

# Bölüm 2

## X VE Y KROMOZOMLARI POLİMORFİZMİ

İtir ERKAN<sup>1</sup>

### GİRİŞ

Adli soruşturmanın en önemli unsurlarından biri olan olay yeri incelemeleri, doğru ve eksiksiz olarak gerçekleştirildiğinde, olayın aydınlatılması sağlanabilir. Bu bağlamda olay yeri, suç - mağdur - sanık hakkında birçok bilgi verir. Olay yerinde kriminal uzmanları, soruşturma uzmanı, adli tıp vb. uzmanlar uygun teknikleri kullanarak olay yerini dikkatlice incelediklerinde çoğu zaman suçlu-ya/suçlulara ulaşacakları ipuçları bulabilmektedirler. Bu nedenle adli bilimler, olay yerinde başlar.

Olay yerinden elde edilen biyolojik delillerde kan, saç-kıl, tükürük, sperm, idrar, gaita gibi biyolojik örneklerden DNA izolasyonu için, bugüne kadar birçok farklı yöntem kullanılmıştır. İzolasyon yapılırken, çevre şartları, kontaminasyon, elde edilen materyalin az ya da çok olması veya kullanılacak teknikler gibi birçok parametre göz önüne alınmaktadır. DNA analiz çalışmalarında, biyolojik örneklerden DNA izolasyonu için fenol kloroform ve yüksek tuz konsantrasyonu (trimetil amonyum bromür tuzu, doymuş NaCl) gibi yöntemler kullanılarak ayırıştırma ve saflaştırma yapılmıştır. DNA izolasyonunda kullanılan yöntemlerden birisi olan fenol kloroform yönteminde, öncelikle proteinler fenol-kloroform kullanılarak uzaklaştırılır. Daha sonra yalnız kloroform kullanılarak bütünüyle saf DNA elde edilir. Bu yöntemde fenol, proteinleri etkili bir şekilde denatüre etmesine karşın RNAaz'ların aktivitesini bütünüyle engellememektedir. Bu durumda fenol-kloroform-izoamil alkol karışımının kullanılması önerilmektedir.

<sup>1</sup> İstanbul Yeni Yüzyıl Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi

olay yeri incelemesinin doğru yapılması, delillerin delil teslim zincirine uygun şekilde laboratuvara ulaştırılması ile mümkündür. Genetik analizlerin güvenilir şekilde yapılabilmesi için akredite edilmiş bir adli genetik laboratuvarı, nitelikli ve deneyimli analistler ile teknik donanımına ihtiyaç bulunmaktadır. Örnek vakalarda da bahsedildiği üzere yapılan analizlerde oluşabilecek kontaminasyon, örneklerin karıştırılması ya da dikkatsizlik sonucu yanlış sonuç alınması söz konusu olabilir. Böyle bir hata bir kişinin suçsuzken suçlu bulunmasına ya da tam tersi failin aklanması ile daha büyük hatalara yol açabilir. Ülkemizde henüz yasal olarak kurulmuş bir DNA veri bankası olmadığından olay yerinden elde edilen biyolojik örnekler analiz edilse bile şüpheliden/ yakınlarından örnek almak suretiyle karşılaştırma yapılması gerekmektedir. Özellikle SNP analizlerinde de sözü edilen fenotip tahminleri ile failin eşkalinin belirlenmesi süreçleri yakın gelecekte bu analizlerin sıklıkla yapılmasına ve olayın kısa sürede çözülmesine büyük katkı sağlayacaktır.

