

GAZIANTEP ÜNİVERSİTESİ
FEN BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ

GÜNEYDOĞU ANADOLU BÖLGESİ POPULASYONUNDA
Y KROMOZOMU STR VARYASYONLARININ
İNCELENMESİ

BİYOLOJİ BÖLÜMÜ
YÜKSEK LİSANS TEZİ

NAZLI BOZMAN
AĞUSTOS 2011

**Güneydoğu Anadolu Bölgesi Populasyonunda Y Kromozomu STR
Varyasyonlarının İncelenmesi**

**Gaziantep Üniversitesi
Biyoloji Bölümü
Yüksek Lisans Tezi**

Danışman

Doç. Dr. Filiz ÖZBAŞ GERÇEKER

Nazlı BOZMAN

Ağustos 2011

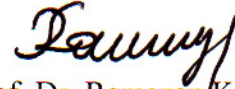
T.C.
GAZİANTEP ÜNİVERSİTESİ
FEN BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ
MOLEKÜLER BİYOLOJİ ANA BİLİM DALI

Tezin Adı: Güneydoğu Anadolu Bölgesi Populasyonunda Y Kromozomu STR Varyasyonlarının İncelenmesi

Öğrencinin, Adı Soyadı: Nazlı BOZMAN

Tez Savunma Tarihi: 10.08.2011

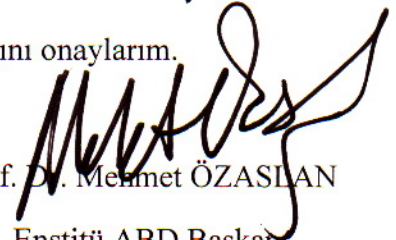
Fen Bilimleri Enstitüsü onayı



Prof. Dr. Ramazan KOÇ

FBE Müdürü

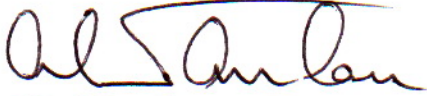
Bu tezin Yüksek Lisans tezi olarak gerekli şartları sağladığını onaylarım.



Prof. Dr. Mehmet ÖZASLAN

Enstitü ABD Başkanı

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



Prof. Dr. Ahmet ARSLAN
İkinci Tez Danışmanı



Doç. Dr. Filiz ÖZBAŞ GERÇEKER
Tez Danışmanı

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

Jüri Üyeleri:

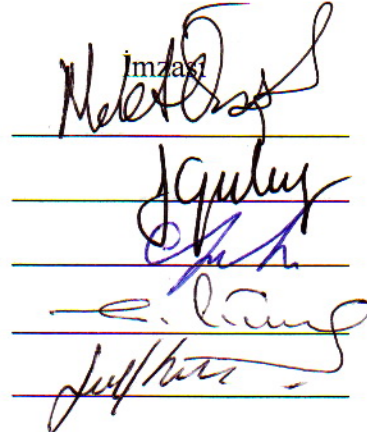
Prof. Dr. Mehmet ÖZASLAN

Doç. Dr. Filiz ÖZBAŞ GERÇEKER

Yrd. Doç. Dr. Serdar ÖZTUZCU

Yrd. Doç. Dr. Murat KÜTÜK

Yrd. Doç. Dr. Halil İbrahim KILIÇ



İmza

ÖZET

GÜNEYDOĞU ANADOLU BÖLGESİ POPULASYONUNDA Y KROMOZOMU STR VARYASYONLARININ İNCELENMESİ

BOZMAN, Nazlı

Yüksek Lisans Tezi, Biyoloji Bölümü

Tez Yöneticisi: Doç. Dr. Filiz ÖZBAŞ GERÇEKER

Ağustos 2011, 62 sayfa

Bu çalışmada, Güneydoğu Anadolu popülasyonunda 17 Y-STR lokusunun allel ve haplotip frekanslarının belirlenmesi ve Y Kromozom Haplotip Referans Veritabanı (YHRD) 'nda yer alan haplotip verilerinin analizi ile popülasyonlar arası genetik ilişkinin incelenmesi amaçlanmıştır. Y-STR lokusları periferik kandan izole edilen DNA örneklerinde AmpFISTR® Yfiler™ PCR kiti kullanılarak çoğaltılmış ve genotiplendirme ABI PRISM® 3130 Genetic Analyzer ile yapılmıştır. Verilerin analizi için “GeneMapper Software v. 3.2” (Applied Biosystems, FosterCity, CA, USA) ve Arlequin (Versiyon 3.5) programları kullanılmıştır. Sonuç olarak, 86 bireyde 79 farklı haplotip gözlenmiş, tüm lokuslar için haplotip çeşitliliği ve ayırım gücü (DC) sırasıyla 0.99 ve 0.92 olarak hesaplanmıştır. YHRD' de yer alan farklı popülasyonlara ait haplotip verileri bu çalışmanın sonuçları ile birlikte analiz edilmiş ve en düşük genetik uzaklık değeri Güneydoğu Anadolu popülasyonu ile İran popülasyonları arasında bulunmuştur.

Anahtar Kelimeler: Y-STR, Güneydoğu Anadolu, polimorfizm, genetik uzaklık

ABSTRACT

ANALYSIS OF THE Y CHROMOSOME STR VARIATIONS IN SOUTHEASTERN ANATOLIAN POPULATION

BOZMAN, Nazlı

M.Sc. in Biology Department

Supervisor: Assoc. Prof. Dr. Filiz ÖZBAŞ GERÇEKER

August 2011, 62 pages

In this study, it was aimed to determine the allele and haplotype frequencies of 17 Y-STR loci in Southeastern Anatolia population and investigate the genetic relationships between populations by analyzing the haplotype data present in Y Chromosome Haplotype Reference Database (YHRD). Y-STR loci were amplified in DNA samples isolated from peripheral blood by using AmpFISTR® Yfiler™ PCR kit and genotyping was done by ABI PRISM® 3130 Genetic Analyzer. “GeneMapper Software v. 3.2” (Applied Biosystems, FosterCity, CA, USA) and Arlequin (Version 3.5) programmes were used for the analysis of the data. As a result, 79 different haplotypes were observed in 86 individuals, the haplotype diversity for all loci and discrimination capacity (DC) were calculated as 0.99 and 0.92, respectively. The haplotype data for different populations present in YHRD were analysed together with the result of this study and the lowest genetic distance value was found between Southeastern Anatolia population and Iranian populations.

Keywords: Y-STR, Southeastern Anatolia, polymorphism, genetic distance

TEŞEKKÜR

Eğitimim süresince bilgi ve tecrübesinden yararlandığım, titiz, disiplinli çalışmalarından dolayı yanında çalışmaktan onur duyduğum, hiçbir zaman sabır, özveri, destek ve hoşgörüsünü benden esirgemeyen danışmanım Sayın **Doç. Dr. Filiz ÖZBAŞ GERÇEKER**'e ve tez çalışmama sağladığı değerli katkılarından dolayı ikinci danışmanım Sayın **Prof. Dr. Ahmet ARSLAN**' a,

Yüksek lisans eğitimim sırasında bana emeği geçen başta Bölüm Başkanımız Sayın **Prof. Dr. Mehmet ÖZASLAN** olmak üzere tüm değerli hocalarıma,

Tez çalışmamın başlangıcında deneme çalışmaları için GAÜN Tıp Fakültesi Genetik Tanı Laboratuvarı altyapısını kullanmama olanak sağlayan Sayın **Yrd. Doç. Serdar ÖZTUZCU** ve teknik desteğinden dolayı **Aysel DAĞCI**' ya,

Deneysel çalışmaların tamamlanması ve verilerin analizi için ÇÜ Tıp Fakültesi Adli Tıp Laboratuvarı olanaklarından faydalanmamı sağlayan ve benden desteklerini, bilgi ve deneyimlerini esirgemeyen **Dr. Bio. Ayşe SERİN** ve **Dr. Bio. Hüsnüye CANAN**' a,

Örneklemedeki desteğinden dolayı **Mol. Bio. Selçuk KÖK**, **Ahmet KARAÇOCUK** ve enformatik yardımlarından dolayı **Arş. Gör. Mehmet YARAN**' a, Adana'daki çalışmalarım sırasında benden maddi ve manevi desteklerini esirgemeyen sevgili arkadaşlarım **Uz. Bio. Derya KOCAMAZ SERBES** ve **Ezgi ÖZER**' e ve **diğer arkadaşlarıma**,

Bana her konuda destek olup sevgileri ve varlıklarıyla güven veren, çok sevdiğim **annem, babam ve aileme**,

Proje desteği veren **GAÜN Bilimsel Araştırmalar Yönetim Birimi**'ne,

En içten teşekkürlerimi sunuyorum.

İÇİNDEKİLER	Sayfa
ÖZET	i
ABSTRACT	ii
TEŞEKKÜR	iii
İÇİNDEKİLER	iv
ŞEKİLLER LİSTESİ	v
TABLolar LİSTESİ	vi
SİMGELER VE KISALTMALAR LİSTESİ	viii
BÖLÜM 1: GİRİŞ	1
1.1. Y Kromozomunun Tarihçesi	1
1.2. Y Kromozomunun Yapısı ve Özellikleri	3
1.3. Y Kromozomu Polimorfizmleri	6
BÖLÜM 2: LİTERATÜR ÖZETLERİ	12
BÖLÜM 3: MATERYAL ve YÖNTEM	22
3.1. Örnekleme	22
3.2. DNA İzolasyonu	23
3.2.1. DNA İzolasyonu işleminde Kullanılan Araç ve Kimyasallar	23
3.2.2. DNA İzolasyonu Sırasında Kullanılan Tampon Çözeltiler	23
3.3. DNA Konsantrasyonlarının Belirlenmesi	25
3.4. Y-STR Bölgelerinin Polimeraz Zincir Reaksiyonu (PCR) ile Çoğaltılması	25
3.4.1. Hazırlık aşamaları	25
3.4.2. PCR karışımının hazırlanması	26
3.4.3. PCR işlemi	28
3.5. Y-STR Genotiplendirme	28
3.6. Verilerin Analizi	29
BÖLÜM 4: BULGULAR	31
4.1. Örnekleme ve DNA İzolasyonu	31
4.2. Y-STR Lokuslarının Polimeraz Zincir Reaksiyonu (PCR) İle Çoğaltılması	31
4.3. Y-STR Lokuslarının Genotiplendirilmesi	31
4.4. Güneydoğu Anadolu Bölgesi Popülasyonunun Diğer Popülasyonlar ile Genetik Yakınlığının İncelenmesi	39
BÖLÜM 5: TARTIŞMA VE SONUÇ	47
KAYNAKLAR	51
Ek1.ÖRNEKLERİN 17 Y-STR LOKUSU İÇİN HAPLOTİP VERİLERİ	59

ŒEKİLLER LİSTESİ

Sayfa

Œekil 1.1. Y kromozomunun evrimi	2
Œekil 1.2. Y kromozomunun tarihsel ve coęrafik daęılımı	3
Œekil 1.3. İnsanda X ve Y kromozomu	4
Œekil 1.4. Y kromozomunun bölgeleri	6
Œekil 1.5. Y kromozomu üzerindeki STR' ler	10
Œekil 4.1 Güneydoęu Anadolu Bölgesinin farklı Türkiye popülasyonları ve coęrafik olarak yakın popülasyonlarla ilişkisi	40
Œekil 4.2 Güneydoęu Anadolu Bölgesinin Avrupa popülasyonları ile genetik ilişkisi	42
Œekil 4.3. Güneydoęu Anadolu popülasyonu ile farklı bölgelerden seçilmiş popülasyonlar arasındaki genetik ilişki	44

TABLULAR LİSTESİ	Sayfa
Tablo 3.1. Örneklerin şehirlere göre dağılımı	22
Tablo 3.2. AmpFISTR kit içeriğinde bulunan 17 Y-STR bölgesi	26
Tablo 3.3. AmpFISTR® Yfiler™ PCR kitinin bileşenleri	27
Tablo 3.4. PCR reaksiyonundaki ısı döngüleri	28
Tablo 4.1. DYS19 lokusunun allelleri ve gen çeşitliliği	32
Tablo 4.2. DYS389I lokusunun allelleri ve gen çeşitliliği	32
Tablo 4.3 DYS398II lokusunun allelleri ve gen çeşitliliği	32
Tablo 4.4 DYS390 lokusunun allelleri ve gen çeşitliliği	33
Tablo 4.5 DYS391 lokusunun allelleri ve gen çeşitliliği	33
Tablo 4.6 DYS392 lokusunun allelleri ve gen çeşitliliği	34
Tablo 4.7 DYS393 lokusunun allelleri ve gen çeşitliliği	34
Tablo 4.8 DYS385 lokusunun allelleri ve gen çeşitliliği	35
Tablo 4.9. DYS438 lokusunun allelleri ve gen çeşitliliği	36
Tablo 4.10. DYS439 lokusunun allelleri ve gen çeşitliliği	36
Tablo 4.11 DYS437 lokusunun allelleri ve gen çeşitliliği	37
Tablo 4.12 DYS448 lokusunun allelleri ve gen çeşitliliği	37
Tablo 4.13 DYS456 lokusunun allelleri ve gen çeşitliliği	37
Tablo 4.14 DYS458 lokusunun allelleri ve gen çeşitliliği	38

Tablo 4.15 DYS635 lokusunun allelleri ve gen çeşitliliği	38
Tablo 4.16 Y GATA H4 lokusunun allelleri ve gen çeşitliliği	39
Tablo 4.17. Güneydoğu Anadolu Bölgesinin farklı Türkiye popülasyonları ve coğrafik olarak yakın popülasyonlar arasındaki genetik uzaklık (Φ_{st}) değerleri	41
Tablo 4.18. Güneydoğu Anadolu Bölgesi ile Avrupa popülasyonları arasındaki genetik uzaklık (Φ_{st}) değerleri	43
Tablo 4.19. Güneydoğu Anadolu popülasyonu ile farklı bölgelerden seçilmiş popülasyonlar arasındaki genetik uzaklık değerleri	45
Tablo 4.20. Güneydoğu Anadolu popülasyonuna genetik olarak yakın bulunan popülasyonların sıralaması	46

SİMGELER VE KISALTMALAR LİSTESİ

%	Yüzde
°C	Santigrad derece
µl	Mikrolitre
AMOVA	Moleküler Varyans Analizi (Analysis of Molecular Variance)
Bç	Baz çifti
C	Sitozin
dATP	Deoksiadenozin trifosfat
DC	Ayrım gücü
dCTP	Deoksisitozin trifosfat
dGTP	Deoksiguanozin trifosfat
Dk	Dakika
DNA	Deoksiribonükleik asit
dTTP	Deoksitimidin trifosfat
EDTA	Etilendiamin tetraasetikasit
G	Guanin
G	Gram
H	Haplotip çeşitliliği
Hap. Frek	Haplotip Frekansı
HCL	Hidrojen klorür
ISFG	Uluslar arası Adli Genetik Topluluğu (International Society for Forensic Genetics)
LINE	Uzun serpiştirilmiş tekrarlar (Long Interspersed Repeats)
Lt	Litre
Mb	Megabaz
MDS	Çok boyutlu ölçekleme (Multidimensional Scaling)
MgCl ₂	Magnezyum klorür
ml	Mililitre
mM	Milimolar
MSY	Erkeğe özgü Y bölgesi
mtDNA	Mitokondriyal DNA
Na ₂ EDTA	Sodyum EDTA
NaCl	Sodyum klorür
NaOH	Sodyum Hidroksit
Ng	Nanogram
No	Numara
NRY	Rekombine olmayan bölgeler

PAR	Psödootozomal bölgeler
PCR	Polimeraz Zincir Reaksiyonu
Pop	Popülasyon
Rpm	Dakikadaki devir sayısı
SDS	Sodyum dodesil sülfat
SNP	Tek nükleotid polimorfizmleri (Single Nucleotide Polymorphism)
SRY	“Sex reversal Y”
Stand Sapma	Standart Sapma
STR	Kısa ardışık tekrarlar (Short Tandem Repeats)
Taq	Thermus aquaticus
TE	Tris-EDTA
U	Unit (birim)
UMEs	Eşsiz mutasyon olayları (Unique Mutation Events)
Vd	ve diğerleri
YCC	Y Kromozomu Konsorsiyumu
YHRD	Y Kromozom Haplotip Referans Veritabanı

BÖLÜM 1

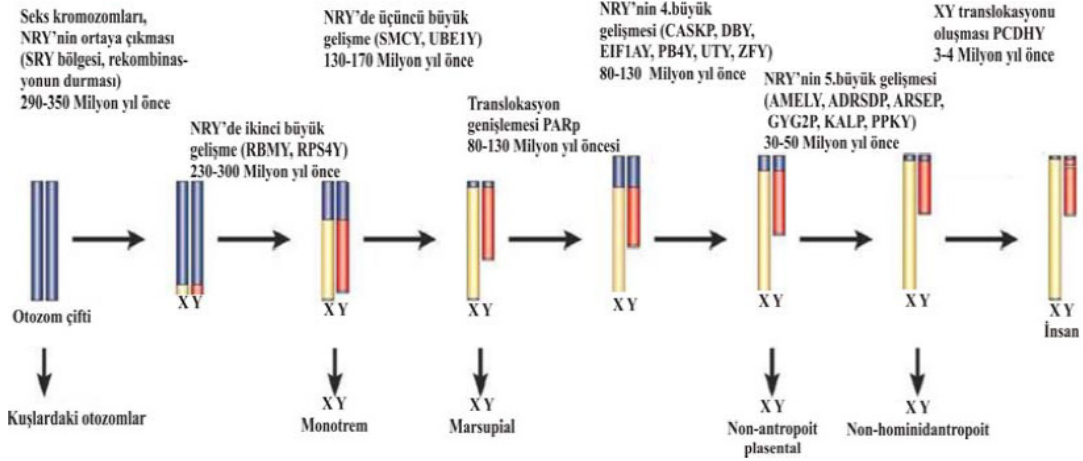
GİRİŞ

1.1. Y Kromozomunun Tarihçesi

İnsanlarda cinsiyet tayinini anlamak için gösterilen ilk çabalar hemen hemen yüz yıl önce başlamış olup, diploid kromozom sayısını tam olarak belirlemek için büyük çabalar sarf edilmiş, fakat kromozom sayılarının çok olması nedeniyle bunu sağlamak oldukça güç olmuştur (Klug vd., 2009). H. von Winiwarter 1912’de, spermatogonial metafaz yaymasında 47 kromozom saymış ancak 1920’lerde Theophilus Painter, testiküler doku hücrelerinde 45-48 arasında kromozom gözlemiş ve aynı zamanda küçük bir Y kromozomunun olduğunu keşfetmiştir (Klug vd., 2009). Painter özgün makalesinde, insanlarda diploid kromozom sayısının 46 olduğunu öngörmüş ancak daha sonra yanlış bir karar vererek, erkek ve dişilerde her ikisinin kromozom sayısının 48 olduğunu belirlemiş ve bu sayı 30 yıl boyunca kabul görmüştür (Klug vd., 2009). Daha sonra, 1956’da, Joe Hin Tjio ve Albert Levan kromozomları daha iyi göstermek için bir yöntem (karyotip analizi) bulmuşlar ve metafaz safhasının çok açık bir şekilde gösterilmesini sağlamışlar, böylece insan diploid kromozom sayısının 46 olduğu bulunmuştur (Klug vd., 2009). Normal 23 çift insan kromozomu içerisinde yalnız bir çifti erkek ve dişilerde farklılık gösterir, dişi birey iki X kromozomu, erkek birey ise bir X ve bir Y kromozomu taşımaktadır (Klug vd., 2009).

Y kromozomu 300 milyon yıllık bir süreçte, erkekliği devam ettirmek açısından önemli olan çok az sayıda geni korumayı başarırken; dölleyebilme yeteneği için gerek duyulan başka genleri de kazanmıştır (Karakan Karakaş, 2009). 1900’lü yılların başlarında araştırmacılar, belirli türlerde cinsiyetin kromozomlar tarafından belirlendiğinin farkına varmışlar ve yaklaşık 20 yıl sonra, insanlarda da diğer memelilerdeki gibi, cinsiyetin embriyonik gelişim sırasında kromozomlar tarafından belirlendiği gösterilmiştir (Karakan Karakaş, 2009). Yine bu yıllarda X ve Y’nin,

geçmişteki tek bir atadan köken alan ve birbirleriyle uyumlu olan bir çift otozomdan evrimleştikleri ileri sürülmüştür (Karakan Karakaş, 2009). X ve Y kromozomlarının geçmişte benzer olduklarıyla ilgili diğer bir kanıt da, Y kromozomunun X ile rekombine olmayan bölgesine (NRY: nonrecombining region on Y) saçılmış pek çok genin, X kromozomu üzerindeki eşlerinin hala bulunuyor olmasıdır (Karakan Karakaş, 2009).

