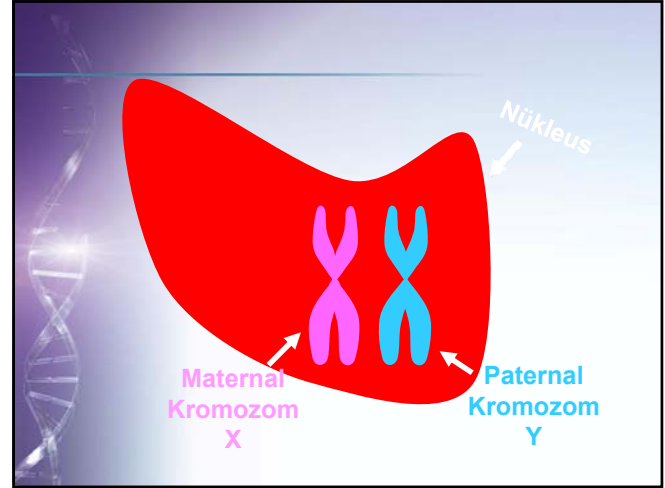


## Y-STR Analizleri

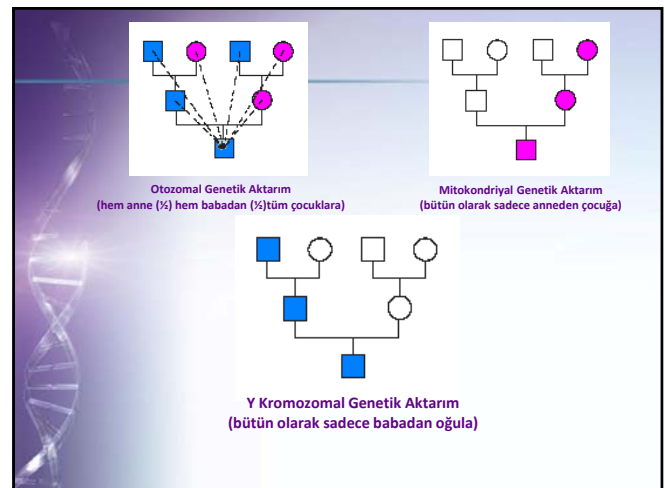
♦ Yrd Doç Dr Sema DEMİRÇİN



## Y KROMOZOMU

İnsan kromozomları içerisinde;

- İkinci en küçük kromozomdur
- Genomun sadece %2 kadarını oluşturur
- 60 milyon kadar baz çifti içerir erkek cinsiyetini belirler
- Mayoz bölünme sırasında (psödotosomal bölgeleri dışında) **rekombinasyona uğramayan** ve
- Bu nedenle, **babadan oğula değişmeden aktarılan** tek kromozom "Y kromozomu"dur.



## Y Kromozomu

- Y kromozomunun cinsiyeti belirleyen bölgeleri erkek cinsiyetini oluşturmada ve "erkek" karakteri tanımlamaktadır.
- Y kromozomuna ait DNA testleri sadece erkek profili ve erkeğe ait özellikleri belirlemek için değerlidir. "Kadın" karaktere ait profili belirlemek açısından kullanımı söz konusu değildir.
- Babadan oğula komple (bütün olarak) aktarıldığından, aynı ailenin erkek bireylerinde aynı olmaktadır (mutasyon ve genetik anomaliler dışında).

## Y Kromozomu

- Y kromozomu 3 kısımda incelenmektedir.
- 1- Kısa kolun distal ucunda (PAR1) yer alan psödotosomal bölge,
- 2- Uzun kolun tepe kısmında (PAR2) bulunan psödotosomal bölge,  
**PAR1 ve PAR2** bölgeleri, mayoz sırasında paylaşımına uğrayabileceği gibi, X kromozomu ile değişimi de olasıdır.
- 3- Kromozomun geri kalanı rekombinasyona girmeyen (NRY) bölgelerden oluşur.

