

Azərbaycan Populyasiyasının STR Markerlərlə Tədqiqi: II. STR Markerlərin Allel Strukturu Əsasında Müqayisəli İnterpopulyasion Analiz

N.Ş. Mustafayev^{1,2,*}, Ə.Ç. Məmmədov^{1,2}, E.R. Məmmədov², F.R. Hüseynova¹,
Ə.B. Həsənov², İ.M. Hüseynova¹

¹ AMEA Molekulyar Biologiya və Biotexnologiyalar İnstitutu, Mətbuat prospekti, 2A, Bakı AZ1073, Azərbaycan; *E-mail: mustafayevn02@yahoo.co.uk

² Azərbaycan Respublikası Səhiyyə Nazirliyinin "Məhkəmə Tibbi Ekspertiza və Patoloji Anatomiya" Elmi-Təcrübi və Tədris Birliyi, Mirəsədulla Mirqasımov küç., 1, Bakı AZ1078, Azərbaycan

302 nəfərdən ibarət Azərbaycan populyasiyası əsas insan identifikasiyasının dəstini təşkil edən 15 ədəd STR markerlərlə tədqiq olunmuş, hər bir STR lokusun məhkəmə-tibbi və populyasion-genetik parametrləri müəyyən edilmişdir. Digər parametrlərlə yanaşı hər bir lokusun Hardy-Weinberg tənliyi (HWE) üzrə testlərin dəqiqliyinin *P*-kriteriyasının hesablanmış qiymətləri (P_{HWE}) göstərmişdir ki, populyasiyamız üçün ayrı-ayrılıqda yalnız vWA lokusu üzrə bu parametr statistik əhəmiyyətli qiymətə ($P_{vWA}=0,0006$) malikdir. 15 STR lokusun məcmusu üzrə kombinə edilmiş inkaretmə gücü (combined power of exclusion, $CPE=0,99999935$), kombinə edilmiş diskriminasiya gücü (combined power of discriminancy, $CPD=0,99999999999999965$), kombinə edilmiş atalıq indeksi (combined paternity index, $CPI=1466339,18$) və atalıq ehtimalı ($PP=0,99999932$) kimi parametrlərin qiymətləri isə göstərmişdir ki, tədqiq olunan populyasiya üzrə identifikasiya məsələlərində bu lokuslar toplusu tam əminliklə tətbiq oluna bilər. İlk qiymətləndirmələr D21S11, D2S1338, D18S51 və FGA STR markerlərinin populyasiyamız üçün daha informativ olduğunu göstərir. Bundan başqa STR markerlərin allel tərkibi, allel tezlikləri və əsas populyasion-genetik parametrlər əsasında populyasiyamız ilə digər 14 dünya populyasiyaları arasında aparılan müqayisəli analizlərlə müəyyən edilmişdir ki, müqayisə olunan populyasiyalar arasında ayrı-ayrı STR lokusların allel tərkibi və aşkarlanan allellərin tezlikləri üzrə müxtəlif dərəcədə fərqlər mövcuddur. Əsaslı fərqlər STR markerlərin həm yüksək tezlikli major, həm də aşağı tezlikli minor allellər sahəsində müşahidə olunur.

Açar sözlər: STR lokus, kombinə edilmiş diskriminasiya gücü, kombinə edilmiş inkaretmə gücü, kombinə olunmuş tipik atalıq indeksi, atalıq ehtimalı, interpopulyasion müqayisəli analizlər

