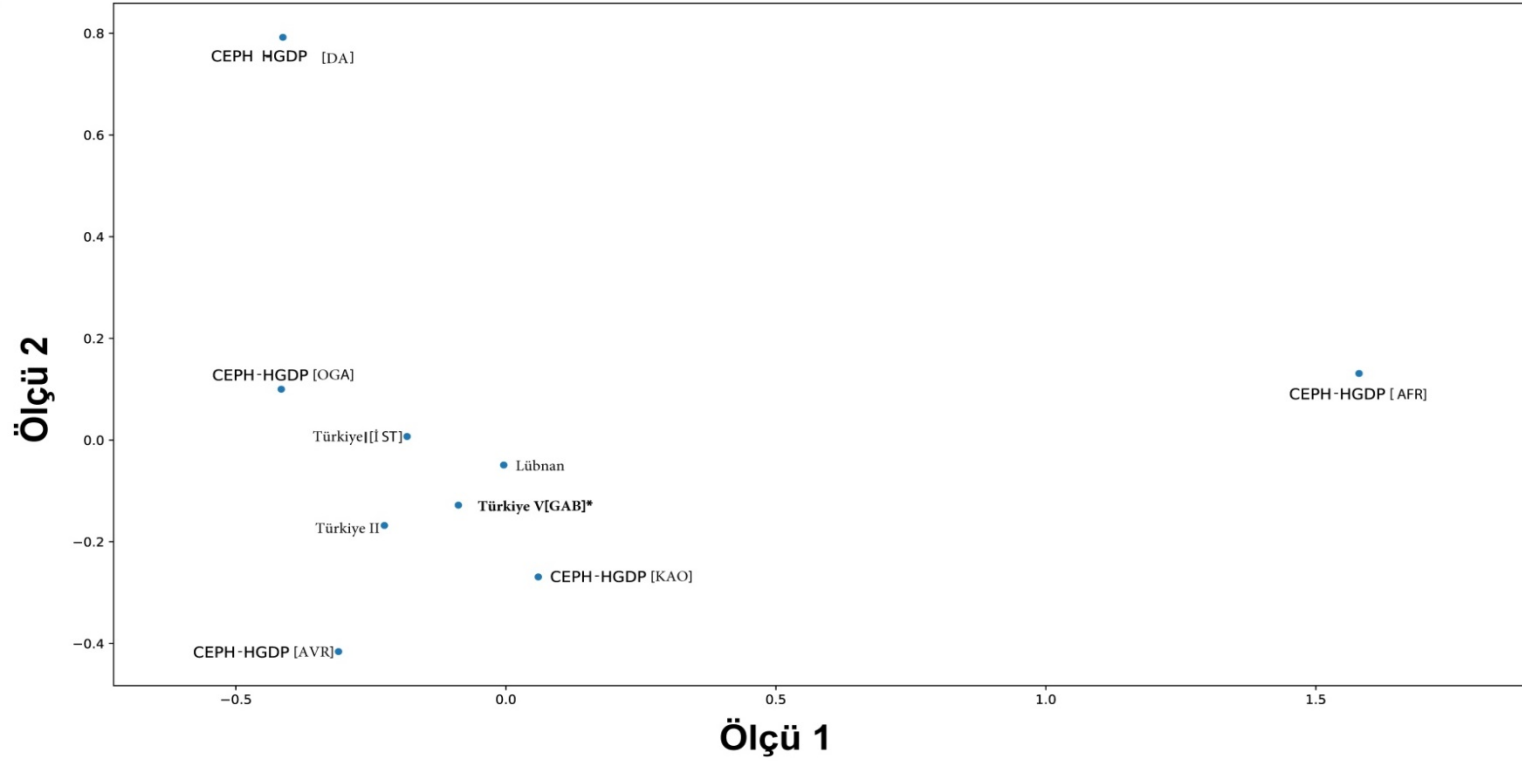
MDS



Şekil 4.8 Seçilen 23 popülasyonda ortak olan 13 otozomal STR lokusu için MDS grafiği



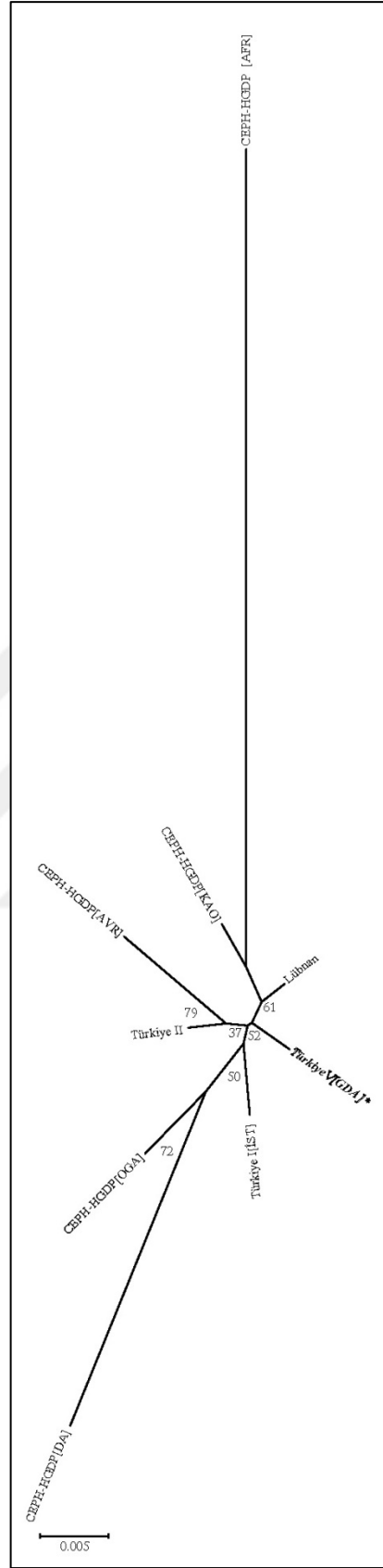
MDS



Şekil 4.9 Seçilen 9 popülasyonda ortak olan 18 otozomal STR lokusu için MDS grafiği







**Şekil 4.12** Seçilen 9 popülasyonda ortak olan 18 otozomal STR lokusu için filogenetik ağaç

## BÖLÜM 5

### TARTIŞMA VE SONUÇ

Anadolu, en erken yerleşim yerlerinin izlerinin bulunduğu dair bilgilerin olduğu bir coğrafya olup, Ön-Asya'nın büyük ve önemli bir parçasıdır. Anadolu toprakları kıtalar arası köprü görevi ya da kilit noktası özelliği göstermiş ve tarih boyunca hem jeopolitik, hem de sosyo-ekonomik bir öneme sahip olmuştur (Boran, 2001). Bunun sonucu olarak uygarlığın başlangıcından bu yana kıtalardan gelen sayısız göç ve fetih dalgalarına ev sahipliği yaparak olağanüstü derin ve zengin geçmişi barındırmaktadır (Akurgal, 1993). Böylelikle tarihten günümüze farklı kültürlerden gen akışı ve yerel farklılaşma sürecini yaşamış ve bunun sonucunda karmaşık bir gen yapılanma gerçekleşmiştir. Güneydoğu Anadolu Bölgesi ilk medeniyetin doğduğu yer olarak kabul edilen Yukarı Mezopotamya'da bulunan "Bereketli Hilal" olarak adlandırılan toprakları içerdiği için tarihi önem taşımaktadır (Breasted, 1916, Maisels, 1993; Tambets vd., 2000). Milattan binlerce yıl önce ilk büyük uygarlıkların geliştiği Güneydoğu Anadolu Bölgesi'nde bulunan Diyarbakır yakınlarındaki Çayönü yerleşimi, bütün aşamalarıyla ilk yerleşim örneğini oluşturmakta olup yaklaşık 9000 yıl önce insanlığın kentli yaşam düzeyini yansıtan en eski örneklerdendir (Kejanlı, 2005). Ayrıca Dünya'nın en eski kutsal yerleşim bölgelerinden biri olan "Göbekli Tepe", Güneydoğu Anadolu Bölgesinin Şanlıurfa ilinde bulunmakta ve tarihi M.Ö. 8-10. yüzyıllara kadar ulaşmaktadır (Schmidt, 2011).

Bölgenin tarihsel önemi ve popülasyondaki etnik çeşitlilik göz önünde bulundurularak daha önce bölgeyi kapsayan popülasyon genetiği çalışmaları yapılmıştır, ancak bu çalışmalarda bölgeyi temsilen seçilen örneklerin sayıca çok az olması veya popülasyonu güvenilir şekilde temsil edemiyor olması gibi nedenlerden ötürü popülasyonun profilini tanımlamada yeterli olamamıştır. Günümüzde, yaklaşık 8 milyon nüfusa (ülke nüfusunun % 10'undan fazlası) sahip olan Güneydoğu Anadolu Bölgesi'nin doğu ve kuzeyde Doğu Anadolu Bölgesi, batıda Akdeniz Bölgesi ile güneyde Suriye ve Irak ile sınırı bulunmaktadır. Bu çalışmada, Güneydoğu Anadolu Bölgesi'ni temsilen 9 ilden nüfusla orantılı olacak şekilde

titizlikle 257 birey seçilmiş ve DNA örnekleri kullanılmıştır. Örneklemedeki hassasiyetin yanı sıra bu çalışmada önceki çalışmalardan farklı olarak; 6'sı yeni olmak üzere 19 otozomal STR lokusunun allel frekansları belirlenmiş, adli istatistiksel parametreler çalışılmış, popülasyon farklılaşma testleri yapılmış ve popülasyonlar arası genetik uzaklıklar hesaplanmıştır. Ayrıca, elde edilen veriler ile hem üç boyutlu MDS grafikleri hem de filogenetik ağaçlar oluşturulmuştur.

### **5.1 GAB Popülasyonunda STR Lokuslarının Adli İstatistiksel Parametreleri**

Güneydoğu Anadolu Bölgesi popülasyonu için STR lokuslarının allel frekansları, gen çeşitlilik değerleri ile uyuşma olasılığı, ayırım gücü, polimorfik bilgi içeriği, dışlama gücü, tipik babalık indeksi ve heterozigotluk değeri gibi bazı önemli istatistiksel parametreler diğer popülasyonlarla karşılaştırılmıştır.

**Uyuşma Olasılığı (PM)** mevcut popülasyonda en düşük SE33 (0,008) lokusunda, en yüksek TPOX ve CSF1PO lokuslarında gözlenmiştir. Türkiye'de yapılan önceki çalışmalar incelendiğinde; TPOX lokusunun dahil edildiği tüm popülasyonlarda bu lokusun uyuşma olasılığının yüksek olduğu görülmüştür. Türkiye genelinde yaptıkları çalışmada Cantürk vd. (2017) en yüksek PM değerini D2S441, D10S1248, D3S1358 lokuslarında; Özkorkmaz vd. (2009) ise D3S1358 lokusunda gözlemlemişlerdir. Diğer çalışmalarda genel olarak en düşük PM değerleri genelde birbirine benzer olup Penta E, D18S51, D2S1338, D21S11, D12S391 ve D1S1656 lokuslarında görülmüştür. Bireylerin birbirine akrabalık derecesinin yakınlığının belirlenmesinde PM değeri düşük ve TPI, PD, PE ve heterozigotluk oranı yüksek olan lokuslar tercih edilmektedir. Bu nedenle, bu çalışmada SE33 lokusunun ilk kez dahil edilmiş olması, bu lokusun popülasyonda ebeveyn tayini, akrabalık ilişkisi belirleme ve kimliklendirme çalışmalarında güvenilirlikle kullanılabileceğini ortaya koyarak önemli katkı sağlamıştır.