## KAYNAKLAR

1. Andreasson, H., Asp, A., Alderborn, A., Gyllensten, U., Allen, M. Mitochondrial sequence analysis for forensic identification using pyrosequencing technology, *Biotechniques*, 2002; 32: 124-133.
2. Aşıcıoğlu, F., Savran, F.O., Özbek, U. Mutation rate at commonly used forensic STR loci: paternity testing experience, *Disease Markers*, 2004; 20(6):313-5.
3. Asıcıoğlu F, Akyüz F, Ozdilli K, Oguz F, Carin M. X-Chromosomal short tandem repeat loci in the Turkish population. *African Journal of Biotechnology*, 2011; 10: 4334-4338.
4. Bär W, Brinkmann B, Budowle B, Carracedo A, Gill P, Lincoln P, Mayr W, Olaisen B. DNA recommendations further report of the DNA commission of the ISFH rearing the use of short tandem repeat systems. *Int. J. Legal Med.*, 1997; 110: 175-176.
5. Biesecker LG, Bailey-Wilson JE, Ballantyne J, Baum H, Bieber FR, Brenner C, Budowle B, Butler JM, Carmody G, Conneally PM, Duceman B, Eisenberg A, Forman L, Kidd KK, LeClair B, Niezgodka S, Parsons T, Pugh E, Shaler R, Sherry ST, Sozer A, Walsh A. DNA identifications after the 9/11 World Trade Center attack. *Science* 2005;310:1122-3.
6. Bobillo C, Marino M, Sala A, Gusmao L, Corach D (2008). X-STRs: Relevance in complex kinship cases, *Forensic Science International: Genetics Supplement Series*, 2008; 1: 496-498.
7. Buckleton J, Triggs CM, Walsh SJ, *Forensic DNA Evidence Interpretation*, CRC Press, 2005.
8. Budowle B. SNP typing strategies. *Forensic Sci Int.*, 2004; 146:139-142.

9. Butler J.M., Shen Y., McCord B.R. The development of reduced size STR amplicons as tools for analysis of degraded DNA, *J Forensic Sci.*, 2003; 48 (5) : 1054-1064.
10. Butler J.M. Genetics and Genomics of Core Short Tandem Repeat Loci Used in Human Identity Testing, *J Forensic Sci.*, 2006; 51 (2) : 253-265.
11. Butler J.M., Decker A.E., Kline M.C. and Vallone P. M. Chromosomal Duplications Along the Y-Chromosome and Their Potential Impact on Y-STR Interpretation, *Jornal of Forensic Science*, 2005; 50:853-859.
12. Butler JM. *Advanced Topics in Forensic DNA Typing: Methodology*. Academic Press., 2012, p.704.
13. Calacal GC, Delfin FC, Tan MM, Roewer L, Magtanong DL, et al. Identification of exhumed remains of fire tragedy victims using conventional methods and autosomal/Y-chromosomal short tandem repeat DNA profiling. *Am J Forensic Med-Pathol.*, 2005; 26(3):285-291.
14. Chaitanya, L., Breslin, K., Zuñiga, S., Wirken, L., Pośpiech, E., Kukla-Bartoszek, M., et al. The HIrisPlex-S system for eye, hair and skin colour prediction from DNA: Introduction and forensic developmental validation. *Forensic Science International: Genetics*, 2018; 35, 123-135.
15. Connealy P.M. *Human Genetic Polymorphism. Genetic Stability and Recombinant Product Consistency Dev. Biol Stand. Basel, Karger. Edited By Brown F. Lubinieck A.S. 1994; 83: 107-110*
16. Dupuy, BM., Andreassen, R., Fiones, A.G., Tomassen, K., Egeland, T., Brion, M., Carracedo, A., Olaisen, B. "Y chromosome variation in a Norwegian population sample" *Forensic Science International*, 2001; 117, 163-173
17. Edelman, J., Deichsel, D., Hering, S., Plate, I. and Szibor, R., 2002, "Sequence variation and allele nomenclature for the X-linked STRs DXS9895, DXS8378, DXS7132, DXS6800, DXS7133, GATA172D05, DXS7423 and DXS8377", *Forensic Science International*, 2002; 129:99-103.
18. Ganço, L., Carvalho, M., Serra, A., Balsa, F., Bento, A.M., Anjos, M.J., Xufre, A., Côrte-Real, F. Genetic diversity analysis of 10 STR's loci used for forensic identification in canine hair samples, *Forensic Science International : Genetics Supplement Series 2*, 2009; 288-289.
19. Genomic Research, 2020. <https://ghr.nlm.nih.gov> [Erişim Tarihi: 10.09.2020].
20. Gettings, K. B., Aponte, R. A., Vallone, P. M., Butler, J. M. STR allele sequence variation: Current knowledge and future issues. *Forensic Sci. Int. Genet.* 2015; 18, 118-30.
21. Gill P., Kimpton C., D'Aloja E., Andersen J.F., 1994, "Report of the European DNA profiling group (EDNAP) towards standardisation of short tandem repeat (STR) loci", *Forensic Science International*, 1994; 65:51-59.
22. Gill, P., Werrett, D.J., Budowle, B., Guerrieri, R. An assessment of whether SNPs will replace STRs in national DNA databases- joint considerations of the DNA working group of the European Network of Forensic Science Institutes (ENFSI) and the scientific working group on DNA analysis methods (SWGDM), *Sci. Justice*, 2004; 44, 51-53.
23. Gill, P. Analysis and implications of the miscarriages of justice of Amanda Knox and Raffaele Sollecito, *Forensic Science International: Genetics*, 2016; 23: 9-18.