GİRİŞ

Tədqiqatın birinci hissəsində (Mustafayev və b., 2016) qeyd olunduğu kimi autosom STR markerlərdən istifadə edərək populyasiyaların quruluşunun, başqa sözlə desək populyasiyanın genotipində rast gəlinən STR markerlərin allel tərkibinin keyfiyyət və kəmiyyətə tədqiqi, onun genetik parametrlərinin təyini, eyni zamanda həm konkret populyasiyanı təşkil edən ayrı-ayrı qrupların öz aralarında (intrapopulyasion), həm də populyasiyaların bir-biri ilə (interpopulyasion) müqayisəli tədqiqi aktual olmaqla həm nəzəri, həm də praktiki əhəmiyyətə malikdir. Bunun başlıca səbəbi əsasən məhkəmə-tibbi ekspertiza təcrübəsində istifadə edilən və adətən 13-17 (nadir hallarda 26) ədəd STR markerdən ibarət olan multipleks topluların həddən artıq yüksək həssaslığa, diskriminasiya (ayırma) səviyyəsinə və informativliyə malik olmasıdır. Elə buna görə də adı çəkilən STR markerlər vasitəsi ilə populyasiya səviyyəsində tədqiqat işlərinin aparılması intensiv şəkildə davam etdirilir

(Деренко и др., 2007; Al-Enizi et al., 2013; Butler, 2006; Dogan et al., 2014; Guang-Lin et al., 2017; Khrunun et al., 2013; Listman et al., 2010; Mal-yarchuk et al., 2007; Park et al., 2008; Schneider, 2007, 2012; Yingan et al., 2016 və s.).

Təsadüfi deyil ki, 2008-ci ildə 15-i tetramer (CSF1PO, D2S1338, D3S1358, D5S818, D7S820, D8S1179, D13S317, D16S539, D18S51, D19S433, D21S11, FGA, TH01, TPO və vWA), ikisi pentamer (Penta D və Penta E) olmaqla 17 ədəd autosom STR marker üzrə Beynəlxalq məlumat bazası yaradılmışdır (Pamplona et al., 2008, <http://www.strdna-db.org/>). Baza müvafiq STR-lərlə aparılan və çap olunan tədqiqat işlərinin nəticələrini özündə əks etdirir.

A.Jorge və həmkarları (2009) tərəfindən 50-yə qədər populyasiyanın 20 mövcud və yeni STR markerlər üzrə populyasiya tezlikləri əsasında açıq girişli "online" pop.STR adlı brauzeri yaradılmışdır (<http://spsmart.cesga.es/popstr.php>). Online brauzerə müxtəlif kommersiya identifikasiya kitlərinin tərkibinə daxil olan məlum 15 STR-lə yanaşı Avropa Standartları Şəbəkəsinin (ESS) tələblərinə

cavab verən 5 yeni STR marker də (D1S1656, D2S441, D10S1248, D12S391 və D22S1045) cəlb edilmişdir.

Qeyd olunan işləri davam etdirərək L.Pereira və həmkarları tərəfindən 2011-ci ildə istənilən şəxsin populyasiya mənsubiyyətini təyin etmək üçün göstərilən STR markerlərlə yanaşı cinsiyyətin təyini markeri Amelogenin də daxil olmaqla PopAffilator adlı sərbəst girişli online kalkulyator yaratdılar (Pereira et al., 2011, <http://cracs.fc.up.pt/popaffiliator>). Kalkulyatorun yaradılmasında rəsmi dövrü jurnallarda çap olunan nəticələrlə yanaşı, ayrı-ayrı ölkələrin yerli bazalarında toplanan məhkəmə-tibbi ekspertiza materiallarından da istifadə edilmişdir. Proqramın ilkin variantı Avrasiya, Şərqi Asiya, Yaxın Şərq, Şimali Afrika, sub-Saxara (Afrika), Şimali Amerika və Mərkəzi-Cənubi Amerikanın 90-dan yuxarı subpopulyasiyasına aid və ümumi sayı 61212 olan genotip profillərinin əsasında yaradılmışdır.