**Ayırım Gücü (PD)** değeri en düşük TPOX, CSF1PO lokuslarında gözlenmiş olup en yüksek değer SE33 lokusunda elde edilmiştir. Ayrıca, D1S1656, D18S51 ve D21S11 lokuslarında da yüksek değerler gözlenmiştir. TPOX lokusunun çalışıldığı Türkiye popülasyon çalışmalarında bu lokusun ayırım gücü düşük bulunmuştur. Cantürk vd. (2017)'nin çalışmalarında D22S1045 lokusunda; Özkorkmaz vd. (2009) yaptıkları çalışmada ise D3S1358 lokusunda PD değeri düşük bulunmuştur. Komşu olan Doğu Anadolu Bölgesinin Van-Ağrı popülasyonunda (Çakır vd., 2003) mevcut çalışmaya

dahil edilmeyen Penta E lokusu yüksek ayırım gücüne sahip bulunmuşken; Tokdemir vd., (2016)'nin Doğu Anadolu Bölgesi genelinde yaptıkları çalışmada D18S51 ve D2S1338 lokuslarında yüksek değerler elde edilmiştir. Van-Ağrı popülasyonunun mevcut popülasyona coğrafik olarak daha uzak olduğu düşünüldüğünde Tokdemir vd.'nin yaptıkları çalışmada benzer sonucun görülmesi şaşırtmamıştır. Türkiye genel popülasyonunda yapılan çalışmalara bakıldığında; Özkorkmaz vd. (2009) en yüksek değeri THO1, D2S1338, D21S11, D18S51 lokuslarında; Cantürk vd. (2017) D1S1656, D12S391, D2S1338 lokuslarında tespit etmişlerdir. Özkorkmaz vd.(2009) 'nin yaptıkları çalışmanın sonuçları bu çalışma verilerine benzerken diğerinde herhangi bir benzerlik görülmemiştir. Bu durum, Cantürk vd.(2017) tarafından yapılan çalışmada örnekleminin adli tıpta kan örneği bulunan bireylerden rastgele yapılmış olmasından kaynaklanıyor olabilir. Öte yandan, Baransel vd. (2014)'nin İzmir popülasyonunda yaptıkları çalışmada en yüksek PD değeri D18S51, D21S11 lokuslarında görülmüştür. Türklerde yapılan çalışmalar karşılaştırıldığında; çalışılan lokusların sayılarının farklılığı ve çeşitliliği de göz önüne alınarak SE33 lokusu başta olmak üzere D1S1656, D18S51 ve D21S11 lokuslarında ayırım gücünün yüksek olduğu, TPOX lokusunun ayırım gücünün genellikle en düşük bulunduğu söylenebilir. Bu durumda, allel sayısı da fazla olan SE33 lokusunun ayırım gücünün çok yüksek olması nedeniyle bu popülasyonda verimli bir şekilde kullanılabilir.

Mevcut çalışmada kombine ayırım gücü 0,999999961 olarak hesaplanmış ve popülasyondaki bireylerin kimliklendirilmesi için yeterince yüksek bir değer olduğu görülmüştür.

**Polimorfik Bilgi İçeriği (PIC)** değeri CSF1PO (0,65), TPOX (0,58) and D22S1045 (0,69) lokusları hariç diğer lokuslarda %70'in üzerinde bulunmuştur ve en yüksek PIC değeri % 95 ile SE33 lokusunda elde edilmiştir. Türkiye genel popülasyonunda yapılan çalışmalar hariç diğer Türk popülasyon çalışmalarında benzer sonuçlar elde edilmiş olup genel olarak TPOX, CSF1PO, D22S1045 ve D5S818 lokusları hariç diğer lokusların %70'in üzerinde olduğu görülmüştür. Mevcut popülasyonda 19 otozomal STR lokusunun 16'sında PIC değeri %70'in üzerinde bulunmuştur. Ayrıca, diğer Türk popülasyonlarında çalışılmamış olan SE33 lokusunun en çok bilgilendirici lokus olduğu görülmüştür.



**Dışlama gücü (PE)** en yüksek SE33, D18S51 ve D12S391 lokuslarında, en düşük TPOX lokusunda gözlenmiştir. Türkiye’de yapılan çalışmalar incelendiğinde genellikle FGA, D18S51, D2S1338, D21S11, D12S391 lokuslarının yüksek dışlama gücüne sahip olduğu, Türkiye Geneli yapılan her iki çalışma hariç TPOX lokusunun en düşük değere sahip olduğu görülmüştür. Türkiye genel popülasyonunda yapılan çalışmalarda en düşük değer D22S1045 (Cantürk vd., 2017) ve D3S1358 (Özkorkmaz vd., 2009) lokuslarında görülmüştür. SE33 lokusunun dahil edilmediği Türkiye genelinde yapılan iki çalışma ve Doğu Anadolu popülasyonu ile diğer lokusların birbirine benzer değerlerde olduğu görülmüştür. Mevcut çalışmada, tüm lokuslar için kombine dışlama gücü 0,999999961 olarak hesaplanmış olup bu değer hem daha önce Türkiye genelinde yapılan 15 lokus içeren çalışmaya (Cantürk vd., 2017) göre hem de diğer bölgelerin değerlerine göre çok daha yüksek olduğu tespit edilmiştir.

**Tipik Babalık İndeksi (TPI)** incelenen bir diğer istatistiksel parametredir. Güneydoğu Anadolu Bölgesi popülasyonunda en yüksek TPI değeri SE33 lokusunda bulunmuşken en düşük değer TPOX lokusunda görülmüştür. Türkiye’de yapılan diğer çalışmalarla karşılaştırıldığında; SE33 lokusu hariç diğer lokusların Türkiye genelinde yapılan çalışma (Cantürk vd., 2017) ve Doğu Anadolu Bölgesi popülasyonu çalışması ile benzer değerlere sahip olduğu görülmüş, ancak diğer popülasyonlarda anlamlı farklılık saptanmıştır. Genel olarak Türkiye popülasyonunda yapılan çalışmalar karşılaştırıldığında; ilk kez bu çalışmaya dahil edilen SE33 lokusunun diğer lokuslardan çok daha yüksek bir değere sahip olduğu ve diğer lokuslarda anlamlı farklılık olmadığı gözlenmiştir. TPI değeri; bir popülasyonda bir bireyin biyolojik baba olma olasılığının rastgele seçilen herhangi bir bireyden daha güçlü baba olma ihtimalini göstermektedir (Tereba, 1999). Mevcut popülasyonda tüm lokuslar incelendiğinde ayırım gücü, dışlama olasılığının ve polimorfik bilgi içeriğinin, tipik babalık indeks değerlerinin birbiriyle doğru orantılı olduğu görülmüştür.

**Heterozigotluk değeri** incelendiğinde gözlenen ve beklenen heterozigotluk değerlerinin TPOX lokusu hariç diğer lokuslarda %70’in üzerinde olduğu, gözlenen ve beklenen heterozigotluk değerinin sırasıyla %92,2 ve %95 ile en yüksek SE33 lokusunda olduğu tespit edilmiştir. Türkiye’de yapılan diğer çalışmalarda gözlenen ve beklenen heterozigotluk için en yüksek değerler benzer lokuslarda görülmüş olup

bu lokuslar FGA, D21S11, D18S51, Penta E, D8S1179, D2S1338 ve D12S391 lokuslarıdır. Önceki çalışmalardaki tüm lokuslar da dikkate alındığında, en yüksek gözlenen ve beklenen heterozigotluk değeri ilk kez bu popülasyonda çalışılan SE33 lokusunda elde edilmiştir.

İstatistiksel parametreler içerisinde uyuşma olasılığı düşük, heterozigotluk oranı, dışlama gücü, tipik babalık indeksi ve ayırım gücü değerleri yüksek olan lokuslar akrabalık ilişkilerini tayin etmede tercih edilirler. Bireylerin birbirine yakınlığı uyuşma olasılığı parametresiyle saptanır. Genetik yakınlık ne kadar fazla ise aynı alleli taşıma olasılığı o kadar yüksektir. Bundan dolayı bireylerin kimliklendirilmesinde STR lokusunun ayırım gücü, dışlama gücü, heterozigotluk oranı ne kadar yüksek ve uyuşma olasılığı ne kadar düşük olursa o kadar iyi sonuç elde edilir. Bu açıdan irdelendiğinde, en düşük PM değeri ve en yüksek PD, PIC, PE, TPI değerlerine ek olarak en yüksek HO-HE değerlerine sahip olması nedeniyle SE33 lokusunun bu popülasyonda yapılacak adli tıp, popülasyon genetiği, kimliklendirme vb. tüm çalışmalarda bilgilendirme gücü en yüksek lokus olduğu ve yüksek güvenilirlikle kullanılabileceği net bir şekilde ortaya konmuştur.

## **5.2 Lokusların Allel Dağılımlarının Karşılaştırılması**

Popülasyonumuzda çalışılan 19 otozomal STR lokusu ayrı ayrı diğer popülasyonlarla karşılaştırılmıştır.

**D3S1358** lokusu için bu çalışmada 14-19 arasında değişen toplam 6 allel gözlenmiş olup en fazla görülen allel 16 en az görülen allel 19 olmuştur. Türk popülasyonlarında daha önce yapılan çalışmalar incelendiğinde; Çakır vd. (2003) (Van-Ağrı), Tuğ vd. (2009) (Bolu), Cantürk vd. (2017) (Türkiye genel) ve Özkorkmaz vd. (2009) (Türkiye genel) çalışmalarında en fazla görülen allelin aynı olduğu görülmüş, diğer allellerin dağılımında anlamlı farklılık olduğu tespit edilmiştir.

Dünyada yapılan çalışmalar incelendiğinde; komşu popülasyonlardan İran'ın Fas popülasyonunda (Hedjazi vd., 2013), CEPH-HGDP Avrupa popülasyonu (Phillips vd., 2011) en sık ve en az görülen allellerin bu çalışma ile aynı olduğu saptanmış ve dağılımın Türkiye'deki popülasyonlardan çok daha yakın olduğu görülmüştür. Almanya'ya göç eden Türk popülasyonu (Poetsch ve von Wurmb-Schwark, 2013),

Birleşik Arap Emirliği popülasyonu (Alhmoudi vd., 2015), Pakistan popülasyonu (Rakha vd., 2009), Nepal popülasyonu (Kraaijenbrink vd., 2007) ve komşu ülkelerimizden Yunanistan'ın kuzey popülasyonunda (Kovatsi vd., 2006) beklenildiği gibi en fazla görülen allelin aynı olduğu, ancak özellikle CEPH-HGDP Afrika popülasyonu (Phillips vd., 2011) başta olmak üzere Güney Brezilya (Rodenbusch vd., 2009), Libya (Khodjet el Khil vd., 2012) gibi diğer popülasyonlarda anlamlı farklılıklar olduğu saptanmıştır.