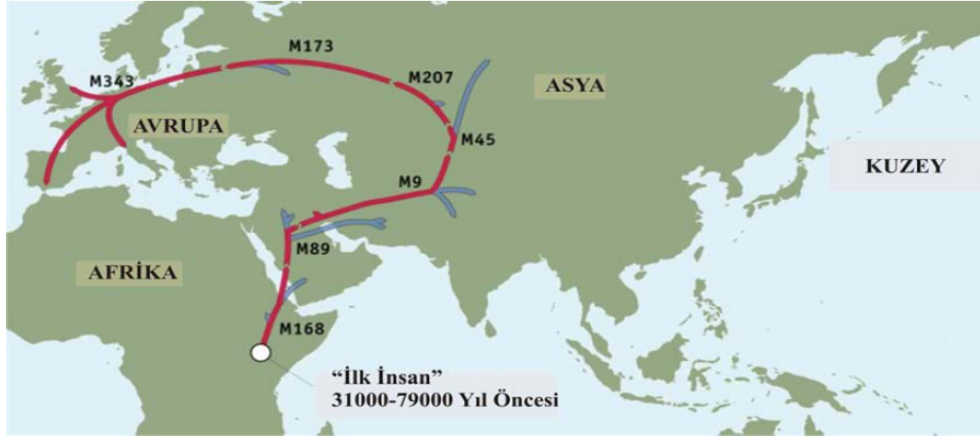


Şekil 1.1. Y kromozomunun evrimi (<http://www.bioscience.org/current/currissu.htm>, Erişim tarihi: 05.05.2011)

X ve Y kromozomları yaklaşık 240-320 milyon yıl önce, memelilerin kuşlardan ayrımı sırasında farklılaşmaya başlamış, zamanla, uçlarda yer alan ve X kromozomu ile homoloji gösteren PAR (Psödootozomal bölgeler) hariç, erkek cinsiyetiyle ilgili genlerin dışındaki dizilerin birçoğunu kaybetmiştir (Şekil.1.1) (Bökesoy, 2000). Y kromozomu zamanla küçülmesine rağmen, Y kromozomunun erkeğe özgü genler gibi bazı orijinal genleri korunmuştur (Delbridge ve Marshall-Graves, 1999).

Araştırmacılar, 1990 yılında Y kromozomu üzerindeki seks karakterini belirleyen SRY ("sex reversal Y") bölgesi tarafından kodlanan proteinlerin, çeşitli kromozomlar üzerindeki genleri etkinleştirerek testislerin oluşması yönünde gelişimi sağladıklarını ortaya koymuşlardır (Tağa, 2008). X kromozomu üzerinde homoloğu olmayan ve sadece testis oluşumundan sorumlu genlerin Y kromozomu üzerinde çok sayıda kopyası bulunmaktadır (Tağa, 2008).

Evrim boyunca, erkek bireylerin farklılaşması için gerekli genlerin Y kromozomuna göç ettiği varsayılmaktadır (Delbridge ve Marshall-Graves, 1999). Otozomal genler mitotik bölünme sırasında eşlenikleri sayesinde DNA tamirine girebilirken Y kromozomu üzerindeki eşleniği olmayan genlerde tamir mekanizması devreye giremez ve çok kopyalı genlerin bu nedenle oluştuğu düşünülmektedir (Delbridge ve Marshall-Graves, 1999). Spermatogenez için kritik genlerin çoklu kopyası olması yıkıcı mutasyonlar sonucu oluşan etkinin en aza indirilmesi bakımından önemli bir avantajdır (Delbridge ve Marshall-Graves, 1999).



Şekil 1.2. Y kromozomunun tarihsel ve coğrafik dağılımı
(<http://www.b12partners.net/mt/images/Haplogroup.jpg>, Erişim tarihi:05.05.2011)

Şekil 1.2’ deki “M” harfi ile gösterilen genetik işaretleyiciler, farklı Y kromozomu soylarının dünya üzerinde ne zaman ve nasıl yayıldığını anlamayı sağlamaktadır ve insan gen havuzunun tek belirleyicisinin doğal seçilimin olmadığı, tarihsel olayların da azımsanmayacak düzeyde etkilerinin olduğu düşünülmektedir (Jobling ve Tyler-Smith, 2003).

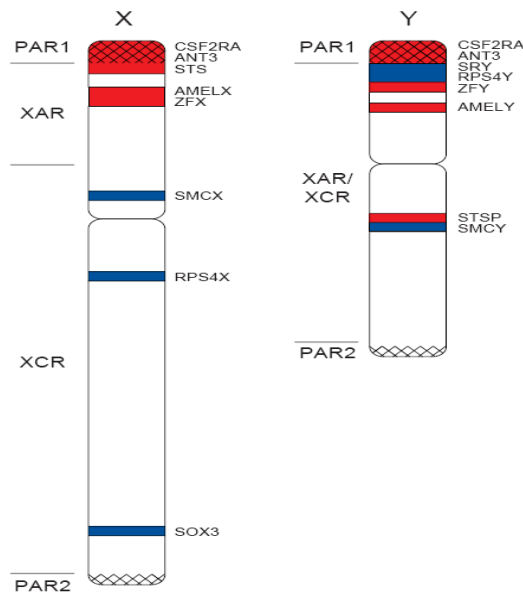
1.2. Y Kromozomunun Yapısı ve Özellikleri

İnsandaki 23 çift kromozomun son çifti olan cinsiyet kromozomları, kadınlarda XX, erkeklerde XY biçiminde olup cinsiyet kromozomları genellikle boyut, sentromer yerleşimi, kol oranı ve genetik içeriği bakımından homolog değildirler (Klug vd., 2009). İnsanda dişiliği belirleyen X kromozomu, dış görünüş olarak otozomal kromozomlara benzer, fakat erkekliği belirleyen Y kromozomu otozomal kromozomlardan tamamen farklı bir yapı göstermektedir (Klug vd., 2009).

X kromozomundan daha küçük ve daha az sayıda gen taşıyan Y kromozomu üzerinde bulunan genlerin belli bir kısmının, X kromozomu üzerinde homologları bulunmamaktadır (Zhivotovsky vd., 2003). Diğer bütün kromozomlardan farklı olarak, Y kromozomunun eşi yoktur, dolayısıyla da mtDNA ile birlikte Y kromozomunun özdeşliği olmayan (non-homolog) bölgesi rekombinasyona hiç uğramayan bölgelerdir (Zhivotovsky vd., 2003). X kromozomu ve otozomal kromozomlar nesilden nesile aktarıldıklarında rekombinasyona uğrayabilirler ve bu bakımdan direkt olarak ebeveynlerini yansıtmamaktadırlar, ancak Y kromozomu sadece babasal ataya, mtDNA ise genellikle sadece anasal ataya sahiptir ve genellikle mayoz sırasında rekombinasyona uğramadan olduğu gibi aktarılmaktadırlar (Jobling ve Tyler-Smith, 1995).

İnsan genomunda Y kromozomunun homologunun olmaması nedeniyle erkekler “hemizigot” olarak nitelendirilmektedir, bu durumda alternatif allel yoktur ve baskınlık ve çekiniklik kavramları söz konusu değildir (Klug vd., 2009).

Y kromozomu ilginç biyolojik özelliklere sahiptir. Sınırlı sayıda işlevsel gen taşımasına rağmen sık tekrarlayan diziler içermektedir ve kromozomun büyük bir kısmı haploid olduğu için atasal geçiş söz gösterir, sadece mutasyon birikmesi sonucu babadan oğula aktarımda değişiklikler söz konusu olur (Jobling vd., 1997).



Şekil 1.3. İnsanda X ve Y kromozomu (Delbridge ve Marshall-Graves, 1999)

Y kromozomu 21. kromozomdan sonraki en küçük kromozom olup haploid genomun % 2-3'ünü oluşturur ve akrosentrik bir yapıya sahiptir (Aşıcıoğlu, 2002). Yaklaşık 60 milyon baz (60 Mb) çifti içeren Y kromozomunda diğer kromozomlara oranla daha az sayıda işlevsel gen bulunmakta ancak kromozom sık tekrarlayan elemanları içermektedir (Jobling ve Tyler-Smith, 2003).

Y kromozomunda iki benzersiz bölge vardır; X kromozomu üzerindeki bir bölgeyle homoloğu olan bölgeler içeren psödootozomal bölgeler (PAR) (Şekil 1.3) ve X kromozomu üzerinde homoloğu olmayan ve mayoz sırasında rekombinasyona uğramayan bölgeler (NRY) (Grskovic' vd., 2010). Y kromozomunun diğer bölgesi haploid şekilde bulunur ve mayoz sırasında rekombinasyona uğramadığı için Y kromozomu polimorfizmleri açısından özel bir önem taşımaktadır (Grskovic' vd., 2010).

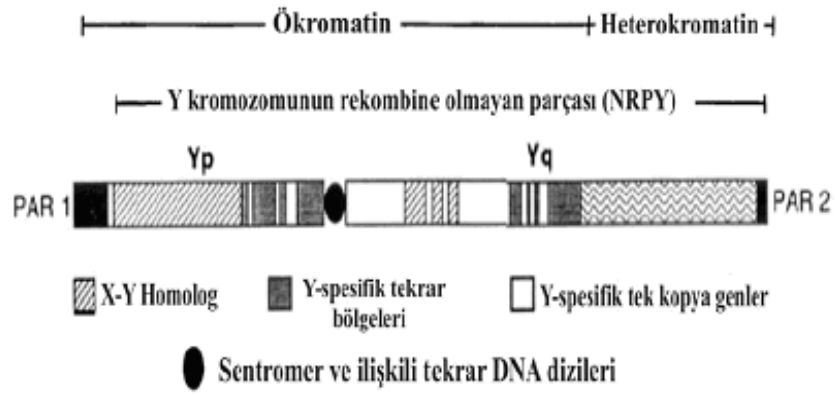
Y kromozomunun % 60'dan fazlası kromozomun q kolunda bulunan tekrar motiflerinden oluşmaktadır (Roewer vd., 1996). Y kromozomu üzerinde bulunan önemli genlerden birisi kromozomun kısa kolunda yerleşik olan ve testis gelişimini başlatan SRY genidir (Tağa, 2008).

Araştırmacılar, Y kromozomunda üç bölge (Şekil 1.4) tanımlamışlardır; psödootozomal, ökromatik ve heterokromatik bölge (Li vd., 2008).

Psödootozomal bölgeler kromozomun uç kısımlarında yer almakta olup kromozomun kısa kolunun ucuna yerleşen PAR1 bölgesi 2.7 Mb ve uzun kolunun ucuna yerleşen PAR2 bölgesi 0.33 Mb uzunluğundadır (Flaquer vd., 2008). X kromozomu üzerinde homologları bulunan ve mayoz esnasında rekombinasyona uğradığı için psödootozomal bölge adını alan bu bölgelerde bugüne kadar PAR1 bölgesinde 24, PAR2 bölgesinde ise 5 gen tanımlanmıştır (Flaquer vd., 2008).

Ökromatik bölge yaklaşık olarak 23 Mb'lık bir alanı kapsamaktadır; Y kromozomunun kısa kolunda PAR'ın dışında kalan bölge 8 Mb ve uzun kolunun proksimal kısmından meydana gelen 14.5 Mb'lık bölgeden oluşmaktadır (Foresta vd., 2001). Tüm ökromatik bölge üç sınıftan (x-transpoze, x-dejenere, amplikonik) oluşmaktadır (Li vd., 2008).

Heterokromatik bölge, Y kromozomunun uzun kolunun uzağında bulunan ve farklı erkek popülasyonlarında polimorfik özellik gösteren bu bölge genetik olarak etkisiz kabul edilmekte olup fazla oranda tekrar dizilerinden oluşmaktadır (Karakan Karakaş, 2009). Y kromozomunun büyük bölümünü (% 95) kapsayan ve mayoz esnasında rekombinasyona uğramayan NRY bölgesi (MSY bölgesi), ökromatik ve heterokromatik bölge içermektedir; ökromatik bölgede tekrar dizilerinin yanısıra cinsiyetin belirlenmesi, gonadoblastoma, boy kontrolü, turner stigmata ve spermatogenez ile ilgili genler bulunmaktadır (Karakan Karakaş, 2009) .



Şekil 1.4. Y kromozomunun bölgeleri (www.genclinics.org, Erişim tarihi:05.05.2011)

Y kromozomunun uzun kolunda değişkenlik gösteren bölge ve en uç bölge parlak flöresan özelliği göstermekte ve C, G bantlama teknikleri ile boyandığında çok koyu bir şekilde boyanmakta olup genetik olarak inaktif ve heterokromatin bölgesi olduğu kabul edilmektedir (Arrghi ve Hsu, 1971; Chen ve Ruddle, 1971).

1.3. Y Kromozomu Polimorfizmleri

Evrimsel süreçte tüm türlerin farklılaşmasından ve bir türün üyeleri arasındaki farklılıklardan genetik çeşitlilik sorumludur ve genlerde genetik çeşitliliğe yol açan bu değişikliklerden biri polimorfizmdir (Ekmekçi vd., 2008).

İnsanoğlu her zaman kökeni hakkında bilgi sahibi olmak istemiştir. Geçmişten günümüze tarihçiler, arkeologlar ve paleontologlar günümüz insan popülasyonlarının kökeni hakkında yapmış oldukları araştırmalar sonucu çeşitli kanıtlar elde etmişlerdir (Jobling ve Tyler-Smith, 1995). Daha sonra dilbilimciler ve günümüzde de gelişen teknolojik gelişmelerle birlikte moleküler biyologlar giderek artan bir şekilde insanın

kökeni ile ilgilenmeye başlamışlardır (Jobling ve Tyler-Smith, 1995). Bunun nedeni, sahip olunan DNA'nın atalardan geçmesi, başlangıçtan bu yana mutasyonların birikmesi ve sonuçta günümüz insanların DNA'ları arasında farklılıkların oluşmasıdır ki bu farklılıklar, o insanın genetik geçmişinin tarihi ve akrabalık ilişkilerine ışık tutacak kayıtları içermektedir (Jobling ve Tyler-Smith, 1995). Moleküler teknikler bu kayıtları değerlendirmeye olanak sağlamakta ve yol göstermektedir, böylece insanların genetik farklılıklarının evriminin öğrenilmesine yönelik ilde ve bu amaçla yapılan çalışmalarda hızlı artışa neden olmuştur (Jobling ve Tyler-Smith, 1995).

Bir toplumun genetik yapısındaki çeşitliliğin varlığı ve birden fazlasının birlikteliği “genetik polimorfizm” olarak adlandırılır ve bir DNA bölgesinin polimorfik olarak adlandırılması için toplum içinde o bölge ile ilgili iki veya daha fazla allelin bulunması gerekmektedir (Rustamov, 2006). Polimorfizmin ortaya çıkabilmesi için genomun belli bölgesindeki baz çiftleri dizindeki varyasyonların olması, bu değişikliklerin o populasyonda kalıcı olması ve sıklığının %1'den fazla olması gerekmektedir (Rustamov, 2006).

Genomdaki değişiklikler yapısal gen bölgesinde olabileceği gibi yapısal olmayan bölgelerde de yer alabilmektedirler (Klug vd, 2009). Yapısal gen bölgesinde olabilecek değişiklikler gen ürününün işlevsel bozukluğuna neden olursa, bu değişiklikleri taşıyan bireylerin toplumdaki ayıklanması ile sonuçlanabilmektedir ve dolayısıyla, yapısal gen bölgelerinde gözlenen polimorfizm genellikle populasyonda bir süreç içinde meydana gelen değişiklikleri tam olarak yansıtmayacağından filogenetik çalışmalarda yeterince bilgilendirici değildir (Rustamov, 2006). Buna karşılık, yapısal olmayan bölgelerdeki polimorfik değişiklikler çoğunlukla ayıklanmaya neden olmayacağından populasyon içinde korunarak varlıklarını sürdüürecek ve bu nedenle de izlemleri ve değerlendirilmeleri daha kolay ve bilgilendirici olacaktır (Rustamov, 2006).

Yaklaşık 20 yıl öncesine kadar insan Y kromozomunun polimorfik içerikten yoksun olduğu düşünülmekteydi, ancak son yıllarda gösterilmiş polimorfik çeşitlilik; tek baz değişimleri, ekleme/çıkartma (insersiyon/delesyonlar) ve tekrar dizileri bu görüşü değiştirmiştir (Perez-Lezaun vd., 1997,b). Günümüzde Y kromozom polimorfizmi

varyasyon içeriği bakımından insan evrimi modellerinin yeniden oluşturulmasında tek başına bir kanıt oluşturma özelliği taşımaktadır (Perez-Lezaun vd., 1997,b). Y kromozomu üzerindeki polimorfizmlerin evrimsel çalışmalardaki önemi keşfedildikten sonra popülasyon çalışmalarında sıklıkla kullanılmaya başlanmıştır, zira Y kromozomunun haploid olması, sadece atasal kalıtılması ve PAR dışında rekombinasyona uğramaması nedeniyle kromozomun tek bir blok haplotip olarak aktarılması bir avantajdır (Perez-Lezaun vd., 1997,b).

Son yıllarda Y kromozomunun rekombinasyona uğramayan bölgesinde 250' nin üzerinde polimorfik bölge tanımlanmıştır, bu polimorfik bölgeler üç grupta sınıflandırılmaktadır (de Knijff, 2000):

- Düşük mutasyonlu biallelik belirteçler: Bunlar insan evriminde eşsiz mutasyon olaylarıyla (UMEs-“Unique Mutation Events”) tanımlanan tek baz değişiklikleri (SNP-“Single Nucleotide Polymorphisms”), Alu ekleme/çıkartma polimorfizmleri veya uzun serpiştirilmiş tekrarların (LINE-long interspersed repeats) insersiyon polimorfizmleridir (de Knijff, 2000).
- Mikrosatellitler veya kısa ardışık tekrarlar (STR): Bunların mutasyon hızının jenerasyon başına % $0,2 \times 10^{-3}$ - $9,3 \times 10^{-3}$ arasında değiştiği çalışmalarla gösterilmiştir (de Knijff, 2000).
- Yüksek değişkenlik gösteren bölgeler: Bu bölgeler çok yüksek mutasyon hızına sahiptirler, örneğin MSY1 minisatellit bölgesinin mutasyon hızı jenerasyon başına % 6-11 arasında bulunmuştur (de Knijff, 2000).

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 Satelitler, tekrar biriminin uzunluğuna bağlı olarak makrosatellitler, minisatellitler ve mikrosatellitler olmak üzere üç gruba ayrılırlar (Perez-Lezaun vd., 1997,a; Roewer vd., 1996). Bu bölgelerden biri olan mikrosatellit bölgeler, tekrar biriminin daha kısa olması nedeniyle daha fazla polimorfizm içermeleri bakımından özel bir önem taşımaktadırlar (Perez-Lezaun vd., 1997,a;

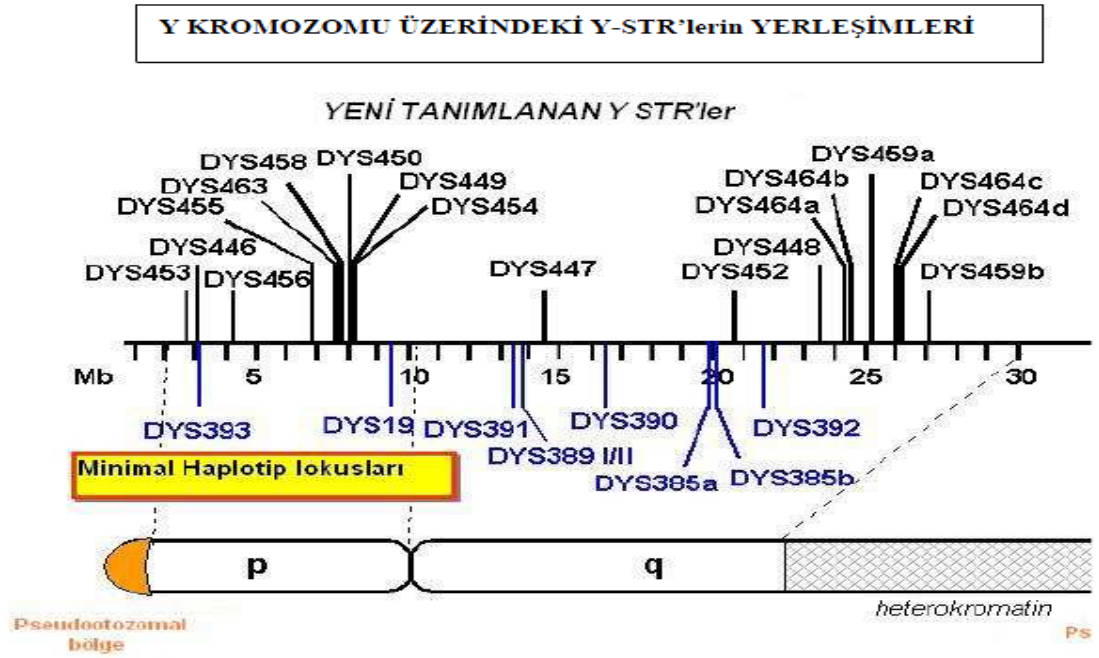
Roewer vd., 1996). Mikrosatellitler (STR), 2-6 bç uzunluğundaki tipik kısa dizinlerin ardarda tekrarlanmasından oluşurlar ve tekrar sayısındaki değişiklikler sonucu oluşan uzunluk farklılıklarının sıklıkla gözleendiği bilinmektedir (Gomolka vd., 1994). Yapısal olmayan polimorfik bölgelere ait alellerin mutasyonları biriktirebilme özellikleri evrilme hızının hesaplanması ve gen göçünün izlemi için daha tutarlı bilgi oluşturacağından STR gibi bölgeler filogenetik çalışmalarda ve insan yayılım modellerinin oluşturulmasında bilgi kaynağı olarak tercih edilmektedirler (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.