## Y Kromozomu DNA Markerları

- STR'lar (mikrosatellitler)
  - ❖ DYS19, DYS385 .....
  - ❖ Çoğu tetranukleotid tekrarlarıdır
- Bi-allelic markerlar
  - ❖ SNP'lar (single nukleotid polimorfizmi)
  - ❖ Y A u polimorfizmi (YAP) veya diğer insertion/deletionlar
- Minisatellite
  - ❖ MSY1 (DYF155S1) 25 bp tekrarlayan birimden oluşan 48-114 kopya
  - ❖ MVR-PCR (minisatellite variant tekrar)

## Y-STR (Short Tandem Repeat)

- Y-STR lokusları sadece mutasyon ile değişime uğrayan NRY bölgelerden seçilmiştir.
- Erkek karakterle ilgili çalışmalarda, X-Y homolog ya da Y otosomal bölgelerden lokus seçilmemesine dikkat edilmelidir. (mutasyon/dublikasyon/birden fazla erkek?)

### Y kromozomunda yer alan polimorfik bölgelerin analizi

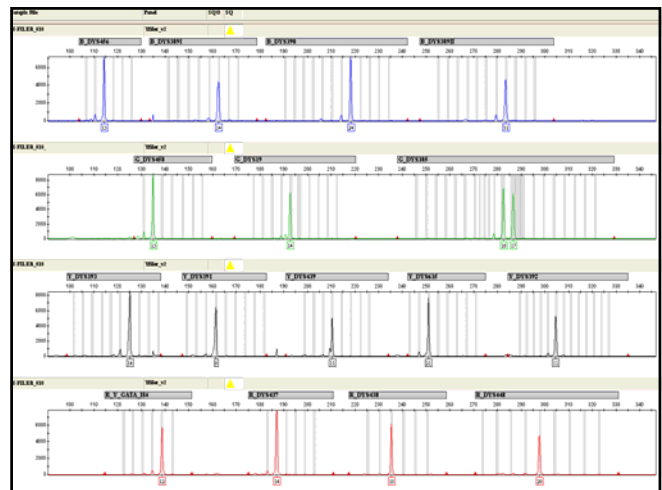
- Popülasyon genetiği,
- Göçlerin belirlenmesi,
- Erkek tarafından akrabalıkların değerlendirilmesi ve bağlantı analizi
- Adli genetik kimliklendirme (identifikasyon) amaçlı kullanılmaktadır.

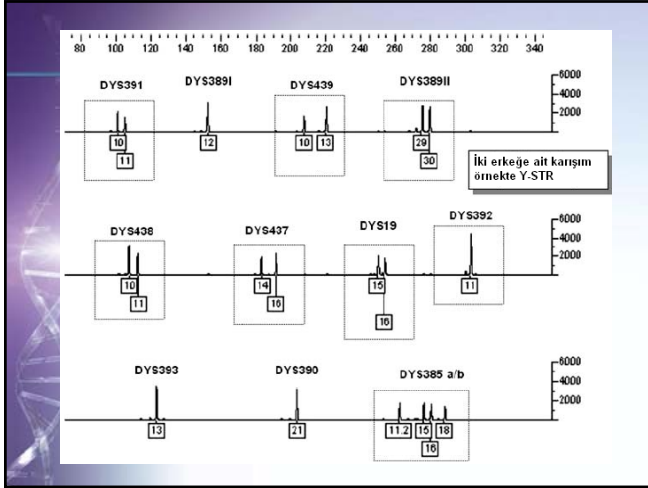
### Adli Tıpta Y-STR Analizleri

- Otozomal DNA verileri, kriminal olayların aydınlatılmasında çoğu zaman yeterli bilgi verebilmektedir. Ancak:
- Özellikle cinsel saldırı suçlarında hem saldırgan erkeğe hem de mağdureye ait deliller **karışım (miks)** halindedir.
- Failin saptanması ve olayın aydınlatılması için, bu karışımdan sadece saldırgan erkeğe ait materyalin ayrılabilmesi ve erkek profilinin belirlenebilmesi son derece önemlidir.
- Bu gibi olgularda, otosomal DNA analizleri hem prosedürünün zorluğu hem de oldukça sınırlı bilgi sağlayabilmeleri nedeni ile yetersiz kalabilmektedir.
- Y kromozomu testleri; saldırgan erkek ile mağdure kadının biyolojik örneklerinin karışım halinde olduğu bu türde biyolojik delillerde; şüphelilerle karşılaştırılabilecek nitelikte, yeterli ve güvenilir sonuçlar vermektedir.