**D5S818** lokusunda 8- 15 arasında değişen toplam 8 allel gözlenmiş olup en sık görülen allel 12, en az görülen allel 15 olarak belirlenmiştir. Bölgeye komşu olan Doğu Anadolu Bölgesi popülasyonu (Çakır vd., 2003; Tokdemir vd., 2016) başta olmak üzere Türkiye'de yapılan diğer çalışmalarda da en sık ve en az gözlenen alleller genel olarak bu çalışmadaki ile uyumludur.

Dünya'da yapılan diğer çalışmalara bakıldığında; coğrafik olarak yakın olan İran'ın Fars popülasyonu (Hedjazi vd., 2013) ve Yunanistan'ın kuzey popülasyonunda (Kovatsi vd., 2006) en sık ve en az gözlenen allellerin aynı olduğu dikkat çekmektedir. Öte yandan, CEPH-İnsan Genom Çeşitlilik Panelindeki popülasyonlar (Phillips vd., 2011) ile anlamlı farklılıklar olduğu görülmüştür.

**D7S820** lokusunda toplam 9 allel gözlenmiş olup bu alleller 7-14 arasında değişmektedir. En en sık gözlenen allel 11, en az gözlenen allel 9,3 varyant alleli olmuştur. Bu durum Doğu Anadolu Bölgesinde Çakır vd. (2003) tarafından yapılan çalışmada aynı şekilde iken, Tokdemir vd. (2016)'nin yaptıkları çalışmada farklılık bulunmaktadır. İzmir ve Bolu popülasyonlarında da en sık görülen allel 11 no' lu allel olarak bildirilmiştir. Dünyada yapılan çalışmalardan İran'ın Fars popülasyonu (Hedjazi vd., 2013), Pakistan popülasyonu (Rakha vd., 2009) ve CEPH-HGDP Doğu Asya popülasyonlarında da aynı allel en sık gözlenen alleldir, ancak CEPH-İnsan Genom Çeşitlilik Panelinde yer alan popülasyonlarda (Phillips vd., 2011) bu lokus için anlamlı farklılıklar görülmüştür.

**D8S1179** lokusunda 7-18 arasında değişen toplam 12 allel gözlenmiş olup bunlar içerisinde en fazla görülen 13 en az görülen alleller ise 7 ve 18 olmuştur. Bu sonuç Cantürk vd. (2017) Türkiye genel popülasyonunda yaptıkları çalışma sonuçları ile uyumludur. Ayrıca, 2009 yılında daha az sayıda bireyin çalışıldığı Türkiye genel popülasyonu (Özkorkmaz vd., 2009), Doğu Anadolu Bölgesi popülasyonu

(Tokdemir vd., 2016) ve İzmir (Baransel İsir vd., 2014) popülasyonlarında da sık görülen allelin aynı allel olması dikkat çekmektedir. Dünyada yapılan çalışmalar incelendiğinde; Yunanistan popülasyonu (Sanchez-Diz vd., 2008), Kıbrıslı Türk ve Yunan popülasyonu (Gurkan vd., 2015; Cariolou vd., 2006) ve Birleşik Arap Emirliği popülasyonunda (Alhmoudi vd., 2015) da en çok ve en az görülen allel aynıdır. Öte yandan, CEPH-HGDP Avrupa ve Doğu Asya popülasyonlarında (Phillips vd., 2011) en sık görülen allel aynı iken paneldeki diğer popülasyonlarda farklılık söz konusudur.

**FGA** lokusunda 18-27 arasında değişen toplam 16 allel gözlenmiştir. Bu alleller içerisinde en sık gözlenen 23 iken en az gözlenen alleller 19.2, 20.2, 23.2 ve 24.2 olarak tespit edilmiştir. Türkiye’de yapılan çalışmalar ile karşılaştırıldığında bu lokus için herhangi bir benzerlik görülmemektedir. Öte yandan, Lübnan popülasyonu (El Andari vd., 2013) ve Birleşik Arap Emirlikleri popülasyonu (Alhmoudi vd., 2015) ile bire bir benzerlik göze çarpmaktadır. CEPH-HGDP Doğu Asya popülasyonunda (Phillips vd., 2011) da en sık gözlenen allel aynı iken diğer popülasyonlarda farklılıklar bulunmaktadır. Bu lokusun allel dağılımı diğer Türk popülasyonları ile benzerlik göstermezken ülkemize komşu Kıbrıs ve Yunan popülasyonları ile daha yakın bulunmuş olması şaşırtıcı bir sonuç olmuştur.

**CSF1PO** lokusunda 7- 14 arasında değişen toplam 8 allel gözlenmiş olup bunlardan en sık görüleni 12, en az görüleni ise 7,8 ve 14 allelleridir. Türkiye’de yapılan çalışmalar ile karşılaştırıldığında İzmir (Baransel İsir vd., 2014) ve Bolu popülasyonları (Tuğ vd 2009) ile benzerlik görülürken diğer popülasyonlarda anlamlı farklılıklar olduğu saptanmıştır. Dünya’da yapılan çalışmalardan Kıbrıslı Türk popülasyonu (Gurkan vd., 2015), Birleşik Arap Emirliği popülasyonu (Alhmoudi vd., 2015) ve Pakistan popülasyonunda (Rakha vd., 2009) da en sık görülen allel aynı iken diğer popülasyonlarda farklılık söz konusudur. CEPH-HGDP Doğu Asya ve Kuzey Afrika/Ortadoğu popülasyonlarında (Phillips vd., 2011) da en sık ve en az görülen allel aynıdır, ancak diğer popülasyonlarda anlamlı farklılıklar olduğu görülmüştür.

**D10S1248** lokusunda 9-18 arasında değişen toplam 9 allel gözlenmiştir. Bunlar içerisinde 14 no’ lu allel en sık gözlenen allel olurken, en az görülen alleller 9 ve 18 allelleri olarak belirlenmiştir. Cantürk vd. (2017)’nin Türkiye genel popülasyonunda

yaptıkları çalışmada en sık görülen allel aynı bulunmuş, Türkiye’de yapılan diğer popülasyonlarda D10S1248 lokusu çalışılmamıştır. Dünya’daki popülasyonlar incelendiğinde; en sık ve en az görülen allel dağılımının Lübnan popülasyonu (El Andari vd., 2013), Birleşik Arap Emirlikleri (Alhmoudi vd., 2015) ve Almanya’da yaşayan Türk popülasyonları (Poetsch ve von Wurmb-Schwark, 2013) ile benzerlik gösterdiği dikkat çekmiştir.

CEPH-İnsan Genom Çeşitlilik Panelindeki Avrupa popülasyonunda (Phillips vd., 2011) en az ve en fazla görülen alleller aynı iken diğerlerinde sadece en fazla görülen allel benzerlik göstermiştir.

**D12S391** lokusunda 15-26 arasında değişen toplam 16 allel gözlenmiş olup bunlardan en sık görüleni allel 18, en az görüleni ise allel 19,2’dir. Cantürk vd. (2017)’nin Türkiye genelinde yaptıkları çalışmada en sık görülen allel aynı bulunmuş, ancak diğer Türk popülasyonlarında bu lokus çalışılmamıştır. Dünya’da yapılan çalışmalardan Lübnan popülasyonu (El Andari vd., 2013) ve CEPH-İnsan Genom Çeşitlilik Panelindeki popülasyonlarda (Phillips vd., 2011) en fazla görülen allel aynı iken diğer popülasyonlarda farklılıklar saptanmıştır. Ayrıca, çoğu popülasyonda bu lokus hiç çalışılmamıştır.

**D13S317** lokusunda 8-15 arasında değişen toplam 8 allel gözlenmiş olup en sık görülen allel 12, en az görülen allel ise 15 olmuştur. Türkiye’de yapılan diğer çalışmalar incelendiğinde; en sık görülen allelin yine 12 ancak en az görülen allelin 14 olduğu ve allellerin genelde 8-14 arasında değiştiği göze çarpmıştır. Lokustaki 15 alleli ilk defa bu çalışmada görülmüş daha önce çalışılan Türkiye popülasyonlarında gözlenmemiştir. Ancak, Kıbrıslı Türk popülasyonu (Gurkan vd., 2015) ve Birleşik Arap Emirliği popülasyonunda (Alhmoudi vd., 2015) en sık ve en az görülen allellerin aynı olduğu görülmüştür. Güney Mısır popülasyonu (Omran vd., 2009), Lübnan popülasyonu (El Andari vd., 2013), Pakistan popülasyonu (Rakha vd., 2009) ve Yunanistan popülasyonları (Sanchez-Diz vd., 2008) ile benzerlikler görülürken coğrafik olarak da uzak olan Nepal (Kraaijenbrink vd., 2007) gibi popülasyonlarda anlamlı farklılıklar göze çarpmaktadır. CEPH-İnsan Genom Çeşitlilik Panelindeki Afrika, Orta-Güney Asya ve Kuzey Afrika/ Ortadoğu popülasyonlarında (Phillips vd., 2011) en sık görülen allel aynı iken diğer popülasyonlarda farklılıklar bulunmaktadır.

**D16S539** lokusunda toplam 8 allel gözlenmiş olup bu alleller 8-14 arasında değişmektedir. En sık görülen allel 11, en az görülen allel ise 14 olmuştur. Bu durum Bolu popülasyonu (Tuğ vd 2009) ve Türkiye geneli popülasyonu (Özkorkmaz vd., 2009) ile uyumlu iken İzmir popülasyonu (Baransel İsir vd., 2014) ile uyuşmamaktadır. Dünya’da yapılan çalışmalardan Lübnan (El Andari vd., 2013), Güney Mısır (Omran vd., 2009) ve Güney Tunus (Mahfoudh-Lahiani vd., 2006) popülasyonları ile benzer allel dağılımı söz konusudur, ancak Birleşik Arap Emirliği popülasyonu (Alhmoudi vd., 2015) gibi bazı diğer popülasyonlarda farklılıklar tespit edilmiştir. CEPH-İnsan Genom Çeşitlilik Panelindeki doğu Asya hariç diğer popülasyonlarda (Phillips vd., 2011) da lokustaki en sık görülen allel aynı alleldir.

**SE33** lokusu allel sayısı oldukça fazla olan bir lokus olup toplam 37 allel gözlenmiştir. Alleller 7.3- 36 arasında değişmektedir ve en sık görülen allel 16, en az görülen allel ise 7.3, 8, 9, 12.3, 14.3, 15.3,17.1, 27 ve 35 allelleridir. Daha önce çalışılan Türkiye popülasyonlarında bu lokus analiz edilmemiş olup bu çalışma ile Güneydoğu Anadolu Bölgesi bu lokusun çalışıldığı ilk Türk popülasyonu olmuştur. Dünya popülasyonlarına bakıldığında da bu lokusun çok az sayıda popülasyonda çalışılmış olduğu görülmektedir. Almanya’daki Türk popülasyonu ile kısmen benzerlik görülürken, lokusun çalışıldığı diğer popülasyonlarda farklılıklar göze çarpmıştır.