Başlangıçta, Y kromozomu üzerinde az sayıda polimorfizm tanımlanmışken daha sonra yeni STR' lerin tanımlanması moleküler evrim çalışmaları açısından oldukça faydalı olmuştur (Perez-Lezaun vd., 1997,b). Y-STR'ler çalışma kolaylığı, mutasyon sıklığının çok fazla olmaması ve güvenilir derecede polimorfik olmaları ve heterozigotluğun yüksek olması sebebiyle allel çeşitliliği bakımından daha fazla bilgi vermektedirler (Cagila vd., 1997). Ancak, tekrar dizi içeriğinden dolayı mikrosatellitler daha az kararlı olduklarından, mevcut allel havuzuna göre geriye doğru eski mutasyon olaylarını belirlemek zorlaşmaktadır (Cagila vd., 1997). Atasal kalıttan dolayı, sınırlı sayıda Y-STR bölgesi popülasyonlar arası farklılıkları aynı sayıda otozomal bölgelere nazaran daha iyi gösterebilmektedir (Cagila vd., 1997).

Dünyadaki Y kromozomu ile ilgili çalışmaların bir merkezde toplanması ve uygun sınıflandırma yapılabilmesi amacıyla 1995 yılında "Y Kromozomu Konsorsiyumu" (YCC) kurulmuştur (Jobling ve Tyler-Smith, 1995). İnsan Y kromozomundaki genetik varyasyonları belirlemeye yönelik çalışmalar yapan konsorsiyumun amacı; popülasyonlarda Y kromozom polimorfizmlerini araştırmak ve elde edilen sonuçları bir bilgi bankasında arşivlemek ve korumaktır (Jobling ve Tyler-Smith,1995).

Son yıllarda, Y kromozomundaki STR'ler çok sayıda farklı araştırma grubu tarafından çalışılmış ve gözlenen aleller isimlendirilmiştir (Şekil.1.6) (Y Chromosome Consortium, 2002). STR bölgesi ve allellerinin isimlendirilmesi hususunda Uluslararası Adli Genetik Topluluğu (ISFG-International Society for Forensic Genetics) komisyonlarınca tavsiyeler yapılmıştır. Y kromozomal STR'leri

için de aynı prensipler geçerlidir (Aşıcıoğlu 2002). Buna göre isimlendirmede D # - S # sistemine göre yapılmakta, örneğin D3S1358 bölgesi 3. kromozomda bulunduğu için bu adı aldığı gibi DYS19 bölgesi Y kromozomda bulunduğu için bu şekilde adlandırılmaktadır (Aşıcıoğlu 2002). İlk tanımlanan Y-STR, Y27H39 olup bugün DYS19 olarak adlandırılmaktadır ve Y kromozoma özgü yirmi beşin üzerinde Y-STR bölgesi tanımlanmıştır (Aşıcıoğlu 2002). Mevcut Y-STR bölgelerinin büyük bir çoğunluğu 4-7 allel içeren, orta derecede polimorfizm gösteren bölgelerdir, ancak DYS385 gibi birkaç bölgenin ayırım gücü oldukça yüksektir (Aşıcıoğlu 2002).



Şekil 1.5. Y kromozomu üzerindeki STR' ler
(<http://www.cstl.nist.gov/strbase/ystrpos1.html>, Erişim tarihi: 05.05.2011)

En çok çalışılmış ve yayınlanmış olan belirleyiciler, YCC tarafından aynı örnek grubunda genotiplendirilmiş ve bu sayede isimlendirmede bir standardizasyon sağlanmıştır (Y Chromosome Consortium, 2002).

YCC' nin önerisine göre en iyi sonuç alınan 9 bölgenin (DYS19, DYS385a/b, DYS389I/II, DYS390, DYS391, DYS392 ve DYS393) oluşturduğu haplotip "minimal haplotip" olarak tanımlanmıştır (Rustamov, 2006). Tanımlanan ve önerilen diğer bir haplotip ise "genişletilmiş (expanded) haplotip" olarak adlandırılmıştır ve bu haplotip, "minimal haplotip" bölgelerine ilaveten YCAIIa/b bölgeleri eklenmiş 11 bölgenin oluşturduğu haplotiptir (Rustamov, 2006). YCC' nin yanı sıra serbest

erişime açık olan “Y Kromozom Haplotip Referans Veritabanı’nda (<http://www.yhrd.org/>) birçok popülasyona ait haplotipler verileri yer almaktadır.

Önerilen tez çalışmasının amacı; Güneydoğu Anadolu Bölgesi popülasyonunda 17 Y-STR varyasyonunun allel ve haplotip dağılımının belirlenmesi ve elde edilen verilerin Y Kromozom Haplotip Referans Veritabanı’nda yer alan farklı popülasyonlara ait verilerle birlikte analiz edilmesi sonucunda popülasyonlar arası genetik ilişkinin incelenmesidir.

BÖLÜM 2

LİTERATÜR ÖZETLERİ

Pestoni vd. (1998), Galisya (Kuzeybatı İspanya) popülasyonundan rastgele seçilmiş 116 erkek bireyde 7 STR (DYS19, DYS389-I, DYS389-II, DYS390, DYS393 ve DYS385-I ve DYS385-II) bölgesini analiz etmişlerdir. Ayrıca 35 baba/oğul kombinasyonunda mutasyon analizi yapılmıştır (Pestoni vd., 1998). Çalışmada elde edilen veriler diğer popülasyon çalışmaları ile karşılaştırılmış ve DYS385 dışındaki STR'ler için farklı alellerin dizi analizi yapılarak alellik belirleyiciler oluşturulmuştur (Pestoni vd., 1998).

Meksika'nın kuzeybatı bölgesinden 120 sağlıklı erkek bireyde 6 Y-STR (DYS19, DYS385, DYS389-I, DYS390, DYS391 ve DYS393) bölgesi incelenmiş ve her STR için allel frekansları hesaplanmıştır (Rangel-Villalobos vd., 2001). Gen farklılığı % 51,4 (DYS393) ile %92,5 (DYS385) arasında farklılık göstermiştir (Rangel-Villalobos vd., 2001). Daha önce yayınlanan popülasyon verileriyle karşılaştırıldığında DYS19, DYS389-I, DYS390, DYS391 ve DYS393 bölgelerinin allel dağılımlarının ABD İspanyolları ile benzerlik gösterdiği tespit edilmiştir (Rangel-Villalobos vd., 2001). DYS385 bölgesi için Meksikalılar çoğu Avrupa popülasyonu ile benzer tipik alleli (11/14, %24,4) göstermesine rağmen, diğer alellerin dağılımında farklılıklar gözlenmiştir (Rangel-Villalobos vd., 2001). Ayrıca, çalışılan 6 STR' nin haplotip çeşitliliği %99,3 ve erkek birey tanımlama kapasitesi %84,1 olarak belirlenmiştir (Rangel-Villalobos vd., 2001).

Türkiye popülasyonunda yapılan bir çalışmada birbiri ile akraba olmayan 200 erkek bireyde 6 Y-STR (DYS19, DYS385, DYS389/II, DYS390, DYS391, DYS393) analiz edilmiş ve allel dağılımları belirlenmiştir (Aşıcıoğlu vd., 2003). Elde edilen veriler önceki çalışmalarla kıyaslandığında, Türk erkeklerinin İsviçre ve Alman popülasyonlarından önemli farklılıklar göstermediği belirtilmiştir (Aşıcıoğlu vd., 2003). Gen çeşitliliği % 48,3 (DYS391) ve %96 (DYS385) arasında farklılık

göstermiştir (Aşıcıoğlu vd., 2003). Haplotip analizi yapıldığında, 170'i benzersiz olmak üzere toplam 184 haplotip belirlenmiş olup en yaygın gözlenen haplotipin frekansı %1,5 olarak rapor edilmiştir.

Nasidze vd. (2003), Kafkas, İran ve Türkiye'de 16 populasyonda 9 Y-STR (DYS385a, DYS385b, DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393 ve DYS19) bölgesini incelemişlerdir. Toplam 675 erkek bireyin 39'unun Ankara'dan örneklendiği bu çalışmada tüm populasyonların haplotip dağılımları belirlenmiştir (Nasidze vd., 2003). Çalışılan Türkiye populasyonunda 39 farklı haplotip tanımlanmış, dolayısıyla haplotip çeşitliliği ve ayırım gücü 1.00 olarak belirlenmiştir (Nasidze vd., 2003).

Cinnioğlu vd. (2004), toplam 523 Türk erkeğinde yaptıkları çalışmada 89 biallelik polimorfizmi ve 10 STR bölgesini (DYS19, DYS388, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393, DYS389I(CD), DYS389II(AB), DYS439, DYS7.2) analiz etmişler ve 52 farklı haplotip tanımlamışlardır. Majör olarak haplogrup E3b, G, J, I, L, N, K2 ve R1 gözlenmiş (%94,1) ve bu dağılım Avrupa ve komşu yakın doğu populasyonları ile benzerlik göstermiştir (Cinnioğlu vd., 2004). Öte yandan; C, Q ve O haplotipleri (%3,4) Orta Asya populasyonları ile; H, ve R2 haplotipleri (%1,5) Hindistan ile; A, E3*, E3a haplotipleri (1%) ise Afrika populasyonları ile düşük düzeyde benzerlik göstermiştir (Cinnioğlu vd., 2004).

Rustamov vd. (2004), Türkiye'nin İç Anadolu Bölgesinde 8 Y-STR (DYS19, DYS388, DYS389/I, DYS389/II, DYS390, DYS391, DYS392 ve DYS393) bölgesini incelemişlerdir. Çalışmada, rastgele seçilmiş, sağlıklı ve en az üç nesil boyunca aynı bölgede yerleşik 59 erkekte örneklem yapılmış olup çalışmanın sonucunda en düşük çeşitlilik DYS388 bölgesinde en yüksek çeşitlilik ise DYS399/II bölgesinde gözlenmiştir (Rustamov vd., 2004).

Kürtçe konuşan toplulukların orijinleri ve ilişkilerini incelemeyi amaçlayan bir çalışmada, mtDNA HV1 dizileri, 11 Y kromozom biallelik belirleyici ve 9 Y-STR bölgesi Türkiye'den Zazaca ve Kurmanci konuşan Kürtler ile Gürcistan'dan Kurmanci konuşan Kürtlerde analiz edilmiştir (Nasidze vd., 2005). Bulgular, diğer Kürt populasyonları ve Avrupa, Kafkas ve Batı/Orta Asya populasyonlarına ait veriler ile karşılaştırıldığında, Kürt gruplarının en çok diğer Batı Asya gruplarına

yakın olduđu, Orta Asya popülasyonlarına ise oldukça uzak olduđu görülmüştür (Nasidze vd., 2005). mtDNA ve Y kromozom analiz sonuçları birbirini desteklememiş olduđu için popülasyonun anasal (maternal) ve atasal tarihlerinin farklı olabileceđi bildirilmiştir (Nasidze vd., 2005).

Hong Kong'daki yerli Çin Popülasyonunda 12 Y-STR (DYS391, DYS389I/II, DYS439, DYS393, DYS390, DYS385a/b, DYS438, DYS19 ve DYS392) analiz edilmiş ve haplotip/alell frekansları belirlenmiştir (Yeung vd., 2006). Akraba olmayan 481 bireyde 388'i benzersiz olmak üzere 424 farklı haplotip belirlenmiş olup allel çeşitlilik değerleri 0,4273 (DYS438) ile 0,9555 (DYS385a/b) arasında değişmiştir, ayrıca haplotip çeşitliliđi ve tanımlama kapasitesi sırasıyla 0,9992 ve 0,8815 olarak belirlenmiştir (Yeung vd., 2006).

Rustamov vd.(2006) yaptıkları çalışmada 12 Y-STR (DYS19, DYS385a/b, DYS388, DYS389I/II, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393 ve YCAIIa/b) bölgesinin Türkiye' deki allel ve haplotip dağılımını belirlemişlerdir. İncelenen her bölgenin en sık gözlenen alleli ve ayırım gücü tespit edilmiştir (Rustamov vd., 2006). Ayırım gücü yüksek haplotiplerin popülasyon çalışmalarında, babalık tayini ve adli tıpta güvenilir şekilde kullanılabileceđi belirtilmiştir (Rustamov vd., 2006).

Japon popülasyonundan 263 erkek bireyde Y kromozomu biallelik belirleyicileri ve STR polimorfizmleri incelenmiştir (Nonaka vd, 2007). Toplam 47 biallelik belirleyici için 20 haplogrup tanımlanmış olup bunlardan 4 tanesi ilk kez bu çalışmada tanımlanmıştır (Nonaka vd, 2007). Çalışmaya 16 Y-STR' nin de dahil edilmesiyle farklı haplotip sayısı 225' e yükselmiş, haplotip çeşitliliđi de %99.40' a çıkmıştır (Nonaka vd, 2007).

Dönbak vd. (2006), Dođu Akdeniz bölgesinden akraba olmayan 325 bireyde (Adana' dan 104 Türk ve Arapça konuşan Eti Türkü ile Kahramanmaraş'tan 111 Roman ve 110 Türk) 10 Y-STR bölgesini (DXYS156-Y, DYS19, DYS385, DYS389 I and II, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393) analiz etmişlerdir. Eti Türklerinde 93, Romanlarda 106 ve Türklerde 103 farklı haplotip belirlenmiş ve Eti Türklerinde 84, Romanlarda 103 ve Türklerde 98 haplotipin benzersiz olduđu rapor edilmiştir (Dönbak vd., 2006). Eti Türkleri' nde haplotip çeşitliliđi 0.974, Romanlarda 0.979 ve Türklerde 0.989 olarak belirlenmiştir (Dönbak vd., 2006). Bazı haplotiplerin 3

popülasyonda paylaşıldığı ancak sadece tek popülasyona özgü haplotiplerin de var olduğu bildirilmiştir (Dönbak vd., 2006). Y Haplotip Referans Veritabanı (YHRD)'nda yer alan veriler ile karşılaştırma yapıldığında bazı haplotiplerin Suriye ve Irak gibi komşu popülasyonlar ve hatta Avrupa popülasyonları ile paylaşıldığı gözlenmiştir (Dönbak vd., 2006).

Romero vd.(2008) Kolombiyalı Karayip popülasyonundan akraba olmayan 305 erkek bireyde 16 Y-STR bölgesini analiz ederek allel ve haplotip frekanslarını belirlemiştir. Toplamda 293 haplotip belirlenmiş olup bunlardan 283'ünün benzersiz olduğu, diğer 10 haplotipin ise Karayip popülasyonunda iki ya da üç defa görüldüğü bildirilmiştir (Romero vd., 2008). Haplotip çeşitliliği Cordoba popülasyonunda % 99,99 ve Sucre popülasyonunda %99,66 bulunmuş olup bu değerlerin diğer popülasyonlara göre yüksek olduğu belirtilmiştir (Romero vd., 2008). Genel haplotip çeşitliliği %99,97 ve ayırım gücü %96,1 olarak hesaplanmıştır (Romero vd., 2008). Kolombiya ve İspanyol popülasyonlarında (10 popülasyon, 3139 haplotip) yapılan AMOVA analizi, Avrupa kökenli Kolombiya popülasyonlarında fazla farklılık olmadığını ancak Kolombiya'da yaşayan Afro-Amerikan popülasyonlarının uzak olduğunu ortaya koymuştur (Romero vd., 2008).

Yunanistan' da bulunan 3 erken Neolitik yerleşim bölgesinden 171 ve Girit'ten 193 bireyde 10 Y-STR bölgesi (DYS19, DYS388, DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393, DYS439 ve DYS461) analiz edilmiştir (King vd., 2008). Haplotip dağılımları incelendiğinde Yunanistan'daki erken Neolitik yerleşim bölgelerinin Balkanlara benzediği ancak Girit haplogruplarının daha çok Orta Anadolu/Akdeniz bölgelerine yakın olduğu gözlenmiştir (King vd., 2008).

Çin Hui Etnik popülasyonunda akrabalık ilişkisi olmayan 143 erkek bireyde 17 Y-STR analiz edilmiş ve toplamda 136 farklı haplotip belirlenmiş olup bunların 129'u sadece bir bireyde, geri kalan 7'si ise birden fazla bireyde görülmüştür (Guo vd., 2008). Çalışılan 17 Y-STR için genel haplotip çeşitliliği 0,9933 ve ayırım gücü de 0,9511 olarak hesaplanmıştır (Guo vd., 2008). Gen çeşitlilik değerlerinin 0,4161 (DYS391) ile 0,9571 (DYS385a,b) arasında değiştiği saptanmıştır (Guo vd., 2008). Elde edilen veriler önceki çalışmaların sonuçları ile karşılaştırıldığında Çin Hui popülasyonunun Çin Uygur Etnik grubu, Japon, Kore, Bask ve Tunus

popülasyonlarından oldukça önemli farklılıklar gösterdiği ancak bazı komşu Çin popülasyonları ile benzer olduğu bildirilmiştir (Guo vd., 2008).

Hee Kim vd.(2008) Kore popülasyonundan akraba olmayan 526 erkek bireyde 16 Y-STR bölgesinin allel frekansı ve haplotip dağılımlarını belirlemişlerdir. Çalışmanın sonucunda toplam 478 haplotip belirlenmiş olup bunlardan 440'ı ilk kez bildirilmiştir (Hee Kim vd., 2008). Genel haplotip çeşitliliği 0,9996 ve ayırım gücü 0,9087 olarak hesaplanmıştır (Hee Kim vd., 2008). Analiz sonuçları diğer popülasyonlarla karşılaştırıldığında Kore popülasyonunun Japon ve Malezya popülasyonlarına oldukça uzak olduğu ancak Çin Han popülasyonlarına yakınlık gösterdiği belirlenmiştir (Hee Kim vd., 2008).

İzlanda popülasyonundan 100 bireyde 12 Y-STR bölgesi analiz edilmiş ve 75 farklı haplotip tanımlanmış olup haplotiplerin tamamı dört kezden daha az gözlenmiştir (Andreassen vd., 2010). Minimal haplotip çeşitliliğine bağlı olarak genetik uzaklıkların karşılaştırılması sonucunda İzlanda popülasyonunun İsveç, Birleşik Krallık, İrlanda ve Grönland' a göre Norveç ve Danimarka' ya daha yakın olduğu görülmüştür (Andreassen vd., 2010).

Tayvan'ın Atayal popülasyonunda yapılan çalışmada akrabalık ilişkisi olmayan 170 sağlıklı erkek bireyde 17 Y STR bölgesi analiz edilmiştir (Wu vd., 2009). Toplamda 99 farklı haplotipten 69'unun benzersiz olduğu, haplotip çeşitliliğinin 0,9887 ve gen çeşitliliğinin DYS438 için 0,0574 ve DYS456 için 0,6749 olduğu rapor edilmiştir (Wu vd., 2009).

Roewer vd.(2009) tarafından yapılan çalışmada Güneybatı Asya bölgesi için Y-STR veri tabanının oluşturulması amaçlanmış ve Azerbaycan'dan bir popülasyon (Kuzey Taliş) ve İran'dan beş popülasyonda (Araplar, Glaki, Mazandarani, Bahtiyari ve Güney Taliş) 17 Y-STR bölgesi analiz edilmiştir. Çalışma sonucunda, İran'daki Glaki, Mazandarani, Bahtiyari ve İranlı olmayan Türkler, Azerbaycan, Ermeni ve Kürt popülasyonları arasında çalışılan bölgeler açısından önemli bir genetik fark olmadığı ancak bunların her iki Taliş popülasyonu, İran Arapları, Gürcü ve Kazak popülasyonlarına uzak olduğu tespit edilmiştir (Roewer vd., 2009).

Ekvatordaki üç büyük etnik grupta (Mestizo, Yerli Kızılderili, Afro-Ekvatoryan) 12 Y-STR (DYS19, DYS389/I, DYS389/II, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393, DYS385ab, DYS437, DYS438 ve DYS439) çalışılmıştır (Gonzales-Andrade vd., 2009). Çalışmada etnik grupların hepsinde oldukça yüksek haplotip çeşitliliği gözlenmiş ve analizler sonucunda Mestizo, Kichwas ve Afro-Ekvatoryan popülasyonları arasında önemli farklılıklar olduğu bildirilmiştir (Gonzales-Andrade vd., 2009).