### Adli Tıpta Y-STR Analizleri

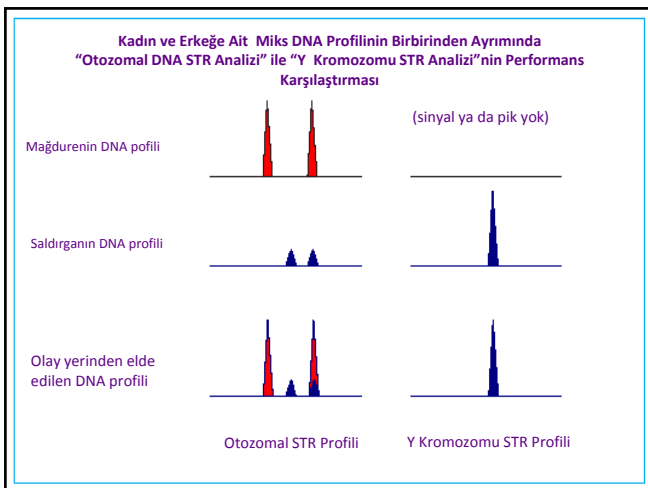
- Özellikle vajinal sürüntü ve swaplar gibi, kadın karaktere ait biyolojik materyal miktarının, erkek karaktere ait biyolojik materyalden çok fazla olduğu ya da erkeğe ait materyalin eser miktarda bulunduğu karışım örnekler en sık rastlanan örnek grubudur.
- Mağdurenin tırnak örnekleri, ağızdan alınan örnekler ve kondom gibi pek çok biyolojik delil örneği karışım halde DNA içermektedir.
- Bu örneklerde Y kromozomuna ait verilerin saptanabilmesi şüphelinin belirlenebilmesi yada dışlanması açısından çok değerli olmaktadır.





### Diğer karışım (miks) örnekler

- Kan-kan, tükürük-kan, semen-kan gibi mikst biyolojik delillerde de, kadına ait biyolojik örnek ile karışık halde olan erkek karakterin belirlenebilmesi, otosomal DNA incelemeleri ile genellikle çok zor hatta olanaksız olabilmektedir.



### Spermatozoid Saptanamayan Örneklerde Y-STR

- Azospermik ya da vasktomu uygulanmış erkeklerin semeninde spermatozoid bulunmaması nedeni ile yeterli DNA profili elde edilememek son derece güç olmaktadır.
- Bu gibi olgularda spermatozoid olmasa da, Y-STR analizleri ile, güvenilir ve şüphelinin DNA profili ile karşılaştırılabilir nitelikte profil elde etmek mümkün olmaktadır.
- Sibille ve ark 79 mağdureden aldıkları spermatozoid saptanamayan 104 swaptan %28.8'inde Y-STR analizi ile erkek profilini belirleyerek seksüel penetrasyonu kanıtlamıştır.
- Olaydan 48 saatten uzun süre sonra alınan swaplarda bile, olguların %30'unda halen Y-STR gözlenebilmektedir.

### Amelogenin Y defisiti

- Y kromozomu analizleri **amelogenin Y defisiti** olan erkeklerin saptanmasında da kullanılabilir.
- Bu erkeklere ait örneklerden Y-STR profili elde edilebilmektedir.
- Bu nedenle amelogenin Y bölgesinde pik izlenmesi de Y-STR analizi ile erkeğe ait profili elde etmek mümkündür.