**TH01** lokusunda 6-11 arasında değişen toplam 8 allel gözlenmiştir. En sık görülen allel 6, en az görülen allel ise 7,3 ve 11 allelleri olarak belirlenmiştir. Doğu Anadolu Bölgesi popülasyonunda (Tokdemir vd., 2016) da en sık ve en az görülen alleller aynı bulunmuş ancak diğer Türk popülasyonlarında sadece en fazla görülen allelin aynı olduğu görülmüştür. Almanya’daki Türk popülasyonu (Poetsch ve von Wurmb-Schwark, 2013), Kıbrıslı Türk popülasyonu (Gurkan vd., 2015), Birleşik Arap Emirlikleri (Alhmoudi vd., 2015), Güney Tunus (Mahfoudh-Lahiani vd., 2006), Yunanistan’ın kuzey popülasyonu (Kovatsi vd., 2006) ve Pakistan popülasyonlarında (Rakha vd., 2009) da aynı allel en sık görülen allel olarak bildirilmiştir. Ancak, coğrafik olarak da uzak olan Nepal (Kraaijenbrink vd., 2007), Bangladeş (Ferdous vd., 2006), Meksika (Saiz vd., 2016) ve CEPH-İnsan Genom Çeşitlilik Panelinde yer alan popülasyonlarda (Phillips vd., 2011) allel dağılımının farklı olduğu görülmüştür.

**TPOX** lokusunda 7-12 arasında deęişen toplam 6 allel gözlenmiştir. En sık görülen allelin 8, en az görülen allelin 7 olduęu tespit edilmiştir. Doęu Anadolu Bölgesinin Van- Ağrı popülasyonunda (Çakır vd., 2003) da bu durum birebir aynı iken dięer Türk popülasyonlarıyla da allel dağılımında benzerlikler görülmektedir. CEPH-İnsan Genom Çeşitlilik Panelinde yer alan Avrupa popülasyonu (Phillips vd., 2011), Lübnan (El Andari vd., 2013), Güney Mısır (Omran vd., 2009) ve Pakistan popülasyonları (Rakha vd., 2009) ile komşu popülasyonlardan Yunanistan (Sanchez-Diz vd., 2008) ile benzer allel dağılımı söz konusudur. Ayrıca, CEPH-İnsan Genom Çeşitlilik Panelinde yer alan Doęu Asya, Orta-Güney Asya ve Kuzey Afrika/ Ortadoęu popülasyonları (Phillips vd., 2011), Kıbrıs popülasyonlarında (Cariolou vd., 2006; Gurkan vd., 2015), Birleşik Arap Emirliği popülasyonu (Alhmoudi vd., 2015) ve İran'ın Fars popülasyonunda (Hedjazi vd., 2013) da en sık görülen allel aynıdır, dolayısıyla bu lokus için popülasyonlar arası çok önemli bir farklılık olmadığı sonucuna varılmıştır.

**vWA** lokusunda 13-19 arasında deęişen toplam 8 allel gözlenmiştir. Alleller içerisinde en sık görüleni 16, en az görüleni ise 13 no'lu allel olmuştur. Türkiye'de yapılan dięer çalışmalarda 17-23 arasında deęişen alleller görülmüştür, allel dağılımı benzerlik göstermemektedir. Fakat Dünya'da yapılan çalışmalar incelendiğinde; Güney Mısır (Omran vd., 2009) ve Güney Tunus popülasyonu (Mahfoudh-Lahiani vd., 2006) ile benzer allel dağılımı görülmesi dikkat çekmiştir. Yunanistan'ın kuzey popülasyonu (Kovatsi vd., 2006), Almanya'daki Türk popülasyonu (Poetsch ve von Wurmb-Schwark, 2013) ve CEPH-İnsan Genom Çeşitlilik Panelinde yer alan Afrika ve Orta-Güney Asya popülasyonunda (Phillips vd., 2011) da en sık görülen allel aynıdır, ancak dięer popülasyonlarda önemli farklılıklar söz konusudur.

**D18S51** lokusunda toplam 16 allel gözlenmiş olup bu alleller 9-24 arasında deęişmektedir. En sık görülen allel 14 olurken en az görülen allel 9, 22 ve 24 no'lu alleller olmuştur. Türkiye geneli yapılan her iki çalışmada (Cantürk vd., 2017; Özkorkmaz vd., 2009) da aynı allel dağılımı görülürken, dięer Türk popülasyon çalışmalarında farklılıklar saptanmıştır. Dünya'da yapılan çalışmalar ile karşılaştırıldığında Almanya'daki Türk popülasyonu (Poetsch ve von Wurmb-Schwark, 2013), Yunanistan'ın kuzey popülasyonu (Kovatsi vd., 2006) ve Pakistan popülasyonu (Rakha vd., 2009) ile benzerlik göze çarpmış, ancak dięer popülasyonlarda bu lokus için önemli farklılıklar olduęu görülmüştür. En fazla

görülen allel, CEPH-İnsan Genom Çeşitlilik Panelinde yer alan Avrupa ve Orta-Doğu Asya popülasyonlarında (Phillips vd., 2011) da aynı iken, diğer popülasyonlarda farklılık göstermiştir.

**D21S11** lokusunda 25-36 arasında değişen toplam 16 allel gözlenmiş olup en sık görülen allel 30, en az görülen alleller 35 ve 36 olmuştur. Türkiye genel popülasyonunda (Özkorkmaz vd., 2009) da en sık görülen allel 30 olarak bildirilmiştir, ancak diğer Türk popülasyon çalışmalarında farklılıklar saptanmıştır. Dünya’da yapılan çalışmalardan Birleşik Arap Emirliği (Almoudi vd., 2015) ve CEPH-İnsan Genom Çeşitlilik Panelinde yer alan Afrika popülasyonu (Phillips vd., 2011) hariç diğerlerinde en sık görülen allelin aynı olduğu görülmüştür. Kıbrıslı Yunan ve Türk popülasyonunda (Cariolou vd., 2006; Gurkan vd., 2015), Nepal (Kraaijenbrink vd., 2007), Bangladeş (Ferdous vd., 2006), Pakistan (Rakha vd., 2009) ve Meksika (Saiz vd., 2016) gibi coğrafik olarak da uzak olan popülasyonlarda allel dağılımının önemli farklılık gösterdiği anlaşılmıştır.

**D22S1045** lokusunda toplam 9 allel gözlenmiş olup bu alleller 10-19 arasında değişmektedir. En sık gözlenen allel 15, en az gözlenen ise 19 no’ lu alleldir. Türkiye’de yapılan çalışmalar incelendiğinde bu lokusun sadece Cantürk vd. (2017) tarafından Türkiye genelinde yaptıkları çalışmaya dahil edildiği diğer çalışmalarda incelenmediği görülmüştür. Cantürk vd. (2017)’nin çalışmalarında en sık görülen allel 6, en az görülen alleller ise 8 ve 9 olmuştur. İki çalışma arasındaki bu farklılığın örnekleme hassasiyetinden kaynaklanabileceği düşünülmektedir. Dünya’da yapılan çalışmalara bakıldığında; Lübnan popülasyonu (El Andari vd., 2013) ile Almanya’da yaşayan Türk popülasyonu (Poetsch ve von Wurmb-Schwark, 2013) ile benzerlik göze çarpmakta; ancak diğer popülasyonlarda önemli farklılıkların var olduğu görülmektedir. CEPH-İnsan Genom Çeşitlilik Panelinde yer alan Avrupa, Orta-Güney Asya ve Kuzey Afrika/ Ortadoğu popülasyonlarında (Phillips vd., 2011) en fazla görülen allel aynı iken diğer popülasyonlarda farklı bulunmuştur.

**D2S441** lokusunda 8-16 arasında değişen toplam 9 allel gözlenmiş olup en fazla görülen allel 11, en az görülen allel ise 8 olmuştur. Cantürk vd. (2017) Türkiye geneli yaptıkları çalışmada 7-17 arasında değişen toplam 15 allel tespit etmişler ve en sık görülen allelin 11, en az görülen allellerin 7 ve 17 olduğunu bildirmişlerdir. Diğer Türk popülasyonlarında bu lokus daha önce hiç çalışılmamıştır. Bu lokus



dünyada da çok az sayıda popülasyonda çalışılmıştır. CEPH-İnsan Genom Çeşitlilik Panelinde yer alan popülasyonlar (Phillips vd., 2011), Lübnan (El Andari vd., 2013), Birleşik Arap Emirliği (Alhmoudi vd., 2015) ve Almanya'ya göç eden Türk popülasyonunda (Poetsch ve von Wurmb-Schwark, 2013) en fazla görülen allel aynıdır ancak Meksika popülasyonu (Saiz vd., 2016) ve Polonya popülasyonunda (Parys-Proszek vd., 2010) ciddi farklılıklar söz konusudur.

Bu çalışmada analiz edilen 19 otozomal STR lokusu irdelendiğinde; en çok allel sayısına sahip lokusun SE33 (37 allel), en az allel sayısına sahip lokusların ise D3S1358 (6 allel) ve TPOX (6 allel) olduğu tespit edilmiştir.

### **5.3 GAB Popülasyonunda Akraba Evliliğinin Sonuçlara Etkisi**

Türkiye genelinde akraba evliliği oranı % 29 civarında iken Güneydoğu Anadolu Bölgesinde bu oranın % 43' lere kadar çıktığı düşünülmektedir (Hamamy, 2012; TUIK, 2016). GAB popülasyonunda 19 otozomal STR lokusunun F-istatistiksel değerleri hesaplanmış ve D5S818 (-0,04253), CSF1PO (-0,00574), D13S317 (-0,00898) ve D18S51 (-0,00615) lokusları hariç diğer lokuslarda bu değer pozitif çıktığı görülmüştür. Çalışılan 19 otozomal STR lokusunun tamamı için ortalama akrabalık katsayısı 0,022479807 olarak hesaplanmıştır. Tüm lokusların HW eşitliğinde olmasına rağmen F-istatistiksel analiz değerlerinin bu şekilde bulunmuş olmasının heterozigot eksikliğinden kaynaklanıyor olabileceği düşünülmektedir.

### **5.4 Hardy-Weinberg Dengesinden Sapma**

Çakır vd. (2003), Türkiye'nin Doğu Anadolu Bölgesinin Van-Ağrı illerinde yaptıkları çalışmada tek lokusta (D5S818) HW dengesinden sapma görürken Cantürk vd. (2017) çalışmalarında 15 otozomal STR lokusunun 2'sinde (D2S441 ve FGA) sapma tespit etmişlerdir. Bu çalışmada Güneydoğu Anadolu Bölgesi popülasyonunda 19 lokusun hiç birinde HW dengesinden sapma gözlenmemiş olması, örnekleminin büyük bir hassasiyetle yapıldığının göstergesi olarak kabul edilebilir.