Tian-Xiao vd. (2009), Çin' deki etnik grupların genetik yapısını incelemek için Y-STR' lerden yararlanmışlardır. Toplam 12 popülasyonda 9 Y-STR analizi yapılmış ve filogenetik ağaçlar oluşturulmuş olup ağaçta 4 Çin Han popülasyonunun tek bir kümede toplanması Han popülasyonlarının ortak bir atadan geldikleri fikrini desteklemektedir (Tian-Xiao vd., 2009). İslam dinine mensup Huiler, Uygurlar ve Krishmiri popülasyonlarının da aynı kümede yer alması aralarındaki genetik ilişkinin dini faktörlerden de etkilendiğini düşündürmektedir (Tian-Xiao vd., 2009).

Doğan Alakoç vd.(2010) tarafından Orta Anadolu' nun Yüksek yer bölgesinde yerleşik, birbirine coğrafik olarak çok yakın ancak kültürel olarak farklı olan 4 popülasyondan (Doğuköy, Eskiköy, Göçmenköy ve Merkez) toplam 140 bireyde 17 Y-STR analiz edilmiş ve toplam 105 benzersiz haplotip tanımlanmıştır. Bu bölgede gen çeşitliliği oldukça yüksek (0.993) bulunmuş iken, tek tek popülasyonlara bakıldığında Merkez dışında çeşitliliğin az olduğu ve popülasyonlar arası genetik uzaklığın yüksek olduğu gözlenmiştir (Doğan Alakoç vd., 2010).

Fas popülasyonunda Berberi ve Arap grupları arasındaki genetik farklılığın incelenmesi için 16 Y-STR (DYS19, DYS385, DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393, DYS437, DYS438, DYS439, DYS448, DYS456, DYS458, DYS635 and GATA H4.1) analiz edilmiştir (Gaibar vd., 2010). Toplam 85 bireyde 74 farklı haplotip tanımlanmış ve Arapça konuşan grupta gen çeşitliliğinin Berberilere göre daha yüksek olduğu ve en yüksek genetik çeşitliliğin Arapça konuşan grupta DYS385 bölgesinde ve Berberilerde ise DYS458 bölgesinde olduğu tespit edilmiştir (Gaibar vd., 2010).

Ferreira Palha vd.(2010) Brezilya Amazon bölgesindeki popülasyonlarda 9 Y-STR (DYS393, DYS19, DYS390, DYS389 I, DYS389 II, DYS392, DYS391, DYS385

I/II)'nin allel ve haplotip frekanslarını belirlemişlerdir. Toplam 169 farklı haplotip tanımlanmış olup bunların 120' si tek bireyde gözlenmiştir. Sonuçlar, Brezilya'daki kölelerin majör olarak Batı Afrika kıyılarından (%54) ve Avrupa' dan (%41) geldiği ancak Kızılderili olanların azınlıkta olduğunu (%5) göstermektedir (Ferreira Palha vd., (2010). Güney Amerika bölgesine Afrika dışı erkek katılımının majör olarak Avrupa' dan gerçekleşmiş olduğu sonucuna varılmış olup çalışılan gruplarda genetik farklılık düşük bulunmuştur (Ferreira Palha vd., 2010).

Sri Lanka popülasyonunda 207 erkek bireyde 12 Y-STR analiz edilmiş ve 183' ü benzersiz olan toplam 195 farklı haplotip tanımlanmıştır (Illeperuma vd., 2010). Çalışılan STR' lerde haplotip çeşitliliği ve ayırım gücü oldukça yüksek bulunmuş olup en yüksek çeşitlilik DYS385' te en düşük çeşitlilik ise DYS391' de gözlenmiştir (Illeperuma vd., 2010).

Marokko popülasyonundaki Etnik gruplardan (Araplar, Berberiler ve Sahraviler) akraba olmayan 267 erkek bireyde 17 Y-STR analiz edilmiş ve haplotip çeşitliliği %99,91, ayırım gücü ise %96,3 olarak hesaplanmıştır (Aboukhalid vd., 2010). Toplam 257 haplotipten 237' si benzersiz olup en yüksek gen çeşitliliği DYS385' te (0.887), en düşük çeşitlilik ise DYS458'te (0.820) gözlenmiştir (Aboukhalid vd., 2010). Haplotip verileri YHRD' de yer alan popülasyon verileri ile karşılaştırıldığında çalışılan popülasyonun Tunus, Cezayir ve İran popülasyonlarına yakın olduğu ancak Yukarı Mısır ve Yunanistan gibi Akdeniz popülasyonlarına daha uzak olduğu tespit edilmiştir (Aboukhalid vd., 2010).

Siriboonpiputtana vd. (2010), Tayland' ın orta bölgesinden 501 erkek bireyde 12 Y-STR analiz ederek allel frekansları ve gen çeşitlilik değerini tespit etmişlerdir. Toplam 460 haplotipin %93' ünün benzersiz olduğu ve 12 Y-STR için haplotip çeşitliliğinin 0,9996 olduğu bildirilmiştir (Siriboonpiputtana vd., 2010). DYS385a/b bölgesinde gen çeşitliliğinin en yüksek olduğu (0,9654), DYS391 bölgesinde ise en düşük (0,4122) olduğu rapor edilen bu çalışmada Güney Çin popülasyonunun Tayland popülasyonunun atası olabileceği fikrini destekler nitelikte sonuçlar elde edilmiştir (Siriboonpiputtana vd., 2010).

Fas'ın Figuig Vaha bölgesindeki Marokko popülasyonundan akrabalık ilişkisi olmayan 96 erkek bireyde 17 Y-STR analiz edilmiş ve 36' sı benzersiz toplam 52

farklı haplotip tanımlanmıştır (Palet vd., 2010). Genel haplotip çeşitliliği 0.966 ve ayırım gücü 0.542 olarak hesaplanmış ve daha önceki çalışmalarda elde edilen popülasyon verileri ile karşılaştırıldığında Figuiç Marokko popülasyonu ve diğer Kuzey Afrika popülasyonları arasında önemli genetik farklılık olduğu görülmüştür (Palet vd., 2010).

Güney-Doğu Romanya' dan 122 erkek bireyde 17 Y-STR' nin genotiplendirilmesiyle 115 farklı haplotip tanımlanmış olup bunların 109 tanesi sadece bir bireyde gözlenmiştir (Stanciu vd., 2010). Yapılan analizler sonucunda, Romanya erkek popülasyonunun Makedonya, Sırbistan, Bosna-Hersek ve Hırvatistan popülasyonlarına genetik olarak yakın olduğu sonucuna varılmıştır (Stanciu vd., 2010).

Kuzey Hırvatistan bölgesinden 220 erkek bireyde 17 Y-STR bölgesi analiz edilmiş ve 200' ü benzersiz olmak üzere toplam 210 farklı haplotip tanımlanmıştır (Grskovic vd., 2010) . Genel haplotip çeşitliliği 0.995 ve ayırım gücü %95,7 olarak belirlenmiş olup en yüksek çeşitlilik DYS385 bölgesinde en düşük ise DYS392 bölgesinde elde edilmiştir (Grskovic vd., 2010). Yapılan karşılaştırmalar sonucunda Kuzey Hırvatistan popülasyonunun en çok Zagreb popülasyonuna, daha sonra Bosna-Hersek, Sırbistan ve Macaristan'a yakın olduğu Slovenya ve Avusturya popülasyonlarına ise uzak olduğu tespit edilmiştir (Grskovic vd., 2010).

Petrejckova vd. (2011) tarafından Doğu Slovakya' da yaşayan 629 erkek bireyde 11 Y-STR bölgesi (DYS391, DYS389I, DYS439, DYS389II, DYS438, DYS437, DYS19, DYS392, DYS393, DYS390 ve DYS385) analiz edilmiş ve 395' i yeni olmak üzere toplam 474 haplotip tanımlanmıştır. Haplotip çeşitlilik değeri 0,9982 olarak hesaplanmıştır (Petrejckova vd., 2011). Çalışma sonucunda, Doğu Slovak Kafkas popülasyonunun Slav popülasyonlardan çok farklı olmadığı, ancak Balkan uluslardan ve Almanca konuşan popülasyonlardan ayrıldığı görülmüştür (Petrejckova vd., 2011).

Çek Cumhuriyeti' nin 14 farklı bölgesinden 1750 erkek bireyde 12 Y-STR bölgesi analiz edilmiştir. Çalışma sonucunda toplam 1148 farklı haplotip tanımlanmış ve genel haplotip çeşitliliği 0.998 olarak hesaplanmıştır (Zastera vd., 2010). Veriler Almanya, Polonya, Avusturya, Macaristan, Rusya ve Slovakya popülasyonlarının

verileri ile karşılaştırıldığında, Slovakya popülasyonunun Çek popülasyonuna genetik olarak en yakın popülasyon olduğu gözlenmiştir (Zastera vd., 2010).

Ghosh vd.(2011) tarafından Hindistan'ın dört büyük dil ailesini temsilen 11 ayrı popülasyonda (Balmiki 62, Sakaldwipi Brahmin 65, Kanyakubja Brahmin 78, İyengar 67, Kurumans 67, Gond 75, Tripuri 65, Riang 67 ve Munda 68) toplamda 750 bireyde, 17 Y-STR bölgesini çalışmışlardır. Analizler sonucunda 545'i benzersiz olmak üzere toplamda 612 farklı haplotip gözlemişler ve ayırım gücünün %81,6 olduğunu rapor etmişlerdir (Ghosh vd., 2011). Dört büyük dil ailesinden olan ve en eski yerleşim bölgesinde bulunan Munda ve Gond popülasyonlarında yüksek derecede gen çeşitliliği gözlendiğini belirtmişlerdir (Ghosh vd., 2011).

Laouina vd.(2011)'nin yaptığı bir çalışmada Kazablanka yerleşkesinde akrabalık ilişkisi olmayan sağlıklı 166 erkek bireyde 17 Y-STR bölgesi incelenmiştir. Analizler sonucunda 142'si benzersiz olmak üzere toplamda 166 haplotip belirlenmiştir (Laouina vd., 2011). Çalışılan 17 Y-STR bölgesi için haplotip çeşitliliği 0,9974 ve lokusların ayırım gücü 0,855 olarak hesaplanmıştır (Laouina vd., 2011). Kazablanka popülasyonu diğer popülasyonlarla karşılaştırıldığında Almanya, Brezilya, Polanya ve İspanya gibi Avrupa popülasyonlarına uzak; Mısır, Tunus ve Cezayir gibi Kuzey Afrika popülasyonlarına yakın olduğu gözlenmiştir (Laouina vd., 2011).

Yadav vd.(2011), Kuzey Hindistan'daki üç ayrı popülasyonda Y kromozomuna özgü 17 STR bölgesini incelemişlerdir. Kuzey Hindistan'daki üç bölgeden (Punjab, Rajasthan, ve Himachal Prades) akrabalık ilişkisi olmayan 181 bireyde 17 Y-STR bölgesi analiz edilmiş ve 145'i benzersiz olan 157 farklı haplotip tanımlanmıştır (Yadav vd., 2011). En yüksek haplotip çeşitliliği Kuzey Hindistan'daki Himachal Saraswat Brahmins popülasyonunda en düşük haplotip çeşitliliği ise Rajasthan Saraswat Brahmins popülasyonunda gözlenmiştir (Yadav vd., 2011).

Rusya Federasyonu'nun Sverdlovsk bölgesinde yapılan bir çalışmada akrabalık ilişkisi olmayan 832 erkekte 17 Y-STR lokusu analiz edilmiştir (Trynova vd., 2011). Çalışma sonucunda 732'si sadece bir kez ve 41'i 2- 9 kez gözlenen toplam 773 farklı haplotip tanımlanmış olup haplotip çeşitliliği 0,9981 ve ayırım gücü 0,9291 olarak rapor edilmiştir (Trynova vd., 2011).

Davis vd.(2011) Alaska'nın Yerli Amerikalı popülasyonunda 16 Y-STR bölgesini incelemiştir. Üç farklı popülasyondan (153 Athabaskan, 150 Yupik ve 151 İnupiat bölgelerinden olmak üzere toplam 454 erkek birey) örnekleme yapıldığı çalışmada genel haplotip çeşitliliği yüksek olmasına rağmen, Amerika Birleşik Devletleri popülasyonları ile karşılaştırıldığında Yerli Amerikalılarda genetik çeşitliliğin daha az olduğu görülmüştür (Davis vd., 2011).

BÖLÜM 3

MATERYAL VE YÖNTEM

3.1. Örnekleme

Güneydoğu Anadolu Bölgesi popülasyonunu temsil edecek şekilde yaşları 10-65 arasında değişen ve akrabalık ilişkisi olmayan 100 sağlıklı erkek bireyden periferik kan örneği alınmıştır.

Kan örnekleri, 10 ml steril EDTA'lı tüpler içerisine alınmıştır. Örneklemeye yapılırken Güneydoğu Anadolu Bölgesi'ni kapsayacak şekilde yapılmasına dikkat edilmiştir. Gaziantep, Diyarbakır, Şanlıurfa, Adıyaman, Mardin, Siirt, Batman ve Şırnak illerinden nüfusla orantılı olacak şekilde örneklemeye yapılmasına özen gösterilmiştir. Örneklerin şehirlere göre dağılımları Tablo 3.1' de verilmiştir. Örnek alımı sırasında bireylere çalışmanın amacı, izlenecek yöntem ve risk ve faydalar hakkında bilgiler verilmiş ve yazılı onamları alınmıştır.

Tablo 3.1. Örneklerin şehirlere göre dağılımı

Şehir	Birey sayısı
Gaziantep	20
Diyarbakır	16
Şanlıurfa	17
Mardin	16
Batman	5
Adıyaman	8
Şırnak	11
Siirt	2
Kilis	5
Toplam	100

3.2. DNA İzolasyonu

Örnekleme sırasında bireylerden alınan 10 cc periferik kandan, yüksek tuz konsantrasyonu ile DNA'nın çöktürülmesi ("salting out") metodu kullanılarak DNA izolasyonu gerçekleştirilmiştir. Bu yöntem ile DNA proteinlerden ve diğer moleküllerden ayrılır ve saf olarak elde edilir. Yüksek konsantrasyonda DNA eldesine olanak sağlayan, kolay uygulanabilir, ekonomik ve biyogüvenlik açısından avantajlı bir yöntemdir.

3.2.1. DNA İzolasyonu İşleminde Kullanılan Araç ve Kimyasallar

- | | |
|----------------------------------|---|
| * 50 ml'lik Falkon tüp | * EDTA |
| * SDS | * Amonyum Asetat |
| * Mezür (100 ml, 250ml, 500ml) | * Erlen |
| * Etanol | * Mikropipetler
(2-20µl, 20-200µl, 100-1000µl) |
| * Steril pipet uçları | * 1,5 ml'lik pipet uçları |
| * Eppendorf tüp destekleyicileri | * Vorteks |
| * Santrifüj aleti | * Steril lateks eldiven |
| * Etüv | * 10 ml EDTA'lı tüp |
| * Buzdolabı | * Derin dondurucu |

3.2.2. DNA İzolasyonu Sırasında Kullanılan Tampon Çözeltiler

Amonyum Asetat:

Amonyum Asetat 148 g

Distile su ile çözülerek 200 ml'ye tamamlandı ve oda sıcaklığında muhafaza edildi.

Çekirdek Lizis Tamponu (pH: 8.2) :

10 mM Tris-HCL (1,576 g), 400 mM NaCl (23,4 g), 2 mM Na₂EDTA (0,7 g)

Distile su ile çözülerek 1 lt'ye tamamlandı. Çözelti pH'sı, NaOH ile 8,2' ye ayarlandı. Çözelti otoklavlanarak buzdolabında (+4 °C) muhafaza edildi.

SDS %10:

SDS 10 g

Distile su ile çözülerek 100 ml'ye tamamlandı. Zar filtre ile sterilizasyon yapılarak oda sıcaklığında muhafaza edildi.

TE tampon çözeltisi (pH: 7.5):

1 mM Tris-HCL (0,394 g), 1mM Na₂EDTA (0,093 g)

Distile su ile çözülerek 250 ml'ye tamamlandı ve otoklavlanarak buzdolabında (+4 °C) muhafaza edildi.

Solüsyonlar hazırlandıktan sonra DNA izolasyonu için aşağıdaki işlemler sırasıyla gerçekleştirildi (Miller vd, 1988):

- 10 cc kan 50 ml'lik tüplere alınarak üzerine 40 ml soğuk steril distile su eklendi ve eritrositleri patlatmak amacıyla tüpler 1-2 dk aşağı yukarı çalkalandı.
- Tüpler 2000 rpm'de 10 dk santrifüj edildi.(P Selecta Centronic –BL II Santrifüj)
- Süpernatant atıldı ve pelletin üzerine hacim 25 ml'ye tamamlanacak şekilde soğuk steril distile su eklendi, pellet çözülene kadar tüpler çalkalandı.
- Örnekler, 2000 rpm'de 10 dk santrifüj edildi.
- Süpernatant atıldı ve pelletin üzerine 3 ml Çekirdek Lizis tamponu, 200 µl Sodyum Dodesil Sülfat (SDS) ve 150 µl Proteinaz K eklendi ve karışım vorteks ile homojenize edildi.
- Tüpler 37 °C'de 16 saat inkübasyona bırakıldı.
- Tüplerin içerisine 2 ml amonyum asetat eklendikten sonra 1 dk sallandı ve oda sıcaklığında 10 dk bekletildi.

- Örnekler 3500 rpm’de 15 dk santrifüj edildi.
- Süpernatant toplanarak başka bir tüpe aktarıldı ve üzerine toplam örnek hacminin 2 katı kadar etanol eklendi.
- Tüpler yavaşça döndürülerek DNA’nın toparlanması sağlandı.
- DNA 500 µl TE (Tris-EDTA) tamponunda çözündürüldükten sonra kullanılacağı zamana kadar -80 °C’de saklandı.

3.3. DNA Konsantrasyonlarının Belirlenmesi

DNA konsantrasyonu ve elde edilen DNA’nın saflığı Nanodrop (Wilmington, USA) cihazı kullanılarak belirlendi. Stok DNA örneğinden 1µl örnek alınarak ölçüm yapıldı ve her örnekte ölçüm öncesi cihazın temizlenmesi sağlanarak kontaminasyon engellendi.

3.4. Y-STR Bölgelerinin Polimeraz Zincir Reaksiyonu (PCR) ile Çoğaltılması

Polimeraz Zincir Reaksiyonu 1985 yılında Kaliforniya’da Berkeley yakınlarında Cetus firmasında çalışan Kary Mullis tarafından keşfedilmiştir (İşcan, 2003). Polimeraz zincir reaksiyonu, dizisi bilinen bir DNA bölgesinin in vitro olarak çoğaltılmasını sağlayarak DNA molekülünün milyonlarca, hatta milyarlarca kopyasını kısa zamanda yapmaya olanak sağlayan bir tekniktir. PCR’nin prensibi; tekrarlanan üç basamağa dayanır. Bunlar, denatürasyon, primer bağlanma ve zincir uzama basamaklarıdır. Bu işlemler çok kez tekrarlanarak (30-35 döngü) istenilen DNA bölgesi çoğaltılmış olur (Birben, 2006).

3.4.1. Hazırlık aşamaları

Çalışmada 17 Y-STR bölgesinin çoğaltılması için AmpFISTR® Yfiler™ PCR kiti (Applied Biosystems, Foster City, USA) kullanıldı. Kit içeriğinde yer alan primerler Tablo 3.2.’de verilmiştir. AmpFISTR PCR kiti tek bir reaksiyonda 17 STR bölgesinin çoğaltılmasına olanak verecek şekilde tasarlanmıştır.

Çalışmada kullanılan kitin bileşenleri ise Tablo 3.3’de verilmiştir.

Tablo 3.2. AmpFISTR kit içeriğinde bulunan 17 Y-STR bölgesi

Primer	Alel Tekrar Sayısı	Primer	Alel Tekrar Sayısı
DYS19	10-19	DYS438	8-13
DYS389I	10-15	DYS439	8-15
DYS389II	24-34	DYS437	13-17
DYS390	18-27	DYS448	17-24
DYS391	7-13	DYS456	13-18
DYS392	7-18	DYS458	14-20
DYS393	8-16	DYS635	20-26
DYS385 I/II	7-25	Y GATA H4	8-13

AmpFISTR®Y filer kit protokolünde üretici firma tarafından önerilen ve uygulanan hazırlık aşamaları şu şekildedir:

- Örnek sayısı kadar PCR tüpü üzerine bireylerin protokol numaraları yazılarak kapaklar kapatıldı.
- PCR karışımı ayrı bir eppendorf tüp içerisinde hazırlandı.
- Y-Filer PCR reaksiyon karışımı ve Y-filer primer set vorteks ile karıştırıldı.
- Konsantrasyonları ölçülmüş olan DNA örnekleri 0,1 ng/µl DNA olacak şekilde sulandırıldı.