24. Goodwin W., Hadi S. *Forensic Human Identification An Introduction*, CRC Press, 2007; 5-17, Boca Raton London New York.
25. Gustincich, S., Manfoletti, G., Giannino, S., Schneider, C.A. A fast method for high-quality genomic DNA extraction from whole human blood. *Biotechniques*, 1991; 11, 298-301.
26. Hwan, Y.L., Myung, J.P, Ji-Eun, Y., Ukhee, C., Gil-Ro, H., Kyoung-Jin, S., 2005, Selection of twenty-four highly informative SNP markers for human identification and paternity analysis in Koreans, *Forensic Science International*, 2005; 148(2-3): 107-112.
27. Jeffreys, A.L., Morton, D.B. DNA fingerprints of dogs and cats, *Animal Genetics*, 1987; 18, 1-15.
28. Holland, M.M., and Parsons, T.J. "Mitochondrial DNA sequence analysis validation and use for forensic casework", *Forensic Science Review*, 1999; 11:21-50.
29. International Human Genome Consortium. Initial Sequencing and Analysis of Human Genome, *Nature*, 2001; 409: 860-921.
30. Jobling MA, Tyler-Smith C. Fathers and sons: the Y chromosome and human evolution. *Trends Genet* 1995; 11: 449-456.
31. Kayser M. Y-Chromosomal markers in forensic genetics, *Molecular Forensics* (R. Rapley, D. Whitehouse, Eds), 2007; pp. 141-157, John Wiley & Sons, Ltd.
32. Kidd K.K., Kidd, J.R., Speed, W.C, Fang, R., Furtado, MR et al. Expanding data and resources for forensic use of SNPs in individual identification, *Forensic Sci Int Genet*. 2012; 6: 646-52.
33. Kido A, Hara M, Yamamoto Y, Kameyama H, Susukida R, Saito K, Takada A, Oya M. Nine short tandem repeat loci analysis in aged semen stains using the AmpFLSTR Profiler Kit and description of a new vWA variant allele. *Leg. Med.* 2003; 5:93-96.
34. Klug, W. S., Cummings, M. R., Spencer, C. A., Palladino, M. A., Killian, D. *Concepts of genetics*, Upper Saddle River, NJ: Prentice Hall, 2006; 463-465.
35. Murci, L.Q., Krauzs, C., McElreavey, K. "The Human Y chromosome: function, evolution and disease", *Forensic Science International*, 2001; 118:169-181.
36. Nussbaum R., McInnes R., Willard H., Thompson & Thompson *Genetics in Medicine*, 7th Edition, 2007.
37. Parson, W., Niederstätter, H., Brandstätter, A. & Berger, B. Improved specificity of Y-STR typing in DNA mixture samples. *Int. J. Legal Med.* 2003; 117, 109-14.
38. Perez-Lezaun A., Calafell F., Seielstad M., Mateu E., Comas D., Bosch E., Bertranpetit J. Population genetics of Y-chromosome short tandem repeats in humans. *Journal of Molecular Evolution*, 1997; 45, 265-270.
39. Pereira, R., Phillips, C., Pinto, N., Santos, C., dos Santos, S. E. B., Amorim, A., et al. Straight forward inference of ancestry and admixture proportions through ancestry-informative insertion deletion multiplexing. *PloS One*, 2012; 7(1), e29684.
40. Pritchard, J.K., Seielstad, M.T., Lezaun, A.P., Feldman, M.W. "Population growth of human Y chromosome: A study of Y chromosome microsatellites", *Molecular Biology* 1999; 16(12):1791-1798.