### **5.5 GAB Popülasyonunda Tespit Edilen Variant Alleller**

Bu çalışmada dikkat çeken diğer bir nokta ise; 4 lokusta allelik belirteçte yer almayan toplam 5 varyant allelin (D12S391 -19,2; D7S820-9,3; SE33-14,3 ve 17,1;

TH01-7,3) tespit edilmiş olmasıdır. Bu varyantlardan D12S391 (19.2) Cantürk vd. (2017)'nin çalışmalarında Güneydoğu Anadolu Bölgesi ve Karadeniz Bölgesinde birer örnekte tespit edilmiş ve bildirilmiştir. Ancak D7S820, TH01 ve SE33 lokuslarındaki varyantlar önceki çalışmaların hiç birinde görülmemiş olup bu çalışmada ilk defa tespit edilmiştir. Global STRBase veritabanından edinilen bilgiye göre; D12S391 lokusunun 19,2 alleli Avustralya ve İsveç'te; D7S820 lokusunun 9,3 alleli Bosna-Hersek ve Güney Kore'de; TH01 lokusunun 7,3 alleli İsveç, Kanada ve Amerika'da; SE33 lokusunun 17,1 alleli İtalya'da ve SE33 lokusunun 14,3 alleli Alman popülasyonunda daha önce gözlenmiştir.

### **5.6 Popülasyonlar Arası Genetik Benzerliğin İrdelenmesi**

Güneydoğu Anadolu Bölgesi ile diğer popülasyonlar popülasyon farklılaşma testi ile her lokus için ayrı ayrı karşılaştırıldığında; coğrafik yakınlık ile genetik benzerlik arasında yakın bir ilişki olduğu ortaya çıkmıştır. Ayrıca CEPH-İnsan Genom Çeşitlilik Panelinde yer alan popülasyonlar ile ayrı ayrı karşılaştırma yapıldığında; Doğu Asya, Afrika ve Kuzey Afrika-Ortadoğu popülasyonları ile genel olarak anlamlı farklılıklar olduğu görülmüştür. Yani coğrafik olarak uzak olan popülasyonlar ile Güneydoğu Anadolu Bölgesi popülasyonu arasında belirgin farklılıklar göze çarpmıştır. Daha önce yapılan çalışmalar ile karşılaştırıldığında 2 önemli nokta dikkat çekmektedir:

1. Bu çalışma ile daha önce Cantürk vd. (2017) tarafından Türkiye genelinde yapılan çalışmadaki Türkiye IV (GAB) popülasyon verileri arasında istatistiksel olarak 2 anlamlı farklılık olduğu görülmüştür.
2. Bu çalışma ile komşu popülasyon olan Doğu Anadolu Bölgesi arasında Cantürk vd. (2017) tarafından yapılan çalışmaya göre 1 anlamlı farklılık görülürken, Tokdemir vd. (2016)'nin çalışmalarına göre 4 istatistiksel anlamlı farklılık olduğu tespit edilmiştir.

Bu anlamlı farklılıkların öncelikle örneklemeden kaynaklanabileceği düşünülmektedir. Zira, her iki çalışmada da örnekler adli tıp örneklerinden rastgele seçilmişken, bu çalışmada büyük bir özenle ve hassasiyetle bölgeyi temsil edecek şekilde ve her şehirden nüfusla doğru orantılı olacak sayıda örnek seçimi yapılmıştır.

Güneydoğu Anadolu Bölgesi' nin coğrafik konumu göz önünde bulundurularak bölgeye yakın ve uzak olan toplam 26 popülasyon seçilmiş, Nei'nin DA genetik uzaklık hesaplaması ile filogenetik ağaç oluşturulmuş ve ayrıca MDS grafikleri çizilmiştir. Karşılaştırılan 27 popülasyonun hepsinde sadece 7 lokus ortak olduğundan öncelikle bu lokuslar karşılaştırılarak hesaplanmıştır. Sonuçları güçlendirmek ve daha fazla bilgi sağlayabilmek adına ortak çalışılmış lokus sayısını dikkate alarak ayrı kümeler halinde analizler gerçekleştirilmiştir. Birinci kümede 27 popülasyonun tamamında ortak olan 7 lokus, ikinci kümede 23 popülasyonda ortak olan 13 lokus ve üçüncü kümede 9 popülasyonda ortak olan 18 lokus karşılaştırılarak analizler gerçekleştirilmiştir.

Seçilen 27 popülasyonda ortak çalışılmış olan 7 lokus analiz edildiğinde şu sonuçlar elde edilmiştir:

- Bu çalışmanın verileri en çok Cantürk vd. (2017)'nin çalışmalarında aynı bölge (Türkiye IV (GAB) için elde ettikleri verilere yakın çıkmıştır.
- İkinci sırada yakın olan popülasyon Güneydoğu Anadolu Bölgesi'nden çok fazla göç alan Marmara Bölgesi (İstanbul hariç) (Cantürk vd., 2017) popülasyonu olmuştur.
- GAB popülasyonuna coğrafik olarak en yakın popülasyon olan Doğu Anadolu Bölgesi popülasyonu ile yapılan iki ayrı çalışmanın (Tokdemir vd., 2016; Cantürk vd., 2017) verileri bu çalışmanın verilerine yakınlıkta 3. sırada yer almıştır.
- İzmir popülasyonunun (Baransel İsir vd., 2014) Yunanistan I-II (Tomas vd., 2015; Messina vd., 2016), Kıbrıslı Türk ve Yunan (Gurkan vd., 2015; Cariolou vd., 2006) ve İtalya (Messina vd., 2016) popülasyonlarına kıyasla GAB popülasyonuna daha uzak olduğu dikkat çeken diğer bir nokta olmuştur.
- Yunanistan II (GRT) (Messina vd., 2016) popülasyonu hariç CEPH-HGDP Avrupa popülasyonu ile Güneydoğu Avrupa popülasyonları aynı kümede yer alırken CEPH-HGDP Doğu Asya, Orta-Güney Asya ve Afrika popülasyonlarının kümeden giderek uzaklaştığı görülmektedir.
- Ayrıca CEPH-HGDP Kuzey Afrika-Ortadoğu popülasyonu ile Lübnan (El Andari vd., 2013) popülasyonunun birbirlerine yakınlığı da dikkat çekmektedir.

Toplam 13 lokusun ortak çalışıldığı 23 popülasyon seçilmiş ve analizler gerçekleştirilmiştir. Aşağıdaki sonuçlar elde edilmiştir :

- Cantürk vd., (2017) Türkiye genelinde yaptıkları çalışmada Türkiye IV (GAB), Akdeniz Bölgesi popülasyonu (Türkiye IV) ve Doğu ve Güneydoğu'dan çok fazla göç alan Marmara Bölgesi (İstanbul hariç) popülasyonlarının beklenildiği gibi bu çalışmada incelenen Güneydoğu Anadolu Bölgesi popülasyonuna en yakın popülasyonlar olduğu görülmüştür.
- Sonrasında hem coğrafik olarak hem de kültürel açıdan çok yakın olan Doğu Anadolu Bölgesi (Türkiye IV) (Cantürk vd., 2017) popülasyonun yakınlığı göze çarpmaktadır.
- Yunanistan (EGE) (Messina vd., 2016) ve CEPH-HGDP (AVR) (Phillips vd., 2011) popülasyonlarının aynı kümede olduğu görülmüştür.
- Özellikle coğrafik olarak da uzak olan CEPH-HGDP Doğu Asya, Orta-Güney Asya ve Afrika popülasyonlarının (Phillips vd., 2011) GAB popülasyonundan çok uzak olduğu görülmüştür.

Populasyonları daha ayrıntılı incelemek için 9 popülasyonda ortak olan 18 lokus karşılaştırılmış ve şu sonuçlar elde edilmiştir:

- Dogan vd. (2014)'nin Türkiye genelinde yapmış oldukları çalışmada elde ettikleri veriler ile Lübnan popülasyonu (El Andari vd., 2013) verilerinin bu çalışmanın verilerine yakın olduğu görülmüştür.
- Sonrasında İstanbul popülasyonu (Türkiye I) (Bülbul vd., 2013) ve CEPH-HGDP (KAO) populasyonları (Phillips vd., 2011) yakın bulunmuştur.
- Yapılan üç karşılaştırmada da CEPH-HGDP (AFR) popülasyonun (Phillips vd., 2011) beklendiği üzere çok uzak olduğu görülmüştür.

Sonuç olarak, bu çalışma ile Güneydoğu Anadolu Bölgesi populasyonunda 19 otozomal STR lokusu analiz edilmiş ve bu lokuslar için adli istatistiksel parametreler belirlenmiştir. Elde edilen bu veriler, popülasyonda gerçekleştirilecek olan adli tıp, babalık tayini, kimliklendirme ve moleküler antropoloji çalışmalarına önemli katkılar sağlayacak niteliktedir. Mevcut çalışmayı önceki çalışmalardan ayıran yeniliklerin başında örnekleminin büyük bir hassasiyetle yapılmış olması gelmektedir; en az üç

kuşak bölgede yerleşik, sağlıklı, akarabalık ilişkisi olmayan gönüllüler seçilmiştir. İkinci olarak, daha önce bu popülasyonda çalışılmamış olan 6 yeni STR lokusunun (D7S820, CSF1PO, D13S317, D5S818, TPOX ve SE33) verileri bu çalışma ile ilk kez elde edilmiş ve literatüre önemli katkı sağlanmıştır. Ayrıca, ilk kez alternatif bir ticari kit bu çalışmada kullanılmış ve kitin verimli sonuçlar verdiği gösterilmiştir. Böylece bundan sonra yapılacak olan çalışmalar için araştırmacılara yol gösterecek bilgiler sunulmuştur.



## KAYNAKLAR

- Akurgal, E. 1993. Anadolu Uygarlıkları. 4. Baskı, İstanbul: Net Turistik Yayınları.
- Alberts B., Johnson A., Lewis J., Raff M., Roberts K., Walter P. (2008). Molecular Biology of The Cell. Fourth Edition. Garland Science.
- Alhmoudi O. A., Dear J. M. (2015). Population genetics data for 21 autosomal STR loci for United Arab Emirates (UAE) population using next generation multiplex STR kit. *Forensic Science International: Genetics*.**19**, 190-191.
- Alsafiah H.M., Goodwin W.H., Hadi S., Alshaikhi M.A., Wepeba P. P. (2017). Population genetic data for 21 autosomal STR loci for the Saudi Arabian population using the GlobalFiler® PCR amplification kit. *Forensic Sci Int Genet.* **31**, e59-e61.
- Alves H. B., Leite F. P. N., Sotomaior V. S., Rueda F. F., Silva R., Moura-Neto R. S. (2014). STR data for 15 autosomal STR markers from Paraná (Southern Brazil). *International Journal of Legal Medicine.* **128**, 269-270.
- Anghel A., Enache A., Seclaman E., Gruin G., Ursoniu S., Alexa A., Antonescu M., Marian C. (2014). Genetic polymorphism data on 15 autosomal STR markers in a Western Romanian population sample. *Legal Medicine.* **16(4)**, 238-4.
- Baransel Isir A., Ozkorkmaz A., Pehlivan S. (2014). Allel frequencies for 13 STRs loci in Western Anatolia population and their forensic evaluation, *Ann. Hum. Biol.* **11**, 1-4.
- Bediaga N. G., Aznar J. M., Elcoroaristizabal X., Albóniga O., Gómez-Busto F., Artaza Artabe I., Rocandio A., de Pancorbo M. M. (2015). Associations between STR autosomal markers and longevity. *AGE.* **37 (5)**, 95.
- Benjamini Y, Hochberg Y. (1995). Controlling the false discovery rate: a practical and powerful approach to multiple testing. *Journal of the Royal Statistical Society B.* **57**, 289-300.