3.4.2. PCR karışımının hazırlanması

- Y-STR bölgelerinin çoğaltılması için hazırlanan PCR karışımı aşağıdaki gibidir:
- AmpFISTR Y-Filer PCR reaksiyon karışımı : 9,2 µl
- AmpFISTR Y-Filer primer set : 5,0 µl
- AmpliTaq Gold DNA polimeraz : 0,8 µl

Tablo 3.3. AmpFlSTR® Yfiler™ PCR kitinin bileşenleri

Reaktifler	Hacim	İçeriği
AmpFlSTR®Yfiler Reaksiyon Karışımı	1.1mL	Bir PCR reaksiyon tüpünün içerisinde % 0,05 sodyum azid ve tuz tamponu içerisinde; MgCl ₂ , dATP, dGTP, dCTP, dTTP, Bovin Serum Albumin bulunur.
AmpFlSTR®Yfiler Primer Seti	0.55 mL	Tampon içerisinde renkli etiketli ve etiketsiz 6-FAM™, VIC® , NED™ ve PET® primerler bulunur. Bunlar; DYS19, DYS385 a/b, DYS389 I/II, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393, DYS437, DYS438, DYS439, DYS448, DYS456, DYS458, DYS635 (Y GATA C4) ve YGATA H4.
AmpliTaq®Gold DNA polimeraz	0.05 mL (2 tüp)	5 U/µL 2 tüp içerisinde DNA polimeraz enzimi bulunur.
AmpFlSTR® Kontrol DNA (Kadın)	0.025 mL	0.10 ng/µL, %0.05 sodyum azid ve tampon içerisinde kadın kontrol DNA'sı bulunur.
AmpFlSTR® Kontrol DNA (Erkek)	0.3 ml	0.10 ng/µL %0.05 sodyum azid ve tampon içerisinde erkek genomik DNA'sı bulunur.
AmpFlSTR®Yfiler Alelik Belirleyiciler	0.05 mL	6FAM™ mavi renkli: DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS456. VIC® yeşil renkli DYS19, DYS385, DYS458. NED™ sarı renkli: DYS391, DYS392, DYS393, DYS439, DYS635 (Y GATA C4). PET® kırmızı renkli: DYS437, DYS438, DYS448, Y GATA H4.

- Hazırlanan PCR karışımı 5 saniye orta hızda vortekslendi.
- Tüp çeperine ve kapağa bulaşan reaktifi almak için kısa santrifüj yapıldı.
- Hazırlanmış olan karışımından her tüpe 15 µl dağıtıldı.
- Dilüe edilen DNA örneklerinden (0,1 ng/µl) 10 µl tüplere aktarıldı.
- Tüplerden birine DNA örneği olarak Y-Filer kontrol DNA (erkek) (10 µl) konuldu.

- Örnekler kapaklarının tam kapatıldığından emin olunduktan sonra Takara Graiendt PCR cihazı (Takara Bio Inc, Japonya)' na yüklendi.

3.4.3. PCR işlemi

PCR aşamasında kullanılan ısı döngüleri Tablo 3.4'de verilmiştir.

Tablo 3.4. PCR reaksiyonundaki ısı döngüleri

	İşlem	Sıcaklık	Süre	Döngü Sayısı
Basamak 1	Ön denatürasyon	95 °C	11 dk	1
Basamak 2	Denatürasyon	94 °C	1 dk.	30
	Primer Bağlanma	61 °C	1 dk.	
	Zincir Uzama (Sentez)	72 °C	1 dk	
Basamak 3	Final Sentez	60 °C	80 dk	1
Basamak 4	Son adım	+4 °C	∞	1

PCR aşaması sonrası örnekler kısa süre (2 hafta) içerisinde çalışılacaksa; 2 °C - 6°C'de, daha uzun süre sonra çalışılacaksa - 20°C'de saklandı. Kit ışığa ve sıcaklığa duyarlı olduğu için örneklerin uygun sıcaklıkta saklanması ve ışıktan korunması sağlandı.

3.5. Y-STR Genotiplendirme

PCR ürünleri, ABI PRISM 3130 Genetic Analyzer cihazı (Applied Biosystems, Foster City, USA) kullanılarak kapiler jel elektroforezi ile analiz edildi. Bu protokolda uygulanan basamaklar şu şekildedir:

- Her örnek başına 8,7 µl formamid ve 0,3 GS (GeneScan) LIZ500 olacak şekilde eppendorf tüp içerisinde karışım hazırlandı ve vortekslendi.
- Hazırlanan bu karışımdan her kuyucuğa 9µl olacak şekilde dağıtıldı.
- Kuyucuklardan birine kitin içerisinde bulunan pozitif kontrol konuldu.
- Başka bir kuyucuğa ise negatif kontrol konuldu.

- Bir kuyucuğa da 17 Y-STR'nin tamamının markıklarını kapsayan allelik belirleyici konuldu. Allelik belirleyici 17 Y-STR markıklarının tam olarak belirlenmesi için örnek sayısının fazlalığına göre bir ya da birkaç kuyucuğa eklendi.
- Karışımın dağıtıldığı diğer kuyucuklara her örneğin PCR ürününden 1'er µl konuldu. Örneklerin hangi kuyucuğa ve hangi sırayla konulduğu işaretlendi.
- Örnekler 95° C de 3 dakika tutularak denatüre olmaları sağlandı.
- Tüpler bekletilmeden buz üzerine alındı ve buzda 3 dakika bekletildikten sonra ABI PRISM® 3130 Genetic Analyzer jel elektroforez cihazına konuldu. (ABI PRISM® 3130 Genetic Analyzer jel elektroforez cihazının sabit çalışma sıcaklığı 60° C olup dörtlü kapiler şeklinde çalışır ve her dörtlü örneğin tamamlanması yaklaşık bir saat alır.)
- ABI PRISM® 3130 Genetic Analyzer jel elektroforez cihazındaki dört kapilerin her örnekten sonra temizlenmesi için üç tane olan solüsyon bölümünün bir tanesine 1xEDTA'lı tampon çözelti, diğer ikisine de su eklendi.
- Örneklerin sıralaması ABI PRISM® 3130 Genetic Analyzer cihazındaki bilgisayar programına yüklendi.
- Cihazdaki dedektörlerin yardımıyla tanımlanmış olan her primer bölgesi floresan ışıkla belirlenip bilgisayarda farklı renkler halinde oluşan pikler ile örneklerin analizi yapıldı.

3.6. Verilerin Analizi

PCR ürünleri ABI PRISM® 3130 Genetic Analyzer jel elektroforezi ile ayrıştırılıp, "GeneMapper Software v. 3.2" (Applied Biosystems, FosterCity, CA, USA) programı kullanılarak analiz edildi. Her örnek için 17 Y-STR bölgesindeki genotip belirlendi ve haplotipler oluşturuldu. Y-STR bölgeleri için allel ve haplotip frekansları Arlequin programı (versiyon 3.5) (Excoffier ve Lischer, 2010) kullanılarak hesaplandı. Her bölge için gen çeşitlilik değeri ve tüm bölgeler için haplotip çeşitlilik değeri şu formüle (Nei, 1987) göre hesaplandı: $H = (n/n-1) (1 - \sum p_i^2)$

(n: örnek sayısı ve p_i : i no'lu allel/haplotipin frekansı). Ayrım gücü (DC) ise $DC=h/n$ formülü kullanılarak hesaplandı (h: popülasyonda gözlenen farklı haplotip sayısı). Elde edilen haplotiplerin diğer popülasyonlar ile kıyaslanmasında serbest erişime açık olan “Y Kromozom Haplotip Referans Veritabanı (YHRD)” (<http://www.yhrd.org/>) kullanıldı. Bu veri tabanında haplotip dağılımları belirlenmiş çok sayıda popülasyona ait mevcut bilgiler bulunmaktadır. Veritabanında bulunan AMOVA (Analysis of Molecular Variance) (Roewer vd., 1996) programı kullanılarak seçilen farklı popülasyonlar arası genetik uzaklıklar hesaplandı. Ayrıca, popülasyonlar arası genetik uzaklığı gösteren MDS (Multidimensional Scaling)(Sammon, 1969) grafikleri oluşturuldu.

BÖLÜM 4

BULGULAR

4.1.Örnekleme ve DNA İzolasyonu

Güneydoğu Anadolu Bölgesi içinde yer alan Gaziantep, Diyarbakır, Şanlıurfa, Mardin, Batman, Adıyaman, Şırnak, Siirt ve Kilis şehirlerinden toplam 100 bireyden örnekleme yapılmıştır. Tüm bireylerden alınan kan örneklerinden başarıyla DNA izole edilebilmiştir. DNA örneklerinin konsantrasyonları ölçülmüş ve ortalama olarak yaklaşık 500 ng/µl aralığında olduğu belirlenmiştir.

4.2. Y-STR Bölgelerinin Polimeraz Zincir Reaksiyonu (PCR) İle Çoğaltılması

Y kromozomu üzerindeki 17 STR bölgesi AmpFISTR® Yfiler™ PCR kiti kullanılarak tek reaksiyonda çoğaltılmıştır. İzole edilen tüm DNA örnekleri PCR işlemine alınmış ancak bunlardan 86 tanesinde analize uygun kalitede ürün elde edilebilmiştir. Kullanılan kit ile 100 örneğin analizi mümkün olduğu için geri kalan 14 örnekte PCR işlemi tekrar edilememiş, bu nedenle çalışmada toplam 86 bireyin DNA' sı genotiplendirilebilmiştir.

4.3. Y-STR Bölgelerinin Genotiplendirilmesi

Y-STR' lerin PCR ile çoğaltılması sonrasında ürünler "ABI PRISM 3130 Genetic Analyzer" cihazında kapiler jel elektroforezi ile ayrıştırılmış ve her bölge için genotiplendirme yapılmıştır. Analiz edilen 17 Y-STR' de gözlenen alleller ve görülme sıklıkları tek tek ele alınacaktır.

DYS19 bölgesinde tekrar sayıları 13-17 arasında değişen toplam 5 farklı allel gözlenmiştir. Bu alleller içinde en sık gözlenen allel 14 (0.500) ve en az gözlenen ise allel 17 (0.012)' dir. **DYS19** bölgesinin gen çeşitliliği hesaplanmış ve 0,64 olarak bulunmuştur (Tablo 4.1.).

Tablo 4.1. DYS19 bölgesinin allelleri ve gen çeşitliliği

No.	Frekans	Standart Sapma	Allel Adı
1	0,291	0,049	15
2	0,500	0,054	14
3	0,151	0,039	13
4	0,047	0,023	16
5	0,012	0,012	17
Gen Çeşitliliği	0.64		

DYS389I bölgesinin tekrar sayıları 11-14 arasında değişen toplam 4 farklı allel gözlenmiştir. Bu alleller içinde en sık gözlenen allel 13 (0,593) ve en az gözlenen ise allel 11 (0,012)'dir. DYS389I bölgesinin gen çeşitliliği ise 0,56 olarak hesaplanmıştır (Tablo 4.2.).

Tablo 4.2. DYS389I bölgesinin allelleri ve gen çeşitliliği

No.	Frekans	Standart Sapma	Allel Adı
1	0,593	0,053	13
2	0,244	0,047	12
3	0,151	0,039	14
4	0,012	0,012	11
Gen Çeşitliliği	0.56		

Tablo 4.3 DYS398II bölgesinin allelleri ve gen çeşitliliği

No.	Frekans	Standart sapma	Allel Adı
1	0,407	0,053	29
2	0,058	0,025	28
3	0,326	0,051	30
4	0,105	0,033	31
5	0,058	0,025	32
6	0,047	0,023	27
Gen Çeşitliliği	0,71		

DYS389II bölgesinin tekrar dizileri 27-32 arasında deęişen toplam 6 farklı allel gözlenmiştir. Bu allellerden en sık gözlenen allel 29 (0,407) ve en az gözlenenler ise allel 28 ve allel 32 (0,058)'dir. Gen çeşitlilięi 0,70 olarak hesaplanmıştır (Tablo 4.3.).

DYS390 bölgesinin allellerinde tekrar sayısı 21-25 arasında deęişmekte olup toplam 5 farklı allel gözlenmiştir. Bu allellerin içinde en sık gözlenen allel 23 (0,453) ve en az gözlenen ise allel 21 (0,035)'dir. **DYS390** bölgesinin gen çeşitlilięi hesaplanmış ve 0,7 olduęu tespit edilmiştir (Tablo 4.4.).

Tablo 4.4 **DYS390** bölgesinin allelleri ve gen çeşitlilięi

No	Frekans	Standart Sapma	Allel Adı
1	0,244	0,047	24
2	0,453	0,054	23
3	0,116	0,035	25
4	0,151	0,039	22
5	0,035	0,020	21
Gen Çeşitlilięi	0,70		

DYS391 bölgesinde, tekrar dizileri 9-12 arasında deęişen toplam 4 farklı allel gözlenmiştir. Bu allellerin içinde en sık gözlenen allel 10 (0,570) ve en az gözlenen allel 9 (0,035)'dur. Gen çeşitlilik deęeri bu bölge için 0,55 olarak hesaplanmıştır (Tablo 4.5.).

Tablo 4.5 **DYS391** bölgesinin allelleri ve gen çeşitlilięi

No	Frekans	Standart Sapma	Allel Adı
1	0,349	0,052	11
2	0,570	0,054	10
3	0,047	0,023	12
4	0,035	0,020	9
Gen Çeşitlilięi	0,55		

DYS392 bölgesinin tekrar dizileri 10-16 arasında deęişen toplam 7 farklı allel gözlenmiştir. Bu alleller içinde en sık gözlenen 11 (0,721) ve en az gözlenen ve en az

gözlenen iki allel 16 ile 10 (0,012)'dir. DYS392 bölgesinin gen çeşitlilik değerinin 0,45 olduğu hesaplanmıştır (Tablo 4.6).

Tablo 4.6 DYS392 bölgesinin allelleri ve gen çeşitliliği

No	Frekans	Standart Sapma	Allel Adı
1	0,140	0,038	13
2	0,721	0,049	11
3	0,023	0,016	12
4	0,070	0,028	14
5	0,012	0,012	16
6	0,023	0,016	15
7	0,012	0,012	10
Gen Çeşitliliği	0,45		

DYS393 bölgesinin tekrar dizileri 11-15 arasında değişen toplam 5 farklı allel gözlenmiştir. Bu allellerden en sık gözlenen 12 (0,535) ve en az gözlenen iki allel 11 ile 15 (0,023)'tür. DYS393 bölgesinin gen çeşitlilik değerinin 0,58 olduğu hesaplanmıştır (Tablo 4.7).

Tablo 4.7 DYS393 bölgesinin allelleri ve gen çeşitliliği

No	Frekans	Standart Sapma	Allel Adı
1	0,360	0,052	13
2	0,535	0,054	12
3	0,023	0,016	15
4	0,058	0,025	14
5	0,023	0,016	11
Gen Çeşitliliği	0,58		

DYS385 bölgesinin DYS385a ve DYS385b bölgelerindeki allellerin tekrar dizileri sırasıyla 11,13-17,18 arasında değişmekte olup, DYS385 bölgesinde toplam 29 allel gözlenmiştir. Bu alleller içinde en sık gözlenen allel 11,14 (0,128) ve en az gözlenen yedi allel ise 11,13 - 12,12 - 14,13 - 14,16 - 15,15 - 15,16 - 16,16 (0,012)'dir. DYS385a/b bölgesinin gen çeşitlilik değeri 0,95 olarak hesaplanmıştır (Tablo 4.8).

Tablo 4.8 DYS385 bölgesinin allelleri ve gen çeşitliliği

No	Frekans	Standart Sapma	Allel Adı
1	0,128	0,036	11,14
2	0,035	0,020	13,14
3	0,070	0,028	13,15
4	0,047	0,023	12,17
5	0,023	0,016	15,17
6	0,023	0,016	17,18
7	0,023	0,016	17,17
8	0,047	0,023	11,15
9	0,035	0,020	12,18
10	0,023	0,016	14,17
11	0,012	0,012	11,13
12	0,023	0,016	15,18
13	0,012	0,012	15,15
14	0,023	0,016	13,17
15	0,035	0,020	12,19
16	0,035	0,020	13,16
17	0,070	0,028	12,16
18	0,023	0,016	12,14
19	0,070	0,028	13,18
20	0,070	0,028	16,17
21	0,047	0,023	14,15
22	0,023	0,016	12,15
23	0,012	0,012	14,16
24	0,023	0,016	13,13
25	0,012	0,012	15,16
26	0,023	0,016	13,19
27	0,012	0,012	14,13
28	0,012	0,012	16,16
29	0,012	0,012	12,12
Gen Çeşitliliği	0,95		

DYS438 bölgesinin allellerinde tekrar dizileri 9-13 arasında değişen toplam 5 farklı allel gözlenmiştir. Bu alleller içinde en sık gözlenen allel 10 (0,395) ve en az

gözlenen ise allel 13 (0,012)'dür. DYS438 bölgesinin gen çeşitlilik değeri ise 0,70 olarak hesaplanmıştır (Tablo 4.9).

Tablo 4.9 DYS438 bölgesinin allelleri ve gen çeşitliliği

No	Frekans	Standart Sapma	Allel Adı
1	0,128	0,036	12
2	0,337	0,051	9
3	0,395	0,053	10
4	0,128	0,036	11
5	0,012	0,012	13
Gen Çeşitliliği	0,70		

DYS439 bölgesinin allellerinde tekrar dizileri 9-13 arasında değişmekte olup bu lokusta toplam 5 farklı allel gözlenmiştir. Bu allellerden en sık gözleneni allel 11 (0,442) ve en az gözleneni ise allel 9 (0,012)'dur. DYS439 bölgesinin gen çeşitlilik değeri 0,65 olarak hesaplanmıştır (Tablo 4.10.).

Tablo 4.10. DYS439 bölgesinin allelleri ve gen çeşitliliği

No	Frekans	Standart Sapma	Allel Adı
1	0,372	0,052	12
2	0,116	0,35	10
3	0,442	0,054	11
4	0,058	0,025	13
5	0,012	0,012	9
Gen Çeşitliliği	0,65		

DYS437 bölgesinde, tekrar dizi sayısı 14- 16 arasında değişen toplam 3 farklı allel gözlenmiştir. Bu allellerden en sık gözleneni allel 14 (0,709) ve en az gözlenen ise allel 16 (0,058)'dir. DYS437 bölgesinin gen çeşitlilik değeri 0,44 olarak hesaplanmıştır (Tablo 4.11.).

Tablo 4.11 DYS437 bölgesinin allelleri ve gen çeşitliliği

No	Frekans	Standart Sapma	Allel Adı
1	0,233	0,046	15
2	0,709	0,049	14
3	0,058	0,025	16
Gen Çeşitliliği	0,44		

DYS448 bölgesinde, tekrar dizi sayısı 19-24 arasında değişen toplam 5 farklı allel gözlenmiştir. Bu bölgede en sık gözlenen allel 20 (0,453) ve en az gözlenen allel 24 (0,023) olmuştur. DYS437 bölgesinin gen çeşitlilik değeri ise 0,67 olarak hesaplanmıştır (Tablo 4.12.).

Tablo 4.12 DYS448 bölgesinin allelleri ve gen çeşitliliği

No	Frekans	Standart Sapma	Allel Adı
1	0,302	0,050	19
2	0,035	0,020	22
3	0,453	0,054	20
4	0,186	0,042	21
5	0,023	0,016	24
Gen Çeşitliliği	0,67		

Tablo 4.13 DYS456 bölgesinin allelleri ve gen çeşitliliği

No	Frekans	Standart Sapma	Allel Adı
1	0,663	0,051	15
2	0,128	0,036	16
3	0,012	0,012	13
4	0,058	0,025	17
5	0,140	0,038	14
Gen Çeşitliliği	0,52		

DYS456 bölgesinde tekrar dizi sayısı 13-17 arasında değişen toplam 5 farklı allel gözlenmiştir. Bu allellerden en sık gözleneni allel 15 (0,663) ve en az gözleneni ise

allel 13 (0,012)'tür. DYS392 bölgesinin gen çeşitlilik değeri ise 0,52 olarak hesaplanmıştır (Tablo 4.13).

DYS458 bölgesinde toplam 10 farklı allel gözlenmiş olup bu allellerdeki tekrar dizi sayısı 14-20 arasında değişmektedir. Bu allellerden en sık gözleneni allel 16 (0,244) ve en az gözleneni ise allel 20 (0,012)'dir. Ayrıca, DYS458 bölgesinin gen çeşitlilik değeri 0,84 olarak hesaplanmıştır (Tablo 4.14).