### Profil Sayısının (Erkek Sayısının) Belirlenmesi

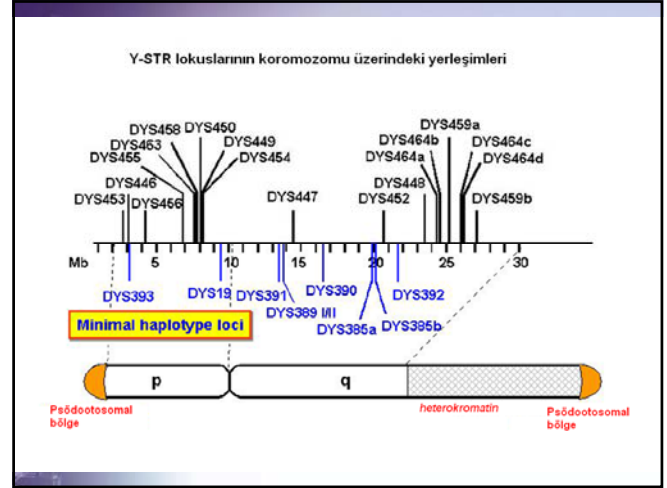
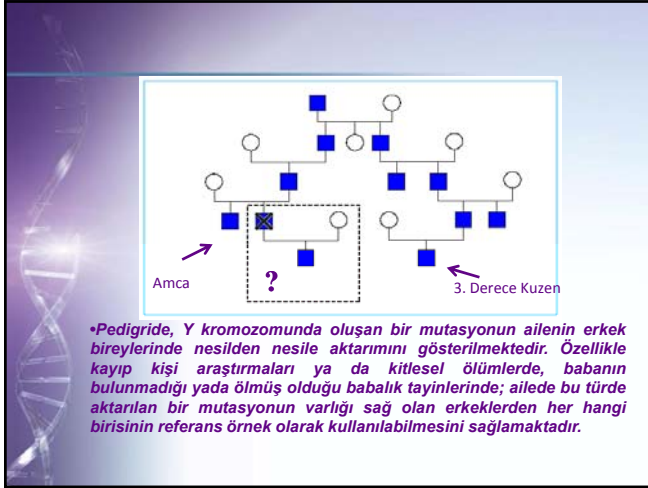
- Y-STR analizleri, birden fazla fail tarafından gerçekleştirilen cinsel saldırılarda, erkek profillerinin, kadın profilinden ayrı olarak elde edilebilmesi ve **saldırgan sayısının saptanabilmesi** için de değerli bilgi sağlamaktadır.
- Benzer şekilde birden fazla sayıda erkeğe ait karışım haldeki biyolojik örneklerde de, Y-STR analizi ile **erkek sayısının belirlenebilmesi** açısından faydalı veriler elde edilmektedir.

### Kayıp Kişiler ve Kitlesel ölümler

- Kayıp kişilerin araştırılmasında ve kitlesel felaket kurbanlarının kimliklerini belirleme çalışmalarında, otosomal STR analizleri yanında Y-STR analizleri de kullanılmaktadır.
- Aynı Y-STR profiline sahip akrabaların varlığı; bu çalışmalarda, olası referans örneklerinin sayısını artırmaktadır.

### Babalık Tayini ve Y-STR Analizi

- Y-STR analizleri babalık tayinlerinde de kullanılmaktadır.
- Özellikle babanın bulunamadığı ya da ölmüş olduğu sorunlu babalık testlerinde çocuk erkekse Y-STR analizleri son derece yararlı olmaktadır.
- Daha yüksek ayırım gücü olması nedeni ile eğer mümkünse, öncelikli olarak otosomal DNA-STR analizleri yapılmalıdır.
- Otosomal STR analizi ile hesaplanan babalık indeksi düşükse veya dışlama için veriler yetersiz ise Y-STR lokusları analiz edilir.



Haplotip: Y-STR lokuslarında saptanan allellerin kombinasyonu

Minimal haplotip: 8 lokus	Geniş Haplotip:10 lokus
DYS19	DYS19
DYS389I	DYS389I
DYS389II	DYS389II
DYS390	DYS390
DYS391	DYS391
DYS392	DYS392
DYS393	DYS393
DYS385a,b	DYS385a,b
	DYS438
	DYS439