Besecker J., Peri G., Davis M., Zubizarreta J., Hampikian G. (2017). Allele frequencies of 15 STR loci (Identifiler™ kit) in Basque-Americans. *Int J Legal Med.* **31**, 17-19.

Bodner M., Bastisch I., Butler J.M., Fimmers R., Gill P., Gusmão L., Morling N., Phillip C., Prinz M., Schneide P.M., Parson W. (2016). Recommendations of the DNA Commission of the International Society for Forensic Genetics (ISFG) on quality control of autosomal Short Tandem Repeat allele frequency databasing (STRidER). *Forensic Science International: Genetics.* **24**, 97-102.

Bonferroni C. 1936. Teoria statistica delle classi e calcolo delle probabilità, 1936, Pubblicazioni del R Istituto Superiore di Scienze Economiche e Commerciali di Firenze.

Boran A. 2001. Türk Sanatında Kale Mimarisi. VI. Dizi: Sayı 61. Ankara: Türk Tarih Kurumu Yayınları.

Breasted J. 1916. Ancient times: a history of the early world. Boston, New York: Ginn and company.

Brisighelli F., Capelli C., Boschi I., Garagnani P., Lareu M.V., Pascali V.L. (2009). Allele frequencies of fifteen STRs in a representative sample of the Italian population. *Forensic Sci Int Genet.* **3**, 29–30.

Brown T.A. 2009. Gen klonlama ve DNA analzi. Nobel yayın dağıtım. Ankara.

Bulbul O., Fernandez –Formoso L., Philips C., Altuncul H., Filoglu G., Lareu M. V., Carracedo A. (2013). Allele frequencies of the five new European Standart Set (ESS) STRs and 15 established STRs in a Turkish population, *Forensic Sci. Int. Genetic.* **9**, e26.

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

Canturk K. M., Gurkan C., Sevay H., Emre R.. (2017). Evaluation of the genetic parameters for 10 common and five new ESS core autosomal STR loci in seven major geographic regions and the largest metropolitan province of Turkey. *Ann Hum Biol.* **44**,149-163.

Cariolou M. A., Manoli P., Demetriou N., Bashiardes E., Karagrigoriou A., Budowle B. (2006). Allele distribution of 15 STR loci used for human identity purposes in the Greek Cypriot population of the island of Cyprus. *Forensic Sci Int.* **164**,75-78

Chouery E., Coble M. D., Strouss K. M., Saunier J. L., Jalkh N., Medlej-Hashim M., Ayoub F., Mégardbané A., (2010). Population genetic data for 17 STR markers from Lebanon. *Legal Medicine.* **12**, 324–326.

Collins P. J., Hennessy L. K., Leibelt C. S., Roby R. K., Reeder D. J., Foxall P. A. (2004). Developmental validation of a single-tube amplification of the 13CODIS STR loci, D2S1338, D19S433, and amelogenin: the AmpFI STR Identifier PCR Amplification Kit, *J. Forensic Sci.* **49** (6) ,1265–1277.

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

Çoban A. (2014). Güneydoğu Anadolu Bölgesinde Nüfus ve Nüfus Hareketleri.

de Knijff P., Kayser M., Caglia A., Corach D., Fretwell N., Gehrig C., Graziosi G., Heidorn F., Herrmann S., Herzog B., Hidding M., Honda K., Jobling M., Krawczak M., Leim K., Meuser S., Meyer E., Oesterreich W., Pandya A., Parson W., Penacino G., Perez-Lezaun A., Piccinini A., Prinz M., Schmitt C., Schneider P. M., Szibor R., Teifel-Greding J., Weichhold G., Roewer L., (1997). Chromosome Y microsatellites: population genetic and evolutionary aspects. *International Journal of Legal Medicine.* **110**, 134-140.

Devlin B., Risch N., Roeder K. (1990) No excess of homozygosity at loci used for DNA fingerprinting. *Science.* **249**, 1416-142.

Dib C., Faure S., Fizames C., Samson D., Drouot N., Vignal A., Millasseau P., Marc S., Hazan J., Seboun E., Lathrop M., Gyapay G., Morissette j., Weissenbach J. (1990). A comprehensive genetic map of the human genome based on 5,264 5,264 microsatellites. *Nature*, **380**, 152-154.

Dogan M., Kara U., Emre R., Fung W. K., Canturk K. M. (2014). Two brothers' alleged paternity for a child: who is the father? *Mol Biol Rep.* **42**, 1025-1027.



Dryja T. P., Mukai S., Peterson R., Rapaport J. M., Walton D, Yandell D. W. (1989). Parental origin of mutations of the retinoblastoma gene. *Nature*. **339**, 556-558.

Economou E. P., Bergen A. W., Warren A. C., Antonarakis S. E. (1990). The polydeoxyadenylate tract of Alu repetitive elements is polymorphic in the human genome. *Proc Natl Acad Sci USA*. **87**, 2951-2954.

Edwards A, Civitello A., Hammond H. A., Caskey C.T. (1991). DNA typing and genetic mapping with trimeric and tetrameric tandem repeats. *Am J Hum Genet*. **49**, 746-56.

Edwards A., Gibbs R. A., Nguyen P. N., Ansorge W., Caskey C.T. (1989) Automated DNA sequencing methods for detection and analysis of mutations: applications to the Lesch-Nyhan syndrome. *Trans Assoc Am Physicians*. **102**, 185-194.

Edwards A., Hammond H. A., Jin L., Caskey T., Chakraborty R. (1992). Genetic variation at five trimeric and tetrameric tandem repeats. *Genomics*. **12**, 241-53.

El Andari A., Othman H., Taroni F., Mansour I. (2013). Population genetic data for 23 STR markers from Lebanon. *Forensic Science International: Genetics*. **7(4)**, 108-113.

El Andari A., Othman H., Taroni F., Mansour I. (2013). Population genetic data for 23 STR markers from Lebanon. *Forensic Sci Int Genet*. **7**, e108–e113.

Erinç S., Çambel H., Braidwood R. J., Benedict P., Günay D., Jelinek A. J., Lawrence B., Özdoğan M., Whallon R., Wright G. A. 1980. Güneydoğu Tarih Öncesi Araştırmaları. İstanbul. İstanbul Üniversitesi Edebiyat Fakültesi Basımevi.

Excoffier. L, Lischer H. E. (2010). Arlequin suite ver 3.5: a new series of programs to perform population genetics analyses under Linux and Windows. *Mol Ecol Resour* **10**, 564–567.

Ferdous A., Ali M. E., Alam S., Hossain T., Hany U., Dissing J., Akhteruzzaman S. (2006). Genetic data on 10 autosomal STR loci in the Bangladeshi population. *Legal Medicine*. **8**, 297–299.

Gettings K. B., Aponte R. A., Vallone P. M., Butler J. M. (2015). STR allele sequence variation: Current knowledge and future issues. *Forensic Science International: Genetics*. **18**, 118–130.

Gomolka M., Hundrieser J., Nürnberg P., Roewer L., Epplen J. T., Epplen C. (1994). Selected di- and tetranucleotide microsatellites from chromosomes 7, 12, 14, and Y in various Eurasian populations. *Human Genetics*. **93**, 592-596.

Gordiz. 2017. COrDIS plus kit. Available online at: <http://gordiz.ru/index.php/en/products/humanidentification/analysis-of-human-strloci/36-cordis-plus-eng>.

Gurkan C., Demirdov D. K., Yamaci R. F., Sevay H. (2014). Population genetic data for 15 autosomal STR markers in Turkish Cypriots from Cyprus. *Forensic Science International: Genetics*. **14**: 1-3.

Hamamy H. (2012). Consanguineous marriages: preconception consultation in primary health care settings. *J Community Genet*. **3**, 185–192.

Hedjazi A., Nikbakht A., Hosseini M., Hoseinzadeh A., Vahid Hosseini S. M. (2013). Allele frequencies for 15 autosomal STR loci in Fars province population, southwest of Iran. *Legal Medicine*. **15**, 226–228.

Hossain T., Hasan M. M., Mazumder A. K., Momtaz P., Sharmin T., Sufian A., Akhteruzzaman S. (2014). Population genetic data on 15 autosomal STR loci in Bangladeshi population. *Forensic Science International: Genetics*. **13**, 4-5.

[https://strbase.nist.gov/str\\_CSF1PO.htm](https://strbase.nist.gov/str_CSF1PO.htm), 16.03.2018.

[https://strbase.nist.gov/str\\_D10S1248.htm](https://strbase.nist.gov/str_D10S1248.htm), 16.03.2018.

[https://strbase.nist.gov/str\\_D12S391.htm](https://strbase.nist.gov/str_D12S391.htm), 16.03.2018.

[https://strbase.nist.gov/str\\_D13S317.htm](https://strbase.nist.gov/str_D13S317.htm), 16.03.2018.

[https://strbase.nist.gov/str\\_D16S539.htm](https://strbase.nist.gov/str_D16S539.htm), 16.03.2018.

[https://strbase.nist.gov/str\\_D18S51.htm](https://strbase.nist.gov/str_D18S51.htm), 16.03.2018.

[https://strbase.nist.gov/str\\_D1S1656.htm](https://strbase.nist.gov/str_D1S1656.htm), 16.03.2018.

[https://strbase.nist.gov/str\\_D21S11.htm](https://strbase.nist.gov/str_D21S11.htm), 16.03.2018.

[https://strbase.nist.gov/str\\_D22S1045.htm](https://strbase.nist.gov/str_D22S1045.htm), 16.03.2018.

[https://strbase.nist.gov/str\\_D2S441.htm](https://strbase.nist.gov/str_D2S441.htm), 16.03.2018.

[https://strbase.nist.gov/str\\_D3S1358.htm](https://strbase.nist.gov/str_D3S1358.htm), 16.03.2018.

[https://strbase.nist.gov/str\\_D5S818.htm](https://strbase.nist.gov/str_D5S818.htm), 16.03.2018.

[https://strbase.nist.gov/str\\_D7S820.htm](https://strbase.nist.gov/str_D7S820.htm), 16.03.2018.

[https://strbase.nist.gov/str\\_D8S1179.htm](https://strbase.nist.gov/str_D8S1179.htm), 16.03.2018.

[https://strbase.nist.gov/str\\_FGA.htm](https://strbase.nist.gov/str_FGA.htm), 16.03.2018.

[https://strbase.nist.gov/str\\_SE33.htm](https://strbase.nist.gov/str_SE33.htm), 16.03.2018.

[https://strbase.nist.gov/str\\_TH01.htm](https://strbase.nist.gov/str_TH01.htm), 16.03.2018.

[https://strbase.nist.gov/str\\_TPOX.htm](https://strbase.nist.gov/str_TPOX.htm), 16.03.2018.

[https://strbase.nist.gov/str\\_VWA.htm](https://strbase.nist.gov/str_VWA.htm), 16.03.2018.

<https://tr.wikipedia.org/wiki/Kromozom#/media/File:Caryotype.gif>, 01.01.2018.

<https://www.google.com/maps>, 01.01.2018.