Tablo 4.14 DYS458 bölgesinin allelleri ve gen çeşitliliği

No	Frekans	Standart Sapma	Allel Adı
1	0,209	0,044	17
2	0,244	0,047	16
3	0,140	0,038	15
4	0,128	0,036	18
5	0,070	0,028	19,2
6	0,012	0,012	20
7	0,070	0,028	18,2
8	0,035	0,020	19
9	0,058	0,025	14
10	0,035	0,020	17,2
Gen Çeşitliliği	0,84		

Tablo 4.15 DYS635 bölgesinin allelleri ve gen çeşitliliği

No	Frekans	Standart Sapma	Allel Adı
1	0,047	0,023	24
2	0,233	0,046	22
3	0,430	0,054	21
4	0,058	0,025	20
5	0,233	0,046	23
Gen Çeşitliliği	0,70		

DYS635 bölgesinde tekrar dizi sayısı 20-24 arasında değişen toplam 5 farklı allel gözlenmiştir. Bu alleller içinde en çok gözleneni allel 21 (0,430) ve en az gözleneni ise allel 24 (0,047)'tür. **DYS635** bölgesinin gen çeşitlilik değeri ise 0,45 olarak hesaplanmıştır (Tablo 4.15).

Y GATA H4 bölgesinde toplam 5 farklı allel gözlenmiş olup bu allellerde tekrar dizi sayısı 9-13 arasında değişmektedir. Bu allellerden en sık gözleneni allel 11(0,395) ve en az gözleneni ise allel 10 (0,047)'dur. **Y GATA H4** bölgesinin gen çeşitlilik değeri 0,72 olarak hesaplanmıştır (Tablo 4.16).

Tablo 4.16 Y GATA H4 bölgesinin allelleri ve gen çeşitliliği

No	Frekans	Standart Sapma	Allel Adı
1	0,209	0,044	13
2	0,047	0,023	10
3	0,267	0,048	12
4	0,395	0,053	11
5	0,081	0,030	9
Gen Çeşitliliği	0,72		

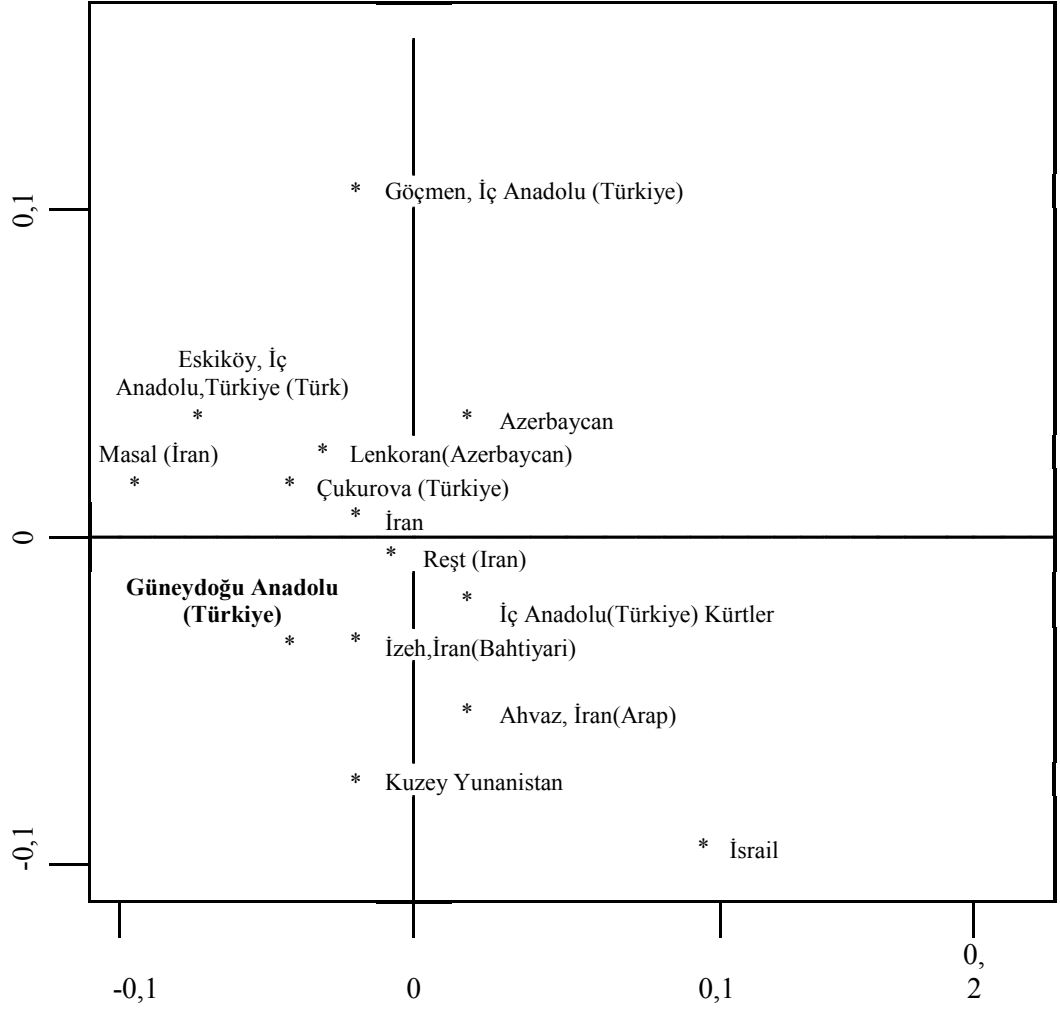
Bu çalışmada analiz edilen 17 Y STR bölgesi için ortalama gen çeşitliliği değeri 0,65 olarak hesaplanmıştır. En yüksek gen çeşitliliği **DYS385** bölgesinde (0,95), en düşük gen çeşitliliği ise **DYS437** bölgesinde (0,44) gözlenmiştir.

Çalışılan 17 Y-STR bölgesi için genotipler birleştirilerek haplotipler oluşturulmuştur. Analiz edilen 86 bireyde toplam 79 farklı haplotip gözlenmiş olup bunlardan 2' si üçer kişide, 3'ü ikişer kişide ve geriye kalan 74 haplotip ise sadece tek bireyde gözlenmiştir (Ek1). Tüm bölgeler için haplotip çeşitliliği 0.99, ayırım gücü (DC) ise 0.92 olarak hesaplanmıştır.

4.4 Güneydoğu Anadolu Bölgesi Popülasyonunun Diğer Popülasyonlar ile Genetik İlişkisinin İncelenmesi

Haplotip verileri YHRD veritabanında yer alan AMOVA programı ile analiz edilmiş ve Güneydoğu Anadolu Bölgesi popülasyonunun seçilen bazı popülasyonlar ile genetik ilişkisi incelenmiştir. Şu ana kadar çalışılmış olan farklı Türk popülasyonları

ile İran, İsrail, Yunanistan, Azerbaycan gibi coğrafik olarak yakın ülke popülasyonları seçilerek analizler yapılmış, genetik uzaklıklar hesaplanmış (Tablo 4.17) ve MDS grafikleri çizilmiştir (Şekil 4.1). Bu analizin sonucuna göre Güneydoğu Anadolu bölgesine en yakın popülasyon İran'ın İzeh (Baktiyari) popülasyonu olmuş, en büyük genetik uzaklık değeri ise İsrail popülasyonu ile elde edilmiştir.



Şekil 4.1 Güneydoğu Anadolu Bölgesinin farklı Türkiye popülasyonları ve coğrafik olarak yakın popülasyonlarla ilişkisi

Tablo 4.17. Güneydoğu Anadolu Bölgesinin farklı Türkiye popülasyonları ve coğrafik olarak yakın popülasyonlar arasındaki genetik uzaklık (Φ_{st}) değerleri

Pop.	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15
1	-	0,0035	0,0013	0,1453	0,0197	0,0062	0,1009	0,1159	0,1508	0,0011	0,0206	0,1568	0,0008	0,0022	0,2005
2	0,0894	-	0,0091	0,0257	0,0122	0,2463	0,0005	0,0004	0,035	0,0475	0,0138	0,0054	0	0,018	0,0166
3	0,0903	0,0823	-	0,0021	0,0012	0,0014	0,0004	0,0007	0,0033	0	0,001	0,0006	0	0,0013	0,0003
4	0,0122	0,0429	0,0747	-	0,0075	0,0092	0,0495	0,011	0,3058	0,0517	0,009	0,4348	0	0,1106	0,4017
5	0,0418	0,06	0,0843	0,0436	-	0,0393	0,0091	0	0,1105	0,0173	1	0,0339	0	0,0171	0,0258
6	0,1083	0,0125	0,1683	0,096	0,0625	-	0,0021	0,0021	0,0777	0,0604	0,033	0,0208	0	0,0194	0,0174
7	0,0154	0,0933	0,0804	0,0201	0,0385	0,1123	-	0,0017	0,2672	0,0008	0,0102	0,1062	0	0,023	0,0399
8	0,0114	0,0865	0,0724	0,0281	0,0826	0,1107	0,0387	-	0,0239	0	0,0001	0,0001	0	0	0,0009
9	0,0133	0,0408	0,074	0,003	0,0171	0,0427	0,0042	0,0231	-	0,2417	0,1065	0,8491	0	0,416	0,2451
10	0,0458	0,0192	0,0717	0,0129	0,0218	0,0304	0,032	0,0632	0,0036	-	0,018	0,0057	0	0,1833	0,03
11	0,0418	0,06	0,0843	0,0436	0,0278	0,0625	0,0385	0,0826	0,0171	0,0218	-	0,0338	0	0,0188	0,0302
12	0,0083	0,0434	0,0652	0,0006	0,0203	0,0547	0,0083	0,0287	0,0072	0,0111	0,0203	-	0	0,0241	0,2808
13	0,0517	0,2201	0,2168	0,1387	0,1283	0,2255	0,1198	0,1099	0,1358	0,1641	0,1283	0,121	-	0	0
14	0,0375	0,0264	0,0473	0,0075	0,0214	0,048	0,0151	0,0496	0,0002	0,0014	0,0214	0,0057	0,1586	-	0,0232
15	0,0075	0,0462	0,0982	-0,0003	0,0291	0,0723	0,019	0,0356	0,0046	0,0116	0,0291	0,0017	0,0994	0,011	-

1. Ahvaz, İran (Arap)

2. Eskiköy, İç Anadolu, Türkiye (Türk)

3. Göçmen, İç Anadolu, Türkiye (Afsar)

4. İzeh, İran (Baktiyari)

5. Lenkoran, Azerbaycan (Kuzey Taliş)

6. Masal, İran (Kuzey Taliş)

7. Merkez, İç Anadolu, Türkiye (Kürtler)

8. Kuzey Yunanistan (Yunan)

9. Reşt, İran (Gilaki)

10. Çukurova, Türkiye

11. Azerbaycan

12. İran

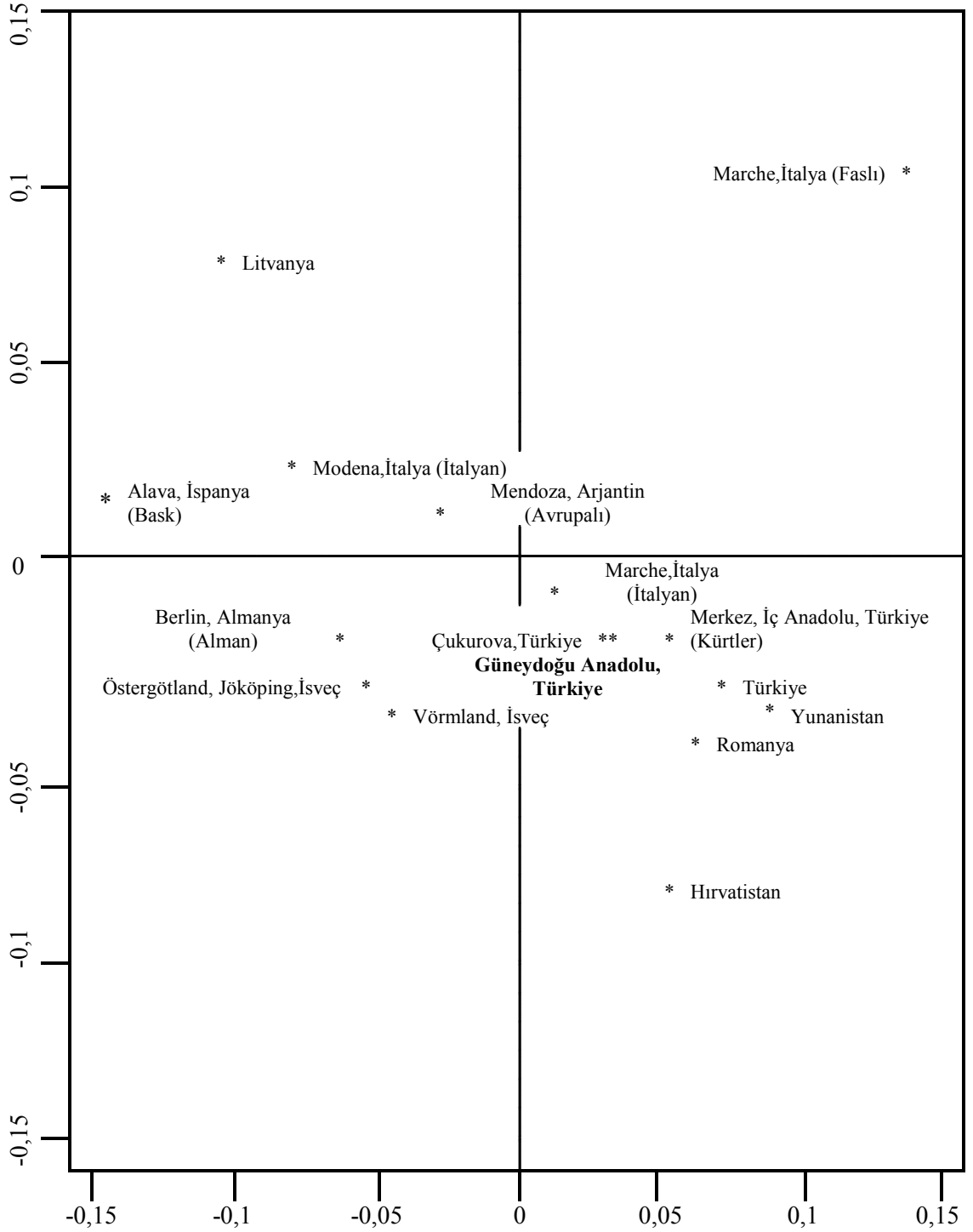
13. İsrail

14. Türkiye

15. Güneydoğu Anadolu, Türkiye (bu çalışma)

Tüm popülasyonların verileri YHRD (www.yhrd.org)' den alınmıştır.

Avrupa popülasyonları ile olan genetik uzaklıklar (Tablo 4.18) incelendiğinde en düşük değer İtalya'nın Marche (İtalyan) popülasyonu ile en yüksek değer ise İspanya'nın Alava (Bask) popülasyonu ile elde edilmiştir (Şekil 4.2).



Şekil 4.2 Güneydoğu Anadolu Bölgesinin Avrupa popülasyonları ile genetik ilişkisi

Tablo 4.18. Güneydoğu Anadolu Bölgesi ile Avrupa popülasyonları arasındaki genetik uzaklık (Φ_{st}) değerleri

Pop.	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16
1	-	0	0	0	0,0029	0	0,0334	0	0	0,0006	0	0	0	0	0	0
2	0,1039	-	0	0	0,0005	0	0	0,0104	0	0,2914	0	0	0	0	0	0
3	0,1541	0,0668	-	0	0,0404	0,001	0	0,0013	0,0073	0,0025	0	0	0	0,0009	0,0005	0,0204
4	0,3514	0,2289	0,123	-	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
5	0,0712	0,042	0,0136	0,153	-	0	0,066	0,0012	0,0013	0,0359	0	0	0	0	0	0,0007
6	0,3079	0,1379	0,0491	0,1718	0,1068	-	0	0	0,0013	0	0	0,0023	0	0,0016	0,0239	0,0452
7	0,029	0,065	0,0696	0,2589	0,0115	0,1851	-	0	0	0,0043	0	0	0	0	0	0
8	0,1966	0,0335	0,0568	0,2002	0,0625	0,1181	0,1183	-	0,0006	0,3042	0	0	0	0	0	0,0003
9	0,1586	0,047	0,012	0,1362	0,0292	0,032	0,0781	0,0439	-	0,0029	0	0	0	0	0	0,1866
10	0,1038	0,003	0,0512	0,2237	0,0247	0,1341	0,049	0,0031	0,036	-	0	0	0,0014	0	0,0001	0,0001
11	0,2434	0,0918	0,0692	0,2177	0,1067	0,0856	0,163	0,1215	0,0613	0,1273	-	0	0	0,0001	0	0
12	0,2801	0,1584	0,0541	0,1564	0,1149	0,0387	0,1895	0,144	0,0632	0,1577	0,0614	-	0	0,0017	0	0,0008
13	0,1483	0,056	0,1678	0,2818	0,1281	0,2451	0,1399	0,0928	0,1247	0,0581	0,1845	0,2574	-	0	0	0
14	0,2353	0,0993	0,0274	0,1465	0,0705	0,037	0,1431	0,0995	0,0281	0,1097	0,0168	0,0206	0,197	-	0	0,0082
15	0,191	0,0692	0,0179	0,1504	0,0492	0,0151	0,1012	0,0605	0,0014	0,057	0,0619	0,0496	0,1559	0,026	-	0,0254
16	0,2522	0,1105	0,0196	0,1147	0,0623	0,019	0,1418	0,0847	0,0116	0,097	0,0747	0,0356	0,1917	0,0205	0,011	-

1-Alava, İspanya (Bask),

2- Berlin, Almanya,

3- Marche, İtalya (İtalyan)

4-Marche, İtalya (Faslı)

5- Mendoza, Arjantin(Avrupalı),

6-Merkez, İç Anadolu, Türkiye (Kürtler)

7 -Modena, İtalya (İtalyan)

8-Vörmland, İsveç (İsveçli)

9-Çukurova, Türkiye

10- Östergötland/ Jönköping, İsveç

11-Hırvatistan

12-Yunanistan

13-Litvanya

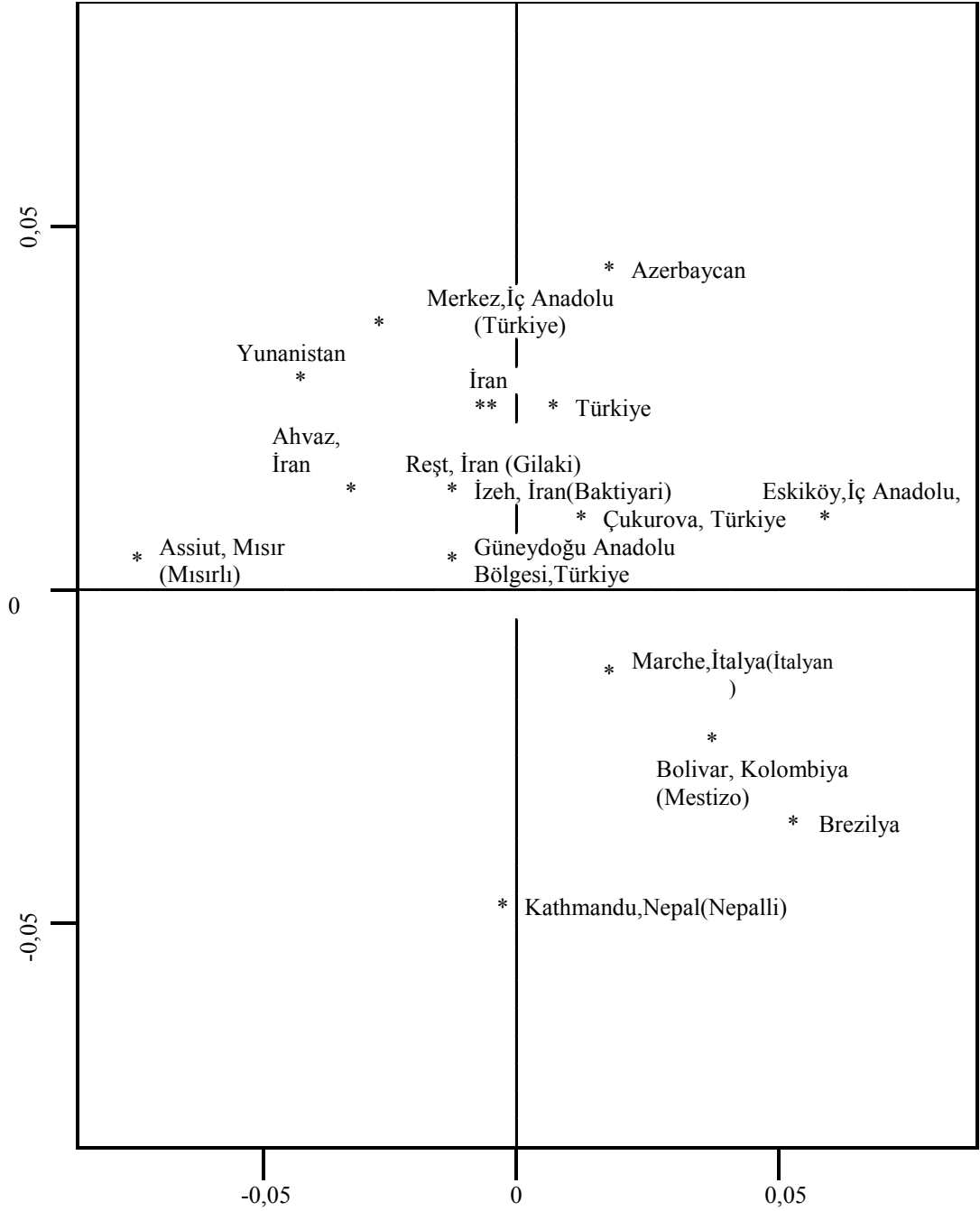
14-Romanya

15-Türkiye

16-Güneydoğu Anadolu, Türkiye

Tüm popülasyonların verileri YHRD (www.yhrd.org)' den alınmıştır.