41. Roewer, L., Amemmann, J., Spurr, N. K., Grzeschik, K.H., Epplen, J.T. Simple repeat sequences on the human Y chromosome are equally polymorphic as their autosomal counterparts. *Hum. Genet.* 1992; 89.
42. Roewer L., Kayser M., Henke L., Hidding M."A new method for the evaluation of matches in non-recombining genomes: Application to Y chromosomal short tandem repeat (STR) haplotypes in European males", *Forensic Science International.* 2000; 114:31-43
43. Ross, A.M. ve Harding, H.W.J." DNA typing and forensic science", *Forensic Science International,* 1989; 41:197-203.
44. Russel, P. J. *Essential Genetics,* 2003; CA: Benjamin Cummings. Sambrook, J., Frisch, F.F., Maniatis, T. *Molecular cloning: A Laboratory Manual.* NY: Cold Spring Harbor Laboratory Press, 1989.
45. Semizoğlu, I. *Adli DNA Analizleri, Adalet Yayınevi, 1. Baskı, Ankara, 2013.*
46. Smigielski EM, Sirotkin K, Ward M, Sherry ST. dbSNP: a database of single nucleotide polymorphisms. *Nucl. Acids Res.* 2000; 28(1): 352-355,
47. Sparkes, R., Kimpton, C., Watson, S., Oldroyd, N., Clayton, T., Barnett, L., Arnold, J., Thompson, C., Hale, R., Chapman, J., Urquhard, A. ve Gill, P. "The validation of a 7-lokus multiplex STR test for use in forensic casework: mixtures, ageing, degradation and species studies, (II) artefacts, case work studies, and success rates", *International Journal of Legal Medicine,* 1996; 109.:186-204.
48. Szibor R. X-chromosomal markers: Past, present and future, *Forensic Science International: Genetics* 2007; 1: 93-99.
49. The Innocence Project, <https://www.innocenceproject.org/cases/a-b-butler/> [Erişim Tarihi: 20.07.2020].
50. Walsh, P.S., Metzger, D.A., Higuchi, R. Chelex100 as a medium for simple extraction of DNA for PCR-based typing from forensic material, *Biotechniques,* 1991; 10, 506-513.
51. Wang, L., Lv, M., Zaumsegel, D., Zhang, L., Liu, F., Xiang, J., Zhang, L. A comparative study of insertion/deletion polymorphisms applied among Southwest, South and Northwest Chinese populations using Investigator® DIPplex. *Forensic Science International: Genetics,* 2016; 21, 10-14.
52. Wiegand, P., Berger, B., Edelmann, J., Parson, W. "Population genetic comparisons of three X-chromosomal STRs", *International Journal of Legal Medicine,* 2003; 117:62-65.
53. Yükseloğlu E. H. Y kromozomu STR polimorfizminin babalık tayini ve adli identifikasyonda kullanımı, 2003; Doktora Tezi, İstanbul Üniversitesi Adli Tıp Enstitüsü, İstanbul.
54. Yükseloğlu, H.E., Özcan, Ş., Ceylan, B. Olay yeri incelemesi ve Türkiye'deki uygulamalar, *Polis Bilimleri Dergisi,* 2008; 10 (1) : 61-80.
55. Zarrabeitia, M.T., Pinheiro, F., de Pancorbo, M., Laura C., Sergio C., Leonor G., Jose A.R. Analysis of 10 X-linked tetra nucleotide markers in mixed and isolated populations, *Forensic Science International Genetics,* 2009; 3(2): 63-66.