Jemeljanova V., Gobrusjonoka O., Bergere O., Latisheva K., Podovsovník Axelsson E., Pajnic I. Z. (2015). Population data for 15 autosomal STR loci from Latvia. *Int J Legal Med.* **129**, 739–740.

Jobling M. A., Pandya A., Tyler-Smith C. (1997). The Y chromosome in forensic analysis and paternity testing. *International Journal of Legal Medicine.* **110**, 118-124.

Jobling M. A., Tyler-Smith C. (1995). Fathers and sons: the Y chromosome and human evolution. *Trends in Genetics.* **11**, 449-456.

Kacmaz O, Dursun R, Durgun H, Akdag M, Orak M, Ustundag M, Gulloglu C. (2015). Demographic properties of civilians with blast injuries in Southeastern Anatolia Region. *Türk J Emerg Med.* **15**, 69–74.

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

Karakucak M. (2016). Kromozom anomalileri ve fertilite problemleri. *Androloji Bülteni.* 33-39.

Kashyap V.K., Sitalaximi T., Chattopadhyay P., Trivedi R. (2004). DNA profiling technologies in forensic analysis. *Int J Hum Genet.* **4(1)**, 11-30.

Kejanli T. (2005). Anadolu’da İlk Yerleşmeler ve Kentleşme Eğilimleri. *Doğu Anadolu Bölgesi Araştırmaları.* **4**, 89–97.

Khodjet-el-Khil H., Fadhlaoui-Zid K., Gusmao L., Alves C., Benammar-Elgaaied A., Amorim A. (2012). Allele frequencies for 15 autosomal STR markers in the Libyan population. *Annals of Human Biology.* **39(1)**, 80–83.

Klug W. S., Cumming M. R., Spencer C. A. 2009. Genetik Kavramlar. Ankara: Palme Yayınevi.

Kovatsi L., Parsons T. J., Just R. S., Irwin J. A. (2006). Genetic variation for 15 autosomal STR loci (PowerPlex 16) in a population sample from northern Greece. *Forensic Science International.* **159**, 61–63.

Kraaijenbrink T., van Driem G. L., Opgenort J. R. M. L., Tuladhar N. M., de Knijff P. (2006). Allele frequency distribution for 21 autosomal STR loci in Nepal. *Forensic Science International.* **168**, 227–231.

Li Z., Zhang J., Zhang H., Lin Z., Ye J. (2017). Genetic polymorphisms in 18 autosomal STR loci in the Tibetan population living in Tibet Chamdo, Southwest China. (2017). *International Journal of Legal Medicine.* doi: 10.1007/s00414-017-1740-1.

Litt M., Luty J. A. (1989). A hypervariable microsatellite revealed by in vitro amplification of a dinucleotide repeat within the cardiac muscle actin gene. *Am J Hum Genet.* **44**, 397-401.

Lüleyap H. Ü. 2008. Moleküler Genetiğin Esasları. Adana: Nobel Kitabevi.

Mahfoudh-Lahiani N., Rebai A., Makni H. (2006). Data for 10 autosomal STR markers in south Tunisian population. *Forensic Science International.* **164**, 254–256.

Maisels C. 1993. The Near East: archaeology in the Cradle of Civilization. London & New York: Routledge.

Meng H. T., Zhang L. P., Wu H., Yang C. H., Chen J. G., Wang Y., Yan J. W., Wang H. D., Zhang Y. D., Liu W. J., Zhu B. F. (2015). Genetic diversities of 20 novel autosomal STRs in Chinese Xibe ethnic group and its genetic relationships with neighboring populations. *Gene.* **557**, 222–228.

Messina F., Finocchio A., Akar N., Loutradis A., Michalodimitrakis E. I., Brdicka R., Jodice C., vd. (2016). Spatially explicit models to investigate geographic patterns in the distribution of forensic STRs: application to the North-Eastern mediterranean. *PLoS One.* **11**:e0167065.

Möller A., Meyer E., Brinkmann B. (1994). Different types of structural variation in STR's: HumFES/FPS, HumVWA and HumD21S11. *Int J Leg Med.* **106**, 319-23.

Mutlu S. (1995). Population of Turkey by ethnic groups and provinces. *New Perspect Türk.* **12**, 33–60.

Okolie V. O., Cisana S., Schanfield M. S., Akanmu A. S., Adekoya K. O., Oyedeji O. A., Podini D. (2018). Population data of 21 autosomal STR loci in the Hausa, Igbo and Yoruba people of Nigeria. *International Journal of Legal Medicine.* doi: 10.1007/s00414-018-1779-7.

Omran G.A. , Ruty G. N., Jobling M. A. (2009). Genetic variation of 15 autosomal STR loci in Upper (Southern) Egyptians. *Forensic Science International: Genetics.* **3(2)**, 39-44.

Orita M., Suzuki Y., Sekiya T., Hayashi K. (1990) Rapid and sensitive detection of point mutations and DNA polymorphisms using the polymerase chain reaction. *Genomics*. **5**, 874-879.

Ozkorkmaz A., Baransel Isir A., Pehlivan S., Gökalp Ozkorkmaz E. (2009). Forensic value of ten Short Tandem Repeat loci in Turkey compared to other ethnic groups. *BJMG*. **12/1**, 69-72.

Panneerchelvam S., Norazmi M.N. (2003). Forensic DNA profiling and database. *Malaysian Journal of Medical Sciences*. **10(2)**, 20-26.

Parys-Proszek A., Kupiec T., Wolanska-Nowak P., Branicki W. (2010). Genetic variation of 15 autosomal STR loci in a population sample from Poland. *Legal Medicine*. **12**, 246–248.

Pereira T. F. C., Malaghini M., Magalhaes J. C. M., Moura-Neto R., Sotomaior V. S. (2018). Genetic data for 26 autosomal STR markers from Brazilian population. *Int J Legal Med*. doi: 10.1007/s00414-018-1777-9.

Perez-Lezaun A., Calafell F., Mateu E., Comas D., Ruizpacheco R., Bertranpetit J. (1997,a). Microsatellite variation and the differentiation of modern humans. *Human Genetics*. **99**, 1-7.

Pesik V. Y., Fedunin A. A., Agdzhoyan A. T., Utevska O. M., Chukhraeva M.I., Evseeva I. V., Churnosov M. I., vd. (2014). Analysis of genetic diversity of Russian regional populations based on common STR markers used in DNA identification. *Russian Journal of Genetics*. **50**, 626-633.

Petkov P. M., Megan A., Cassell M. A., Sargent E. E., Charles J. Donnelly C. J., Robinson P., Crew V., Asquith S., Vonder Haar R., Michael V. Wiles M. V. (2004). Development of a SNP genotyping panel for genetic monitoring of the laboratory mouse. *Genomics*. **83**, 902– 911.

Phillips C., Fernandez-Formoso L., Garcia-Magarinos M., Porrás L., Tvedebrink T., Amigo J., Fondevila M., vd. (2011). Analysis of global variability in 15 established and 5 new European Standard Set (ESS) STRs using the CEPH human genome diversity panel. *Forensic Sci Int Genet*. **5**, 155-169.

- Poetsch M., von Wurmb-Schwark N. (2013). Allele frequencies for the 16 short tandem repeats of the Powerplex ESX17 kit in a population from Turkey. *Int J Legal Med.* **127**, 591-2.
- Porras L., Beltran L., Ortiz T., Sanchez-Diz P., Carracedo A., Henao J. (2008). Genetic polymorphism of 15 STR loci in central western Colombia. *Forensic Science International: Genetics.* **2**, e7–e8.
- Rakha A., Yu B., Hadi S., Sheng-bin L. (2009). Population genetic data on 15 autosomal STRs in a Pakistani population sample. *Legal Medicine.* **11**, 305–307.
- Rodenbusch R., Schumacher S., Gastaldo A. Z., Lanes Chula F. G., Maciel L. P., Grandi T., Michelon C. T., Costi C., (2009). Cláudia Maria Dornelles da Silva. Population genetic data for 11 STR loci, including SE33, in Southern Brazil. *Legal Medicine.* **11**, 200–202.
- Rodriguez J. J., Salvador J. M., Calacal G. C., Laude R. P., De Ungria M. C. (2015). Allele frequencies of 23 autosomal short tandem repeat loci in the Philippine population. *Leg Med.* **17**, 295-7.
- Roewer L., Kayser M., Dieltjes P., Nagy M., Bakker E., Krawczak M., Knijff P. (1996). Analysis of molecular variance (AMOVA) of Y-chromosom-specific microsatellites in two closely related human populations. *Human Moleküler Genetics.* **5**, 1029-1033.
- Rustamov A., (2006). Türkiye’de Y Kromozomuna Özgü 12 STR Lokusu Polimorfizmi İncelenmesi ve Haplotip Sıklığının Belirlenmesi. Doktora Tezi.
- Sadam M., Tasa G., Tiidla A., Lang A., Axelsson E. P., Pajnič I.Z. (2014). Population data for 22 autosomal STR loci from Estonia. *Int J Legal Med.* **129**, 1219-20.
- Saiz M., Rios-Rivas R. J., Alvarez J. C., Lorente J. A., Villegas-Carmona D., Ramirez-Flores E., Vega-Navarrete L. (2016). Genetic variation of 17 STR loci in a Mexican Mestizo population from Mexico City. *Int J Legal Med.* **130(6)**, 1505-1507.

Sanchez-Diz P., Acosta M. A., Fonseca D., Fernandez M., Gómez Y., Jay M., Alape J., Lareu M. V., Carracedo A., Restrepo C. M. (2009). Population data on 15 autosomal STRs in a sample from Colombia. *Forensic Science International: Genetics*. **3**, e81–e82.

Sanchez-Diz P., Menounos P. G., Carracedo A., Skitsa I. (2008). 16 STR data of a Greek population, *Forensic Sci. Int. Genet.* **2**, e71-e72.

Schaap M., Lemmers R. JLF., Maassen R., van der Vliet P. J., Hoogerheide L. F., van Dijk H. K., Baştürk N., de Knijff P., van der Maarel S. M. (2013). Genome-wide analysis of macrosatellite repeat copy number variation in worldwide populations: evidence for differences and commonalities in size distributions and size restrictions. *BMC Genomics*. **14**, 143.

Schmidt K. 2011. Göbekli tepe: a neolithic site in Southwestern Anatolia. In: Steadman SR, McMahon JG, editors. *The Oxford handbook of ancient Anatolia*. Oxford: Oxford University Press.

Shafique M., Hussain M., Shan MA., Shahzad M., Hussain S., Hussain N., Ehsan F., Perveen R., Iqbal M. (2015). Genetic diversity of 15 autosomal STR loci in the population of Southern Punjab Pakistan. *Forensic Sci Int Genet.* **19**, e1-e2.

Shan M. A., Hussain M., Shafique M., Shahzad M., Perveen R., Idrees M. (2016). Genetic distribution of 15 autosomal STR markers in the Punjabi population of Pakistan. *Int J Legal Med.* **130(6)**, 1487-1488.

Sinnett D., Deragon J. M., Simard L. R., Labuda D. (1990) Alu polymorphisms detected by polymerase chain reaction using Alu specific primers. *Genomics*. **7**, 331-334

Song F., Li J., Zhang L., Luo H. (2017). Population data for 22 autosomal STR loci in the Uygur ethnic minority. *Int J Legal Med.* **131(3)**, 651-652.