Güneydoğu Anadolu popülasyonu ile farklı bölgelerden seçilen bazı popülasyonlar arasındaki genetik uzaklıklar (Tablo 4.19) hesaplanmış ve MDS grafiği (Şekil 4.3) çizilmiştir. Tüm popülasyonlar içinde en düşük genetik uzaklık değeri İran'ın İzeh (Baktiyari) popülasyonu ile, en yüksek genetik uzaklık değeri ise Brezilya popülasyonu ile elde edilmiştir.



Şekil 4.3. Güneydoğu Anadolu popülasyonu ile farklı bölgelerden seçilmiş popülasyonlar arasındaki genetik ilişki

Tablo 4.19. Güneydoğu Anadolu popülasyonu ile farklı bölgelerden seçilmiş popülasyonlar arasındaki genetik uzaklık değerleri

Pop	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16
1	-	0,1579	0,0034	0,0032	0,1506	0,0048	0,0044	0,0975	0,1388	0,0012	0,0225	0	0,1244	0,158	0,0032	0,2074
2	0,0109	-	0	0	0,001	0	0	0,0001	0,0005	0	0,0001	0	0,0027	0	0	0,0006
3	0,0659	0,0822	-	0,0235	0,0015	0,0024	0,107	0,0001	0,0147	0,001	0,0048	0,0765	0	0,0001	0	0,0042
4	0,0894	0,1461	0,0423	-	0,0263	0,0038	0,0198	0,0004	0,035	0,0458	0,0133	0,0079	0,0004	0,0072	0,0173	0,0172
5	0,0122	0,0728	0,0602	0,0429	-	0,0006	0,0166	0,0446	0,3097	0,0524	0,01	0	0,012	0,4312	0,1153	0,4012
6	0,0575	0,113	0,0413	0,0633	0,0651	-	0	0,0004	0,0024	0	0,0018	0	0	0	0	0,0027
7	0,0522	0,0878	0,0085	0,0379	0,0265	0,0635	-	0,0017	0,1155	0,0065	0,0081	0,0002	0	0,0006	0,0003	0,0163
8	0,0154	0,0884	0,0854	0,0933	0,0201	0,0679	0,0491	-	0,2854	0,002	0,0101	0	0,0023	0,1048	0,0229	0,0407
9	0,0133	0,0787	0,0408	0,0408	0,003	0,0547	0,0111	0,0042	-	0,2518	0,1052	0,0003	0,0276	0,8509	0,4118	0,2468
10	0,0458	0,1146	0,0319	0,0192	0,0129	0,0375	0,012	0,032	0,0036	-	0,0198	0	0	0,0051	0,1799	0,0316
11	0,0418	0,1054	0,0574	0,06	0,0436	0,0566	0,0402	0,0385	0,0171	0,0218	-	0	0	0,0327	0,0166	0,0275
12	0,1162	0,152	0,0078	0,0411	0,0809	0,0716	0,0192	0,1094	0,0537	0,0361	0,0668	-	0	0	0	0
13	0,0114	0,0356	0,0714	0,0865	0,0281	0,098	0,0541	0,0387	0,0231	0,0632	0,0826	0,1181	-	0	0	0,0013
14	0,0083	0,0746	0,0539	0,0434	0,0006	0,0527	0,0235	0,0083	0,0072	0,0111	0,0203	0,0711	0,0287	-	0,0213	0,2832
15	0,0375	0,1093	0,0446	0,0264	0,0075	0,0502	0,0179	0,0151	0,0002	0,0014	0,0214	0,0544	0,0496	0,0057	-	0,0258
16	0,0075	0,0567	0,0426	0,0462	-	0,0003	0,0422	0,0196	0,0046	0,0116	0,0291	0,0663	0,0356	0,0017	0,011	-

1-Ahvaz, İran (Arap)	5- İzeh, İran (Baktiyar i	9- . Reş, İran (Gilaki)	13-Yunanistan,
2-Assiut, Mısır (Mısırlı)	6-Kathmandu, Nepal (Nepalli),	10- Çukurova, Türkiye	14-İran,
3-Boliviar, Kolombiya (Mestizo) (Türk),	7- Marche, İtalya (İtalyan)	11- Azerbaycan,	15-Türkiye
4-Eskiköy, İç Anadolu, Türkiye (Türkler)	8- Merkez, İç Anadolu, Türkiye (Kürtler),	12-Brazilya,	16-Güneydoğu Anadolu Bölgesi, Türkiye

Tüm popülasyonların verileri YHRD (www.yhrd.org)' den alınmıştır.

Tüm analizler dikkate alındığında, Güneydoğu Anadolu Bölgesi popülasyonu ile en yakın bulunan popülasyonlar (en düşük genetik uzaklık değerinden en yüksek değere doğru) Tablo 4.20’de sıralanmaktadır.

Tablo 4.20. Güneydoğu Anadolu popülasyonuna genetik olarak yakın bulunan popülasyonların sıralaması

Sıralama	Popülasyon	Güneydoğu Anadolu Bölgesi ile arasındaki genetik uzaklık değeri
1	İran İzeh (Bahtiyar)	-0.0003
2	İran	0.0017
3	Reşt İran (Gilaki)	0.0046
4	Ahvaz İran (Arap)	0.0075
5	Türkiye genel	0.0110
6	Çukurova	0.0116
7	İç Anadolu Merkez (Kürt, Çerkez)	0.0190
8	Marche İtalyan	0.0196
9	Azerbaycan	0.0291
10	Yunanistan	0.0356
11	Katmandu (Nepal)	0.0422
12	Bolivar Kolombiya (Mestizo)	0.0426
13	İç Anadolu Eski köy (Karaman Türkleri)	0.0462
14	Assuit Mısır	0.0567
15	Kolombiya (Mestizo)	0.0574
16	Brezilya	0.0629
17	İç Anadolu Doğuköy (Kürt)	0.0862
18	İç Anadolu Göçmenköy (Afşar Türkleri)	0.0982
19	Arjantin	0.0940
20	İsrail	0.0994

BÖLÜM 5

TARTIŞMA VE SONUÇ

Geçmişten günümüze, tarihçiler, arkeologlar, paleontologlar ve son yıllarda moleküler biyologlar günümüz insan popülasyonlarının kökeni hakkında çeşitli araştırmalar yapmışlardır. Anadolu toprakları Orta Doğu, Asya ve Avrupa arasında önemli bir köprü görevi görmektedir. Buna bağlı olarak, bu bölge geçmişten bugüne defalarca gen akışı, karışım ve yerel farklılaşma süreçlerini yaşamış ve bunun sonucunda da karmaşık bir genetik yapılanma gerçekleşmiştir. Türkiye arazilerinin yaklaşık % 10' unu oluşturan Güneydoğu Anadolu Bölgesi' nin, Doğu Anadolu Bölgesi, Akdeniz Bölgesi ve aynı zamanda Suriye ve Irak ile sınırı bulunmaktadır. Yukarı Mezopotamya olarak da adlandırılan Güneydoğu Anadolu Bölgesi medeniyetin doğduğu yer olarak kabul edilmektedir.

Y-STR varyasyonları yüksek oranda genetik çeşitliliğe sahip olmaları nedeniyle erkek popülasyon göçleri ve kökenlerin araştırılmasında kullanılan oldukça güçlü belirteçlerdir. Daha önce Türkiye' den farklı popülasyonlarda Y-STR çalışmaları yapılmış ancak Güneydoğu Anadolu Bölgesi popülasyonu ilk kez bu çalışmada incelenmiştir. Türkiye geneline yönelik yapılmış olan Y-STR çalışmalarında her bölgeden seçilen örnek sayısı kısıtlı kalmış ve genellikle az sayıda STR analiz edilebilmiştir. Bu çalışmada ise sadece Güneydoğu Anadolu Bölgesi popülasyonu dikkate alınmış, 86 bireyde toplam 17 Y-STR analiz edilerek allel ve haplotip frekansları belirlenmiş ve bu popülasyonun daha önce çalışılan diğer popülasyonlarla arasındaki genetik ilişki incelenmiştir.

Çalışmada analizi yapılan Y-STR lokusları içinde genetik çeşitliliği en yüksek olan DYS385a/b lokusu ve en düşük olan ise DYS437 lokusudur. Tüm lokuslar değerlendirildiğinde haplotip çeşitliliği (0.99) ve ayırım gücü (0.92) oldukça yüksek bulunmuştur. Tarih boyunca çok sayıda göçe maruz kalmış ve farklı medeniyetlere ev sahipliği yapmış olan Yukarı Mezopotamya bölgesinde popülasyondaki genetik çeşitliliğin yüksek olması beklenen bir sonuçtur.

Türkiye popülasyonları ile yapılan önceki çalışmalara bakıldığında; Aşıcıoğlu vd. (2003) 6 Y-STR' nin analizi sonucunda en düşük gen çeşitliliğini DYS391 lokusunda % 48,3 ve en yüksek gen çeşitliliğini DYS385 lokusunda % 96 olarak belirlemişlerdir. Türkiye genelinde az sayıda örnek çalışılmasına rağmen elde edilen bu bulgu, bu tez çalışmasının sonuçları ile uyumludur.

Nasidze vd. (2003), Kafkas, İran ve Türkiye popülasyonları ile yaptıkları çalışmada, Türkiye popülasyonu için tüm lokuslar genelinde haplotip çeşitliliğini ve ayırım gücünü 1.00 olarak belirlemişlerdir. Ancak bu çalışmada, Türkiye popülasyonu olarak Ankara bölgesinden sadece 39 bireyin analiz edilmesi sonuçların güvenilirliğini tartışmaya açmaktadır.

Cinnioğlu vd. (2004), diğer iki çalışmaya göre daha geniş kapsamlı bir çalışma yaparak tüm Türkiye genelinden 523 erkek bireyde 89 biallelik polimorfizm ve 10 Y-STR lokusunu analiz etmişlerdir. Bu çalışmada Güneydoğu Anadolu Bölgesi'nden sadece birkaç örnek analiz edilmiştir. Çalışmada, majör haplogrup gözlenmiş (%94.1) ve bu dağılım Avrupa ve komşu yakın doğu popülasyonları ile benzerlik göstermiştir. Ayrıca, diğer haplotiplerin de Orta Asya, Hindistan ve Afrika popülasyonları ile düşük benzerlik gösterdiği saptanmıştır. Ancak, haplotip çeşitliliği ve ayırım gücü en yüksek olan DYS385 lokuslarının incelenmemiş olması nedeniyle bu çalışma YCC'nin önerdiği kriterlere uymamaktadır.

Rustamov vd. (2004), Türkiye'nin İç Anadolu Bölgesinde 8 Y-STR lokusunu incelemişler ve en yüksek genetik çeşitliliğin DYS389II lokusunda ve en düşük genetik çeşitliliğin DYS388 lokusunda saptandığını rapor etmişlerdir. Bu pilot çalışmadan yola çıkarak Rustamov vd. (2006) yaptıkları başka bir çalışmada Türkiye'nin belirli bölgelerinden 250 erkek bireyde 12 Y-STR lokusunun Türkiye'deki allel ve haplotip dağılımını belirlemişler, minimal ve genişletilmiş haplotip verilerini oluşturmak için DYS385a/b ve YCCII a/b lokuslarını da çalışmaya dahil etmişlerdir.

Dönbak vd. (2006), Doğu Akdeniz bölgesinden Türk, Arapça konuşan Eti Türkü ve Roman popülasyonlarında 10 Y-STR lokusunu analiz etmişlerdir. YHRD'de yer alan popülasyon verileri ile karşılaştırma yapıldığında bazı haplotiplerin Suriye ve Irak

gibi komşu popülasyonlar ve hatta Avrupa popülasyonları ile paylaşıldığı gözlenmiştir.

Doğan Alakoç vd. (2010), İç Anadolu Bölgesinde birbirine coğrafik olarak çok yakın ancak kültürel olarak oldukça farklı olan 4 popülasyonu (Doğuköy, Eskiköy, Göçmenköy ve Merkez) çalışmışlar ve 17 Y-STR için haplotip çeşitliliğini 0.993 olarak belirlemişlerdir. Bu popülasyonlar içerisinde en yüksek gen çeşitliliği Kürt, Türk ve Çerkez karışımı olan Merkez popülasyonunda saptanmıştır.

YHRD' da yer alan farklı Türkiye popülasyonlarına ait haplotip verileri kullanılarak genetik uzaklıklar hesaplandığında; Türkiye genel popülasyonu, Çukurova popülasyonu ve İç Anadolu Merkez (Kürt, Türk ve Çerkez) popülasyonu Güneydoğu Anadolu Bölgesi popülasyonuna yakın olduğu ancak İç Anadolu Eskiköy (Karaman Türkleri), İç Anadolu Doğuköy (Kürt) ve İç Anadolu Göçmenköy (Afşar Türkleri) popülasyonlarının genetik olarak daha uzak olduğu görülmüştür.

Güneydoğu Anadolu Bölgesi popülasyonu ile daha önce çalışılan diğer Türkiye popülasyonları ve coğrafik olarak yakın popülasyonların genetik uzaklıkları hesaplandığında İç Anadolu Bölgesi (Eskiköy, Doğuköy, Göçmenköy, Merkez) ve Çukurova gibi Türkiye popülasyonlarına kıyasla İran'ın İzeh (Baktiyari) popülasyonunun oldukça yakın olduğu dikkat çekmektedir. Diğer İran popülasyonları ile de genetik yakınlık gözlenmiştir. Genel olarak, Arap popülasyonlarla genetik yakınlık göze çarpsa da, coğrafik olarak yakın olmasına rağmen Yunanistan ve İsrail popülasyonlarının daha uzak olduğu görülmüştür.

Daha önce Y-STR analizleri yapılmış olan Avrupa popülasyonları dikkate alınarak genetik uzaklıklar hesaplandığında ise, İtalya'nın Marche (İtalyan) popülasyonunun en yakın olduğu ancak İtalya'nın diğer Marche (Faslı) popülasyonunun ise daha uzak olduğu gözlenmiştir. Sonuç olarak aynı bölgeden olmasına rağmen farklı etnik kökenli popülasyonlarla olan genetik uzaklık değerleri farklı bulunmuştur. Romanya, Yunanistan ve Arjantin'in Avrupa kökenli Mendoza popülasyonu genetik olarak yakın bulunurken İspanya Alava (Bask) popülasyonu en uzak popülasyon olarak belirlenmiştir.

Yapılan analizlerin sonucunda Güneydoğu Anadolu Bölgesi popülasyonuna genetik olarak en yakın bulunan popülasyonlar sıralandığında ilk dört sırayı İran popülasyonları almaktadır. Daha sonra Türkiye genel popülasyonu, Çukurova ve İç Anadolu Bölgesi (Merkez) popülasyonu gelmektedir. İran popülasyonlarının Türkiye popülasyonlarından bile daha yakın bulunmuş olması dikkat çekicidir. İtalyan kökenli Marche popülasyonu, Azerbaycan, Yunanistan, Kolombiya (Mestizo) ve Katmandu (Nepal) popülasyonları sıralamada bu popülasyonlardan daha sonra ancak İç Anadolu Bölgesi Eskiköy, Doğuköy ve Göçmenköy popülasyonlarından daha önce yer almaktadır. Güneydoğu Anadolu Bölgesi popülasyonu ile Kolombiya Mestizo popülasyonu arasındaki genetik uzaklık düşük bulunmuştur. Daha önce Mihçioğlu (2009) tarafından yapılan çalışmada, LMP2 ve LMP7 gen polimorfizmlerinin analizi sonucunda Güneydoğu Anadolu Bölgesi popülasyonu ile Meksika Mestizo popülasyonları arasında önemli bir yakınlık tespit edilmiştir. Bu tez çalışmasının sonuçları da Güneydoğu Anadolu Bölgesi popülasyonu ile Mestizo popülasyonları arasındaki genetik yakınlığı destekler niteliktedir.

Sonuç olarak, Güneydoğu Anadolu Bölgesi popülasyonu ile özellikle İran Arap popülasyonları arasındaki genetik yakınlık çalışmada en dikkat çekici bulgudur. Öte yandan, bu çalışmada analiz edilen 17 Y-STR varyasyonunun Güneydoğu Anadolu Bölgesindeki babalık tayini ve adli olayların aydınlatılması gibi konularda erkek bireylerin belirlenmesi için güvenilirlikle kullanılabilecek güçlü belirteçler olduğu söylenebilir. Ancak, analiz edilen birey sayısının arttırılmasıyla bölge popülasyonunun kendi içinde alt gruplara ayrılması ve bu şekilde çalışmanın derinleştirilmesi popülasyonlar arası genetik ilişkilerin aydınlatılmasına daha büyük katkı sağlayacaktır.

KAYNAKLAR

Aboukhalid R., Bouabdellah M., Abbassi M., Bentayebi K., Elmzibri M., Squalli D., Amzazi S. (2010). Haplotype frequencies for 17 Y-STR loci (AmpFISTR1Y-filer™) in a Moroccan population sample. *Forensic Science International: Genetics*, **4**, e73–e74.

Andreassen R., Pereira L., Dupuy B. M., Mevaag B. (2010). Icelandic population data for the STR loci in the AMPFISTR® SGM Plus™ system and the PowerPlex® Y-system. *Forensic Science International: Genetics*, **4**, 101–103.

Arrghi F. E., Hsu T. C. (1971) Localization of heterochromatin in human chromosomes. *Cytogenetics*, **10**, 81-86.

Aşıcıoğlu F. (2002). Y STR Polimorfizminin Adli Genetikteki Önemi ve Uygulaması. *Adli Bilimler Dergisi*, **1**, 55-61.

Aşıcıoğlu F., Akyüz F., Çetinkaya Ü., Canli M. A. (2003). Allele and haplotype frequencies of Y-short tandem repeat loci in Turkey. *Croatian Medical Journal*, **4**, 310-314.

Birben E. (2006). Polimeraz zincir reaksiyonu. *Astım Allerji İmmünoloji*, **4**, 92-94.

Bökesoy I. (2000). ...ve tanrı Adem'i yarattı. *Bilim ve Ütopya*. Mayıs, 9-11.

Cağila A., Novelletto A., Dobosz M., Malaspina P., Ciminelli B. M., Pascali V. L. (1997). Y-chromosome STR loci in Sardinia and Continental Italy reveal islander-specific haplotypes. *European Journal Human Genetics*, **5**, 288-292.

Chen T. R., Ruddle F. A. (1971). Karyotype analysis utilizing differentially stained constitutive heterochromatin of human and murine chromosomes. *Chromosoma (Berl)*, **34**, 51-72.

Cinnioğlu C., King R., Kivisild T., Kalfoğlu E., Atasoy S., Cavalleri G. L., Lillie A. S., Roseman C. C., Lin A. A., Prince K., Oefner P. J., Shen P., Semino O., Cavalli-Sforza L. L., Underhill P. A. (2004). Excavating Y-chromosome haplotype strata in Anatolia. *Human Genetics*, **114**, 127-148.

Davis C., Ge J., Chidambaram A., King J., Turnbough M., Collins M., Dym O., Chakraborty R., Eisenberg A. J., Budowle B. (2011). Y-STR loci diversity in native Alaskan populations. *International Journal of Legal Medicine*, **125**, 559-563.

de Knijff P. (2000). Messages through bottlenecks: On the combined use of slow and fast evolving polymorphic markers on the human Y chromosome. *The American Journal Human Geneics.*, **67**, 1055-1061.

de Knijff P., Kayser M., Caglià 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.

Delbridge M L., Marshall Graves J A. (1999). Mammalian Y chromosome evolution and the male-specific function of Y chromosome-borne genes. *Reviews of Reproduction*. **4**, 101-109.

Doğan Alakoc Y., Gokcumen O., Tug A., Gultekin T., Gulec E., Schurr T. G. (2010). *Forensic Science International: Genetics*, **4**, e135–e137.

Dönbak L., Bajanowski T., Brinkmann B., Hohoff C. (2006). Y-STR haplotypes in populations from the Eastern Mediterranean region of Turkey. *International Journal of Legal Medicine*, **120**, 395-396.

Ekmekçi A., Konaç E., Önen H. İ. (2008). Gen Polimorfizmi ve Kansere Yatkınlık. *Marmara Medical Journal*, **21**, 282-295.