YHRD- 54863 halogru 477 halogrup

J.M. Butler, Forensic DNA Typing, Table 2.1

Y Kromozomu STR Marker'ları

Marker Name	GenBank Accession	Repeat Motif	Allele Range	PCR Product Sizes	Reference
DYS19	X77751	TAGA	8-16	178-210 bp	En Sık Kullanılan Lokuslar
DYS385	Z93950	GAAA	10-22	252-300 bp	
DYS388	G09695	ATT	12-17	128-143 bp	
DYS389 I	G09600	(TCTG) (TCTA)	I: 7-13	239-263 bp	
DYS389 II	G09600	(TCTG) (TCTA)	II:23-31	353-385 bp	
DYS390	G09611	(TCTA) (TCTG)	18-27	191-227 bp	
DYS391	G09613	TCTA	8-13	275-295 bp	
DYS392	G09867	TAT	7-16	236-263 bp	
DYS393	G09601	AGAT	9-15	108-132 bp	
YCAIII	AC006370	CA	19-25	192-204 bp	
DYS434	AC002992	ATCT	8-11	110-122 bp	Ayub 2000
DYS435	AC002992	TGGA	9-13	210-228 bp	Ayub 2000
DYS436	AC005820	GTT	10-15	128-143 bp	Ayub 2000
DYS437	AC002992	TCTA	8-11	186-202 bp	Ayub 2000
DYS438	AC002531	TTTTC	6-12	203-233 bp	Ayub 2000
DYS439	AC002992	AGAT	9-14	238-258 bp	Ayub 2000
Y-GATA-A4	G42670	AGAT	11-14	242-254 bp	White 1999
Y-GATA-A7.1	G42675	ATAG	7-12	161-181 bp	White 1999
Y-GATA-A7.2	G42671	TAGA	8-12	174-190 bp	White 1999
Y-GATA-A8	G42672	TCTA	8-14	219-244 bp	White 1999
Y-GATA-A10	G42674	TATC	11-14	160-172 bp	White 1999
Y-GATA-C4	G42673	TATC	11-16	251-271 bp	White 1999
Y-GATA-H4	G42676	TAGA	10-13	362-370 bp	White 1999



## Mutasyon

### •Dublikasyon , triplikasyon

Türkiye'de saptanan DYS19 dublikasyonları :  
(13,14), (15,16),

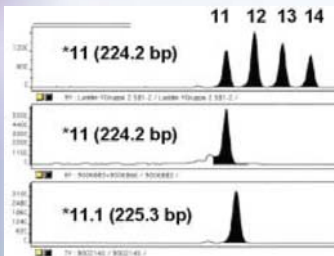
### •İnsersiyon / delesyon mutasyonları

### •Eksik tekrarlara bağlı mutasyonlar

## Varyant Aleller

DYS19 : 14.1,  
DYS392 : 10.2, 11.1,  
DYS385 : 12.2, 17.1, 17.2, 18.1

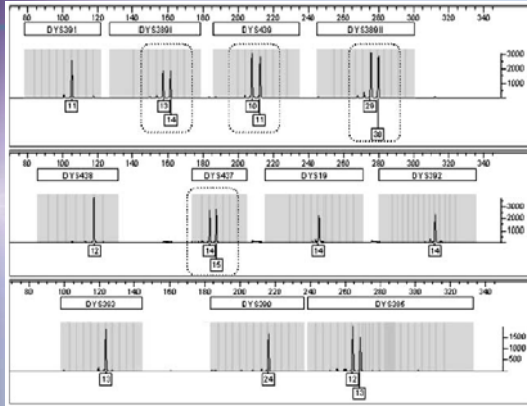
DYS392 lokusuna ait 11.1 alleli  
Adenin insersiyonu sonucu oluşan mutasyon)



## Mutasyon oranlarına ait bilgiler

- Heyer ve ark. tarafından yapılan pedigranalizlerinde Y kromozomu mikrosatellitlerinin her bir jenerasyon için mutasyon oranı  $2 \times 10^{-3}$  olarak hesaplanmıştır.
- Kayser ve ark.'a göre; baba-oğul çiftlerinde yapılan Y-STR analizlerinde lokus-spesifik değerleri 0 ile  $8 \times 10^{-3}$  arasında değişmekle birlikte, her bir jenerasyonda her bir lokus için hesaplanan **ortalama mutasyon oranı  $3 \times 10^{-3}$  dir.**
- Forster ve ark. inceledikleri haplotip gruplarında her 20 yılda  $2.6 \times 10^{-4}$  mutasyon oranı bildirmektedir.