Stoneking M. 2017. *An Introduction to Molecular Anthropology*. Germany: Wiley Blackwell.



Takezaki N., Nei M., Tamura K. (2010). POPTREE2: Software for constructing population trees from allele frequency data and computing other population statistics with Windows interface. *Mol Biol Evol.* **27**, 747–752.

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

Tambets K., Kivisild T., Metspalu E., Parik J., Kaldma K., Laos S., Tolk H.V., vd., 2000. The topology of the maternal lineages of the Anatolian and Trans-Caucasus populations and the peopling of Europe: some preliminary considerations. In: KB C Renfrew, editor. *Archaeogenetics: DNA and the population prehistory of Europe: preliminary conclusions*. Cambridge: Cambridge University. p. 219–235.

Technical Note. (1994). DNA recommendations- 1994 report concerning further recommendations of the DNA commission of the ISFH regarding PCR-based polymorphisms in STR (short tandem repeat) systems. *Int J Leg Med.* **107**, 159-60.

Tereba A. (1999). Tools for analysis of population statistics. *Promega Corporation, Profiles in DNA.* **2**,14-26.

Tillmar A. O., Backstrom G., Montelius K. (2009). Genetic variation of 15 autosomal STR loci in a Somali population. *Forensic Science International: Genetics.* **4**, e19–e20.

Tokdemir M., Tuncez F.T., Vicdanli N.H. (2016). Population Genetic data for 15 Autosomal STR markers in Eastern Turkey. *Gene.* **586**, 36-40.

Tomas C., Skitsa I., Steinmeier E., Poulsen L., Ampati A., Borsting C., Morling N. (2015). Results for five sets of forensic genetic markers studied in a Greek population sample. *Forensic Sci Int Genet.* **16**, 132-137.

Tremblay D.C., Alexander G. Jr., Moseley S., Chadwick B. P. (2010). Expression, tandem repeat copy number variation and stability of four macrosatellite arrays in the human genome. *BMC Genomics.* **11**, 632.

Tuğ A., Erkol Z., Çetinyürek A., Doğan Alakoç Y., Elma C., Büken B., Erkol H. (2010). Allele distribution data for 16 short tandem repeat loci in Bolu. *Turk J Med Sci.* **40** (4), 659-664.

TUIK. 2016. Turkish Statistical Institute: statistics on Family (No: 24646). Available online at: <http://www.turkstat.gov.tr/PreHaberBultenleri.do?id=24646>.

Urquhart A., Kimpton P. C., Downes T. J., Gill P. (1994). Variation in short tandem repeat sequences- a survey of twelve microsatellite loci for use as forensic identification markers. *Int J Leg Med.* **107**, 13-20.

Vullo C., Rotondo M., Daguere N., Quiroz A., Velázquez V., Machado P., Serra H., Borosky A. (2016). Genetic polymorphism of 22 autosomal STR markers in Paraguay. *Forensic Sci Int Genet.* **25**, e16-e17.

Warburton P. E., Hasson D., Guillem F., Lescale C., Jin X., Abrusan G. (2008). Analysis of the largest tandemly repeated DNA families in the human genome. *BMC Genomics.* **9**, 533.

Weber J. L., May P. E. (1989). Abundant class of human DNA polymorphisms which can be typed using the polymerase chain reaction. *Am J Hum Genet.* **44**, 388-396.

Weir B. S., Cockerham C. C. (1984). Estimating F-Statistics for the analysis of population structure. *Evolution.* **38**, 1358–1370.

Yılmaz E. (2008). Nükleik asitlerin yapısı, fonksiyonu ve genom organizasyonu. Türk Hematoloji Derneği Moleküler Hematoloji Kursu, Ankara,

Yuan L., Ou Y., Liao Q., Gui J., Bai X., Ge J., Ye J., Zhang L. (2014). Population genetics analysis of 38 STR loci in the She population from Fujian Province of China. *Legal Medicine.* **16**(5), 314-8.

Zavarin V., Krassotkin E., Vinogradova S., Smirnova V., Kostinyuk G., Kalambet I., Kalambet N., Philippova A., Semikhodskii A. (2015). Exclusion rates in court-directed and personal information paternity tests in Russian Federation. *Forensic Science International: Genetics.* **5**, e508–e509.

Zhang S., Bian Y., Tian H., Wang Z., Hu Z., Li C. (2015). Development and validation of a new STR 25-plex typing system. *Forensic Science International: Genetics*. **17**, 61–69.



## ÖZGEÇMİŞ

Adı Soyadı: Nazlı BOZMAN

Doğum Yeri ve Tarihi: Gaziantep/1985

Yabancı Dil: İngilizce

e-posta: nazlibozman@gmailcom

### Eğitim Bilgileri

	Mezun olduğu okul	Mezuniyet Yılı
Yüksek lisans	Gaziantep Üniversitesi	2011
Lisans	Çukurova Üniversitesi	2008
Lise	Gaziantep 19 Mayıs Lisesi	2002

### İş Tecrübesi

**2014-Halen:** Klinik Araştırma Merkez Koordinatörü (Onkoloji Hastanesi/G.Antep)

**2016-2017:** GAÜN Araban MYO yarı zamanlı Öğretim Görevliliği (Genetik Dersi)

**2013-2014:** MEB Gaziantep/Şahinbey-Fen Bilgisi Öğretmeni (Ücretli Öğretmenlik)

**2010-2011:** Gaziantep Zafer Dersaneleri Biyoloji ve Fen Bilgisi Öğretmeni

### Yayınlar

#### I. Uluslararası Hakemli Dergilerde Yayınlan Makaleler

- **Bozman N.**, Gurkan C., Sevay H., Kanliada-Demirdov D., Ozbas-Gerceker F. (2018). “Genetic polymorphisms of 19 autosomal STR loci in a population sample from the Southeastern Anatolia Region of Turkey”, *Annals of Human Biology*. **45(2)**, 148-159.

- Ozbas-Gerceker F., **Bozman N.**, Arslan A., Serin A. (2013). “Population Data for 17 Y-STRs in Samples from Southeastern Anatolia Region of Turkey”, *Int J Hum Genet*, **13(2)**: 105-111.
- Ozbas-Gerceker F., **Bozman N.**, Gezici S., Pehlivan M., Yilmaz M., Pehlivan S., Oguzkan-Balci S. (2013). “Association of TAP1 and TAP2 Gene Polymorphisms with Hematological Malignancies”, *Asian Pac J Cancer Prev*, **14(9)**:5213-7.
- Ozbas-Gerceker F., **Bozman N.**, Kök S., Pehlivan M., Yilmaz M., Pehlivan S., Oguzkan-Balci S. (2013). “Association of LMP2 Polymorphism with Acute Myeloid Leukemia and Multiple Myeloma”, *Asian Pacific J Cancer*, **14 (11)**: 6399-6402.

## **II. Ulusal Bilimsel Toplantılarda Sunulan ve Bildiri Kitabında Basılan Bildiriler**

- Koyuncu T., Tufioğlu E., **Bozman N.**, Özbaş Gerçeker F., “Güneydoğu Anadolu Bölgesi Populasyonunda Aktive Edici KIR Genlerinin İncelenmesi”, 23. Ulusal Biyoloji Kongresi (5-9 Eylül 2016, Gaziantep)
- Tufioğlu E., Koyuncu T., **Bozman N.**, Özbaş Gerçeker F., “Güneydoğu Anadolu Bölgesi Populasyonunda Baskılayıcı KIR Genlerinin İncelenmesi”, 23. Ulusal Biyoloji Kongresi (5-9 Eylül 2016, Gaziantep)
- Sipahioğlu H., Demirkök A., **Bozman N.**, Özbaş Gerçeker F., “Güneydoğu Anadolu Bölgesi Popülasyonunda MUTYH Genindeki Alu İnsersiyon Sıklığının Belirlenmesi”, 23. Ulusal Biyoloji Kongresi (5-9 Eylül 2016, Gaziantep)
- Ataker Ö., Kara S., **Bozman N.**, Karakuş İ., Demirkök A., Karakök M., Özbaş Gerçeker, F., “Kromofob Tip Renal Hücre Karsinomlarında Aday Tümör Baskılayıcı Genlerin Epigenetik Aanalizi”, XIII. Ulusal Tıbbi Biyoloji ve Genetik Kongresi (26-30 Ekim 2013, Kuşadası)
- Demirkök A., Kara S., **Bozman N.**, Ataker Ö., Karakuş İ., Karakök M., Özbaş Gerçeker F., “Papiller Tip Renal Hücre Karsinomlarında Aday Tümör Baskılayıcı Genlerin Epigenetik Analizi”, XIII. Ulusal Tıbbi Biyoloji ve Genetik Kongresi (26-30 Ekim 2013, Kuşadası)

- **Bozman N.**, Özbaş Gerçeker F., Karakuş i., Ataker Ö., Arslan A., Serin A., “Genetik Uzaklıkların Y Kromozomu Analizine Dayalı Olarak Belirlenmesi”, 2. Moleküler Biyoloji ve Biyoteknoloji Kongresi (15-18 Kasım 2012, Antalya)
- Gezici S., **Bozman N.**, Özbaş Gerçeker F., “ Güneydoğu Anadolul Bölgesi Populasyonunda Antijen Sunumunda Görev Alan Genlerdeki Polimorfizmlerin İncelenmesi”, 21. Ulusal Biyoloji Kongresi (03-07 Eylül 2012, Ege Üniversitesi, İzmir, Türkiye)
- Özbaş Gerçeker F., Gezici S., **Bozman N.**, Mihçiođlu D., Pehlivan M., Yılmaz M., Pehlivan S., Oguzkan Balcı S., “TAP (Transporter Associated with Antigen Presenting) Genlerindeki Polimorfizmlerin Hematolojik Kanseler ile İlişkisi”, *XII. Ulusal Tıbbi Biyoloji ve Genetik Kongresi* (27-30 Ekim 2011, Antalya), Türkiye Klinikleri Tıp Bilimleri Dergisi, 31 (6): S71.
- Özbaş Gerçeker F., **Bozman N.**, Arslan A., Serin A., “ Güneydođlu Anadolu Popülasyonunda Y Kromozomu STR (Kısa Ardışık Tekrarlar) Varyasyonlarının İncelenmesi”, *XII. Ulusal Tıbbi Biyoloji ve Genetik Kongresi* (27-30 Ekim 2011, Antalya), Türkiye Klinikleri Tıp Bilimleri Dergisi, 31 (6): S222.
- Tunç E., Alın H., Özyazgan Y., **Bozman N.**, “Gaziantep’teki Tıbbi Atıkların Toplanması ve geri Dönüşümü”,*X.Ulusal Ekoloji ve Çevre Kongresi* (4-7 Ekim 2011, Çanakkale),
- Dođan T., Gezici S., **Bozman N.**, Mihçiođlu D. ve Özbaş Gerçeker F., “Güneydođu Anadolu Bölgesi Populasyonunda TAP1 ve TAP2 gen polimorfizmleri”, *20. Ulusal Biyoloji Kongresi (Uluslararası katılımlı)*, Denizli, PI-007, (21-25 Haziran 2010).