Excoffier, L., Lischer H.E.L. (2010). Arlequin suite ver 3.5: A new series of programs to perform population genetics analyses under Linux and Windows. *Molecular Ecology Resources*, **10**, 564-567.

Ferreira Palha T. J. B., Ribeiro Rodrigues E. M., dos Santos S. E. B. (2010). Y-STR haplotypes of Native American populations from the Brazilian Amazon region. *Forensic Science International: Genetics*, **4**, e121-e123.

Flaquer A., Rappold G. A., Wienker T. F., Fischer C. (2008). The human pseudoautosomal regions: a review for genetic epidemiologists. *European Journal of Human Genetics*, **16**, 771-779.

Foresta C, Moro E, Ferlin A. (2001). Y chromosome microdeletions and alterations of spermatogenesis. *Endocrine Reviews*, **22**, 226-239.

Gaibar M., Esteban E., Harich N., Kandil M., Fernandez-Santander A. (2010). Genetic differences among North African Berber and Arab-speaking populations revealed by Y-STR diversity. *Annals of Human Biology*, **38**, 228-236.

Ghosh T., Kalpana D., Mukerjee S., Mukherjee M., Sharma A. K., Nath S., Rajesh Rathod V., Thakar M. K., Jha G. N. (2011). Genetic diversity of 17 Y-short tandem repeats in Indian population. *Forensic Science International: Genetics*, **5**, 363-367.

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.

Gonzalez-Andrade F., Roewer L., Willuweit S., Sanchez D., Martinez-Jarreta B. (2009). Y-STR variation among ethnic groups from Ecuador: Mestizos, Kichwas, Afro-Ecuadorians and Waoranis. *Forensic Science International: Genetics*, **3**, e83–e91.

Gršković, B., Mršić G., Vrdoljak A., Merkaš S., Anđelinović Š. (2010). Population Genetic analysis of haplotypes based on 17 short tandem repeat loci on Y chromosome in population sample from Eastern Croatia. *Croat Medical Journal*, **51**, 202-208.

Guo H., Yan J., Jiao Z., Tang H., Zhang Q., Zhao L., Hu N., Li H., Liu Y. (2008). Genetic polymorphisms for 17 Y-chromosomal STRs haplotypes in Chinese Hui population. *Legal Medicine*, **10**, 163–169.

Hee Kim S., Ye Kim N., Hong S. B., Cho N. S., Jin Kim J., Han M. S., Kim W. (2008). Genetic polymorphisms of 16 Y chromosomal STR loci in Korean population. *Forensic Science International: Genetics*, **2**, e9–e10.

Illeperuma R. J., Markalanda D., Mountain J. L., Ratnasooriya W. D., Fernandopulle N. D., Bamshad M. J. (2010). Haplotype data for 12 Y-chromosome STR loci of Sri Lankans. *Forensic Science International: Genetics*, **4**, e119–e120.

İşcan M. (2003). Moleküler Genetikte Modern Teknikler. Telefoncu A., Küfrevioğlu Ö.İ., Pazarlıoğlu N. *Biyoinformatik-I*, 1. baskı, Ege Üniversitesi Basımevi, İzmir. 71-82.

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.

Jobling M. A., Tyler-Smith C. (2003). The human Y chromosome: An evolutionary marker comes of age. *Nature Reviews Genetics*, **4**, 598-612.

Karakan Karakaş Z. (2009). Antisozyal Kişilik Bozukluğu Olan ve Agresif Davranış Sergileyen Erkek Bireylerde Y Kromozomu Düzensizliklerinin Araştırılması. Yüksek Lisans Tezi.

King R. J., Özcan S. S., Carter T., Kalfoğlu E., Atasoy S., Triantaphyllidis C., Kouvatsi A., Lin A. A., Chow C-E. T., Zhivotovsky L. A., Michalodimitrakis M., Underhill P. A. (2008). Differential Y-chromosome Anatolian influences on the Greek and Cretan Neolithic. *Annals of Human Genetics*, **72**, 205-214.

Klug W. S., Cumming M. R., Spencer C. A. (2009). *Genetik Kavramlar* (Öner C., Sümer S., Öner R., Ögüş A., Açık L.), Ankara: Palme Yayınevi.

Laouina A., El Houate B., Yahia H., Azeddoug H., Boulouiz R., Chbel F. (2011). Allele frequencies and population data for 17 Y-STR loci (The AmpFISTR1 Y-filer™) in Casablanca resident population. *Forensic Science International: Genetics*, **5**, e1–e3.

Li Z., Haines C. J., Han Y. (2008). “Micro-deletions” of the human Y chromosome and their relationship with male infertility. *Journal of Genetics Genomics*, **35**, 193-199.

Mihçioğlu D. (2009). Güneydoğu Anadolu Bölgesi populasyonunda Düşük Moleküler Ağırlıklı Polipeptid 2 (LMP2) ve Düşük Moleküler Ağırlıklı Polipeptid 7 (LMP7) gen polimorfizmlerinin incelenmesi. Yüksek Lisans Tezi.

Miller S.A., Dykes D.D., Polesky H.F. (1988). A simple salting-out procedure for extracting DNA from human nucleated cells. *Nucleic Acids Res*, **16**, 1215.

Nasidze I., Quinque D., Ozturk M., Bendukidze N., Stoneking M. (2005). MtDNA and Y-chromosome Variation in Kurdish Groups. *Annals of Human Genetics*, **69**, 401–412.

Nasidze I., Schadlich H., Stoneking M. (2003). Haplotypes from the Caucasus, Turkey and Iran for nine Y-STR loci. *Forensic Science International*, **137**, 85–93.

Nei M. (1987). *Molecular Evolutionary Genetics*. Columbia University Press, New York, 179s.

Nonaka I., Minaguchi. K., Takezaki N. (2007). Y-chromosomal binary haplogroups in the Japanese population and their relationship to 16 Y-STR polymorphisms. *Annals of Human Genetics*, **71**, 480–495.

Palet L., Coudray C., Galey C., Keyser C., Melhaoui M., Gagnor C., Sabatier M., Dugoujon J. M. (2010). Y-STR genetic diversity in Moroccans from the Figuig oasis. *Forensic Science International: Genetics*, **4**, e139–e141.

- Perez-Lezaun A., Calafell F., Mateu E., Comas D., Ruizpacheco R., Bertranpetit J. (1997a). Microsatellite variation and the differentiation of modern humans. *Human Genetics*, **99**, 1-7.
- Perez-Lezaun A., Calafell F., Seielstad M., Mateu E., Comas D., Bosch E., Bertranpetit J. (1997b). Population genetics of Y-chromosome short tandem repeats in humans. *Journal of Molecular Evolution*, **45**, 265-270.
- Pestoni C., Cal M. L., Lareu M. V., Rodríguez-Calvo M. S., Carracedo A. (1998). Y chromosome STR haplotypes: genetic and sequencing data of the Galician population (NW Spain). *International Journal of Legal Medicine*, **112**, 15–21.
- Petrejčikova E., Sotak M., Bernasovska J., Bernasovsky I., Rebała K., Sovicova A., Boronova I., Bozikova A., Gabrikova D., Svickova P., Macekova S., Carnogurska J., Lohaj R., Vlcek D. (2011). Allele frequencies and population data for 11 Y-chromosome STRs in samples from Eastern Slovakia. *Forensic Science International: Genetics*, **5**, e53–e62.
- Rangel-Villalobos H., Jaloma-Cruz A. R., Sandoval-Ramírez L., Velarde-Félix J. S., Gallegos-Arreola M. P., Figuera L. E. (2001). Y-chromosome haplotypes for six short tandem repeats (STRs) in a Mexican population. *Archives of Medical Research*, **32**, 232–237.
- Roewer L., Kayser M., Dieltjes P., Nagy M., Bakker E., Krawczak M., Knijff P. (1996). Analysis of molecular variance (AMOVA) of Y-chromosome-specific microsatellites in two closely related human populations. *Human Molecular Genetics*, **5**, 1029-1033.
- Roewer L., Willuweit S., Stoneking M., Nasidze I. (2009). A Y-STR database of Iranian and Azerbaijani minority populations. *Forensic Science International: Genetics*, **4**, e53–e55.
- Romero R. E., Bricen I., del Pilar Lizarazo R., Willuweit S., Roewer L., Gomez A. (2008). A Colombian Caribbean population study of 16 Y-chromosome STR loci. *Forensic Science International: Genetics*, **2**, e5–e8.

Rustamov A. (2006). Türkiye’de Y Kromozomuna Özgü 12 STR Lokusu Polimorfizmi İncelenmesi ve Haplotip Sıklığının Belirlenmesi. Doktora Tezi.

Rustamov A., Gümüş G., Karabulut H. G., Elhan A. H., Kadıkıran A., Bökesoy I. (2004). Y-STR polymorphism in Central Anatolian Region of Turkey. *Forensic Science International*, **139**, 227–230.

Sammon JW. (1969), A Nonlinear Mapping for Data Structure Analysis. *IEEE Transactions on Computers*, **18**, 401-9.

Siriboonpiputtana T., Jomsawat U., Rinthachai T., Thanakitgosate J., Shotivaranon J., Limsuwanachot N., Polyorat P., Rerkamnuaychoke B. (2010). Y-chromosomal STR haplotypes in Central Thai population. *Forensic Science International: Genetics*, **4**, e71–e72.

Stanciu F., Cutar V., Pîrlea S., Stoian V., Stoian I. M., Sevastre O., Popescu O. R. (2010). Population data for Y-chromosome haplotypes defined by 17 STRs in South-East Romania. *Legal Medicine*, **12**, 259–264.

Tağa S. (2008). Çukurova Bölgesindeki İnfertil Erkeklerde Y Kromozomu (AZF genleri) Mikrodelesyonlarının Saptanması. Doktora Tezi.

Tian-Xiao Z., Li Y., Sheng-Bin L. (2009). Y-STR haplotypes and the genetic structure from eight Chinese ethnic populations. *Legal Medicine*, **11**, 198-200.

Trynova E. G., Tsitovich T. N., Vylegzhanina E. Y., Bandurenko N. A., Parson W. (2011). Presentation of 17 Y-chromosomal STRs in the population of the Sverdlovsk region. *Forensic Science International: Genetics*, **5**, e101–e104.

Wu F. C., Ho C. W., Pu C. E., Hu K. Y., Liu D. H. (2009). Genetic polymorphisms of 17 Y-chromosomal short tandem repeat loci in Atayal Population of Taiwan. *Croat Medical Journal*, **50**, 313-20.

www.b12partners.net/mt/images/Haplogroup.jpg

www.bioscience.org/current/currissu.htm

www.cstl.nist.gov/strbase/ystrpos1.htm

www.genclinics.org

www.yhrd.org/

Yadav B., Raina A., Dogra T. D. (2011). Haplotype diversity of 17 Y-chromosomal STRs in Saraswat Brahmin Community of North India. *Forensic Science International: Genetics*, **5**, e63–e70.

Y Chromosome Consortium. (2002). A nomenclature system for the tree of human Y-chromosomal binary haplogroups. *Genome Res*, **12**, 339-48.

Yeung S. M., Wong L. M., Cheung B. K. K., To K. Y. (2006). Allele frequencies and haplotypes of 12 Y-STR loci for the local Chinese population in Hong Kong. *Forensic Science International*, **162**, 55–63.

Zastera J., Roewer L., Willuweit S., Sekerka P., Benesova L., Minarik M. (2010). Assembly of a large Y-STR haplotype database for the Czech population and investigation of its substructure. . *Forensic Science International: Genetics*, **4**, e75-e78.

Zhivotovsky L. A., Rosenberg N. A., Feldman M. W. (2003). Features of evolution and expansion of Modern Humans, inferred from genomewide microsatellite markers. *American Journal Human Genetics*, **72**, 1171-1186.

EK 1. ÖRNEKLERİN 17 Y-STR LOKUSU İÇİN HAPLOTİP VERİLERİ

Örnek no	A	B	C	D	E	F	G	H	I	J	K	L	M	N	O	P	Hap. Frek.	Stand. Sapma
1	15	13	29	24	11	13	13	11,14	12	12	15	19	15	17	24	13	1	0,012
2	14	13	28	24	10	11	12	13,14	9	10	14	19	16	16	22	10	1	0,012
3	14	12	29	23	11	11	12	13,15	9	12	15	19	15	16	21	12	1	0,012
4	15	13	29	23	11	11	12	12,17	9	11	14	22	15	15	21	13	1	0,012
5	15	13	30	23	10	12	13	15,17	10	11	14	20	13	16	22	11	1	0,012
6	14	13	28	24	10	11	12	13,14	9	10	14	19	15	16	22	10	1	0,012
7	14	13	30	24	10	11	13	17,18	10	12	14	22	15	17	20	13	1	0,012
8	14	12	29	24	11	11	12	13,15	9	12	15	19	15	16	22	12	1	0,012
9 ve 72	14	13	29	25	11	13	12	11,14	12	11	15	19	15	16	23	12	2	0,016
10	13	12	30	22	10	11	13	17,17	10	12	14	20	15	18	21	9	1	0,012
11	14	13	29	25	12	13	12	11,14	12	11	15	19	15	16	24	12	1	0,012
12	16	13	31	24	11	11	13	11,15	11	10	14	20	17	15	23	12	1	0,012
13	15	13	29	23	11	11	12	12,18	9	11	14	21	15	15	21	13	1	0,012
14	15	13	29	25	11	14	13	13,15	12	12	14	19	15	17	23	12	1	0,012
15	14	14	30	23	10	11	13	14,17	9	12	14	20	14	17	22	11	1	0,012
16	14	14	30	23	10	16	15	11,13	11	10	14	19	14	16	22	11	1	0,012
17	13	12	29	24	10	11	13	15,18	10	12	14	20	15	16	21	12	1	0,012
18	15	13	30	23	10	11	12	15,15	9	12	14	21	15	16	21	11	1	0,012
19	14	13	29	23	11	11	12	13,17	10	11	14	20	15	19,2	21	11	1	0,012
20 ve 21	14	13	30	23	11	11	12	12,19	10	12	14	20	14	19,2	21	11	2	0,016
22	15	12	28	21	10	11	14	13,16	10	11	15	24	17	15	21	11	1	0,012
23	15	13	29	23	10	11	12	12,16	9	11	14	21	15	15	22	13	1	0,012

Ek 1 devamı

Örnek no	A	B	C	D	E	F	G	H	I	J	K	L	M	N	O	P	Hap. Frek.	Stand. Sapma
24	14	13	29	24	10	11	12	13,16	9	12	15	19	16	20	21	11	1	0,012
25	13	13	31	25	9	11	14	17,17	10	12	14	19	15	16	22	12	1	0,012
26	13	13	31	25	9	11	14	17,17	10	12	14	19	15	16	22	12	1	0,012
27	14	12	27	24	10	14	12	11,14	12	13	15	19	15	18	23	12	1	0,012
28	15	13	31	25	10	11	13	12,14	11	10	14	20	17	16	23	13	1	0,012
29	13	12	29	24	10	11	12	12,19	10	13	14	20	15	18,2	21	10	1	0,012
30 ve 56	15	13	30	24	12	11	13	11,14	11	10	14	20	15	16	23	13	2	0,016
31	14	13	30	23	11	11	12	13,18	10	12	14	20	14	18,2	21	11	1	0,012
32	15	14	30	22	10	11	12	16,17	9	11	14	19	17	17	21	11	1	0,012
33	14	12	27	24	10	14	12	11,15	11	12	15	19	15	19	23	12	1	0,012
34	15	12	29	21	10	11	15	13,17	10	11	16	24	15	17	21	11	1	0,012
35	16	13	29	23	10	15	11	12,16	10	11	15	19	16	17	22	11	1	0,012
36,37,38	14	13	29	23	11	11	12	12,17	9	11	14	21	15	14	21	13	3	0,035
39	17	13	29	23	9	11	12	13,18	9	11	14	21	16	14	22	12	1	0,012
40	15	13	29	23	11	11	13	12,16	9	11	14	21	15	15	21	13	1	0,012
41	14	13	31	22	10	11	14	14,15	10	11	16	21	15	17	21	12	1	0,012
42	13	12	30	22	10	11	13	16,17	10	12	14	21	15	17	21	9	1	0,012
43	14	13	29	23	10	11	12	12,16	9	11	14	21	15	14	21	13	1	0,012
44	15	12	29	24	11	11	13	11,15	11	10	14	20	15	16	23	13	1	0,012
45	14	13	29	23	11	11	12	13,18	10	11	14	20	14	18,2	21	11	1	0,012
46	13	13	29	23	10	11	12	12,16	9	11	14	21	15	15	21	13	1	0,012

Ek 1 devamı

Örnek no	A	B	C	D	E	F	G	H	I	J	K	L	M	N	O	P	Hap. Frek.	Stand. Sapma
47	16	13	30	25	11	11	13	11,15	11	11	14	20	15	15	24	13	1	0,012
48	14	13	29	25	10	13	12	12,15	12	12	15	19	16	19	23	11	1	0,012
49	15	13	28	24	11	14	12	11,14	13	13	15	19	16	15	23	12	1	0,012
50	14	13	29	23	10	11	12	14,16	9	11	15	21	15	16	22	11	1	0,012
51	14	14	30	23	10	11	12	14,17	9	12	14	20	14	17	22	11	1	0,012
52	13	12	29	25	10	11	12	13,13	10	12	14	20	15	18,2	21	10	1	0,012
53	15	12	29	21	10	11	14	13,15	10	12	16	22	15	18	21	11	1	0,012
54	15	12	29	24	10	11	13	11,14	11	10	14	20	15	15	23	12	1	0,012
55	15	13	30	24	11	11	13	11,14	12	9	14	20	15	16	23	12	1	0,012
57	14	12	29	23	10	13	13	15,16	9	11	14	19	17	16	20	12	1	0,012
58	14	13	30	23	10	11	12	12,18	10	12	14	20	15	17,2	20	11	1	0,012
59	15	11	27	22	10	10	14	15,18	10	11	16	21	15	18	22	11	1	0,012
60,78,84	14	14	32	23	10	13	13	14,15	9	11	14	20	16	17	21	11	3	0,035
61	14	13	31	23	10	11	12	13,14	10	10	14	20	14	18,2	21	12	1	0,012
62	13	12	30	22	10	11	13	16,17	10	12	14	20	15	17	21	9	1	0,012
63	14	14	31	22	10	11	12	13,16	9	11	15	20	15	17	24	11	1	0,012
64	15	14	31	23	10	15	11	12,16	10	12	16	19	15	19	22	11	1	0,012
65	15	14	30	22	10	11	12	15,17	9	11	14	19	15	18	20	12	1	0,012
66	14	12	28	23	11	11	12	13,15	9	13	15	19	15	15	22	12	1	0,012
67	15	13	29	24	11	14	13	13,15	12	11	14	19	15	18	23	12	1	0,012
68	13	12	30	22	10	11	13	16,17	10	12	14	20	15	18	22	9	1	0,012
69	13	13	30	24	10	11	13	17,18	10	13	14	20	15	18	23	11	1	0,012

Ek 1 devamı

Örnek no	A	B	C	D	E	F	G	H	I	J	K	L	M	N	O	P	Hap. Frek.	Stand. Sapma
70	14	13	30	25	11	13	12	11,14	12	11	15	19	15	16	23	12	1	0,012
71	13	12	30	22	10	11	13	16,17	10	12	14	20	15	18	21	9	1	0,012
73	14	13	30	23	11	11	12	13,19	10	11	14	20	14	18,2	22	11	1	0,012
74	14	13	30	23	12	11	12	13,18	10	11	14	20	14	19,2	22	11	1	0,012
75	14	14	32	23	10	13	13	14,13	9	11	14	20	16	17	21	11	1	0,012
76	14	14	31	23	11	11	12	13,19	10	12	14	20	14	19,2	21	11	1	0,012
77	14	13	29	23	10	11	12	13,18	10	12	14	19	15	17,2	20	11	1	0,012
79	14	13	27	22	9	11	12	13,13	9	11	15	20	14	17	22	11	1	0,012
80	14	13	29	24	11	14	12	12,15	12	12	15	20	16	16	23	13	1	0,012
81	13	12	30	22	10	11	13	16,16	10	12	14	20	15	18	21	9	1	0,012
82	15	13	31	23	10	11	12	13,18	10	11	14	20	15	17,2	21	11	1	0,012
83	15	13	30	23	11	13	13	12,12	11	12	15	19	15	17	23	13	1	0,012
85	14	14	30	23	10	12	12	12,18	10	11	14	21	15	19,2	21	11	1	0,012
86	13	12	29	22	10	11	13	16,17	10	12	14	20	15	18	22	9	1	0,012

A: DYS19, B: DYS389I, C: DYS389II, D: DYS390, E: DYS391, F: DYS392, G: DYS393, H: DYS385, I: DYS438, J: DYS439, K: DYS437, L: DYS448, M: DYS456, N: DYS458, O: DYS635, P: Y GATA H4, Hap. Frek.: Haplotip Frekans, Stand Sapma: Standart Sapma