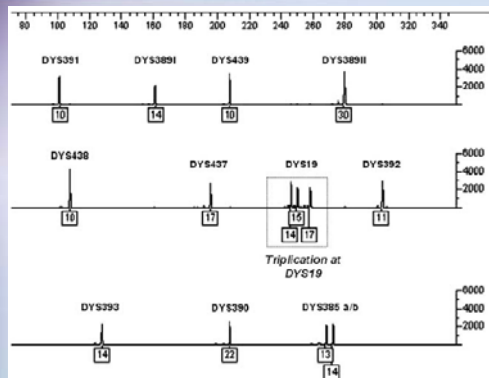
## DUBLİKASYON



## DUBLİKASYON

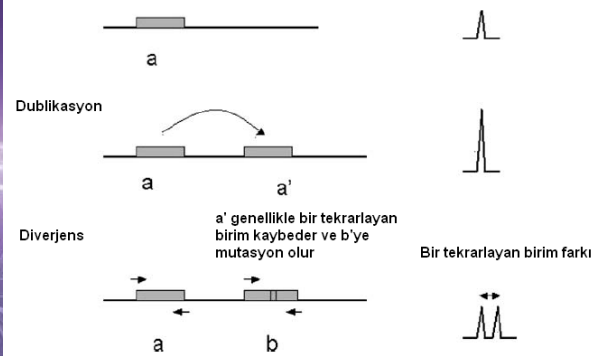
DYS19	13,14	DYS437	14,15
DYS19	13,15	DYS437	15,16
DYS19	14,15	DYS438	9,10
DYS19	15,16	DYS439	10,11
DYS19	15,17	DYS439	11,12
DYS19	16,17	DYS448*	19,20
DYS19	14,15,17	DYS448*	18,20
DYS389I	12,13	DYS448*	20,21
DYS389I	13,14	DYS385a/b	9,13,14
DYS389II	28,29	DYS385a/b	11,12,13
DYS389II	29,30	DYS385a/b	11,12,14
DYS389II	29,31	DYS385a/b	11,14,15
DYS389II	30,31	DYS385a/b	12,13,18,19
DYS389II	30,32	DYS385a/b	12,13,19,20
DYS390	23,24	DYS385a/b	12,16,17
DYS391	9,10	DYS385a/b	13,14,15
DYS391	10,11	DYS385a/b	13,14,18
DYS393	12,13	DYS385a/b	13,18,19
DYS393	13,14	DYS385a/b	13,19,20
DYS393	13,15	DYS385a/b	14,16,17
DYS435	11,12	DYS385a/b	15,16,17

## TRİPLİKASYON



STR lokusuna ait Y-STR segmenti

Lokus spesifik primer kullanılan amplifikasyon sonucu elde edilen pik





### Analiz Sonuçlarının Yorumu

- Biyolojik delil ile şüpheli erkek, "eş" DNA profiline sahip değilse; Y-STR analizi, **şüphelinin dışlanması** sağlayarak adli soruşturmaya yardımcı olmaktadır. Sadece şüpheli erkeğin değil baba tarafından erkek akrabalarının da dışlanmasını sağlar
- Biyolojik delil ile şüpheli "eş" DNA-STR profiline sahip ise bu profil uyumu **sadece**; şüphelinin, şüphelinin erkek kardeşlerinin, babasının, oğlunun, amcasının, baba tarafı kuzenlerinin, hatta baba tarafından akraba olan uzaktan kuzenlerinin bile biyolojik delilin kaynağı olabileceği anlamını taşımaktadır.

### Analiz Sonuçlarının Yorumu

- Rastlantısal eş olma olasılığı açısından ise, Y-STR analizleri , otosomal STR analizleri gibi anlamlı olamamaktadır.
- Şüpheli, delil ile eş Y-STR profiline sahip olsa bile şüphelinin biyolojik delilin kaynağı olduğu, belirli bir olasılık belirtilerek söylenememektedir.

### Rapor örneği

- "Aynı soyağacındaki erkek bireylerde, aynı olduğu bilinen ve babadan oğula değişmeden aktarılan Y-STR yönünden yapılan DNA tiplerinde; A şahsı ve kimliği meçhul B şahsının, Y-STR DNA profilleri ile UYUMLU OLDUĞUNU bildirir rapordur."