Baxmayaraq ki, autosom STR markerlərin identifikasiya məsələlərində istifadəsinin yararlılığı dünya alim və mütəxəssisləri tərəfindən birqiyəmətlə olaraq tərəddüdsüz qəbul edilmişdir, lakin bu markerlərin inter- və intrapopulyasion tədqiqatlarda populyasiya və subpopulyasiyaların bir-birindən fərqləndirmək məqsədi ilə istifadəsi birmənalı qarşılanmır. Belə ki, bu məqsədlər üçün Y və X-STR-lərin, mitoxondrial SNP-lərin tətbiqi daha məqsədəuyğun hesab edilir. Lakin, yuxarıda istinad edilən işlər, xüsusən PopAffilator-un yaradılması göstərir ki, kifayət qədər təcrübi materiala malik olmaqla və korrekt yanaşma tətbiq etməklə autosom STR markerlər də populyasiya tədqiqatlarında uğurla tətbiq edilə bilməsindən xəbər verir.

Təqdim edilən işin məqsədi Azərbaycan populyasiyasının "Human Identification Kit" reaktiv toplusuna daxil olan 15 ədəd autosom STR markerlə tədqiqatını davam etdirmək olmuşdur. Bizə qədər də populyasiyamız bu aspektdə tədqiq edilmişdir, lakin öyrənilən populyasiyanın tərkib və əhatə baxımından keyfiyyəti bir qədər aşağı olmaqla, respublikanın yalnız cənub hissəsində yaşayan əhalidən ibarət olmuşdur (Nasibov et al., 2013). Hazırkı işdə biz bütün Azərbaycanı əhatə edən və 302 nəfərdən ibarət populyasiya nümunəsinin məhkəmə-tibbi və populyasion-genetik parametrlərinin təyini, həmçinin allel strukturu və allel tərkibi əsasında digər dünya populyasiyaları ilə müqayisəli tədqiqatın nəticələrini təqdim edirik.

MATERIAL VƏ METODLAR

Tədqiqat materialı olan qan nümunələri Azərbaycanın demək olar ki, bütün rayonlarında yaşayan və aralarında qohumluq əlaqələri olmayan, sorğu əsasında əcdadlarının bir neçə nəsəl boyu

Azərbaycan sakinləri olması güman edilən, təxminən eyni sayda qadın və kişi (153 kişi və 149 qadın) cinsinə aid 302 nəfər həddi-buluğa çatmış, sağlam könüllü şəxsdən razılığı əsasında alınmış qanlardan ayrılmış xromosom DNT-si nümunələri olmuşdur. Nümunələrin toplanması beynəlxalq bioetika qanunlarına əsasən aparılmış, bu normalara müvafiq olaraq donorların anonimliyi qorunmuş və nümunələr yalnız tədqiqat məqsədləri üçün istifadə olunmuşdur.

İstifadə olunan markerlərin xarakteristikaları, o cümlədən təcrübi hissənin bütün mərhələləri (*DNT-nin ayrılması, qatılığının təyini, polimeraza zəncir reaksiyası (PZR) və denaturasiya, elektroforez və genotipləşmə*) işin birinci hissəsində (Mustafayev və b., 2016) təsvir olunmuş və istehsalçıların təklif etdikləri uyğun metodikalarla (AmpF/STR® Identifier® Direct PCR Amplification Kit User Guide, 2015), həmçinin Beynəlxalq Məhkəmə Tibbi Genetika Cəmiyyətinin (International Society for Forensic Genetics, ISFG) DNT Komissiyasının analoji işlərin həyata keçirilməsi üçün müəyyən etdikləri müvafiq rekomendasiyalar (Genetic diversity analysis..., 2003; Gusmao et al., 2006; Schneider, 2007) ciddi şəkildə gözlənilməklə həyata keçirilmişdir.

Tədqiqat üzrə əksər riyazi-statistik analizlər (Genetic diversity analysis with molecular marker data..., 2003) və W.Goodwin et al., (2010) işlərində göstərilən təlimatlara və riyazi aparata uyğun şəkildə aparılmışdır. Nəticələrin hesablanması əvvəlki hissədə təsvir edilən qaydada (Botstein et al., 1980; Evett and Buckleton, 1996; Tereba, 1999) Power Stats v1.2 (Promega Corporation, USA) Microsoft Excel elektron proqram-cədvəli ilə; müşahidə olunan ($H_{mü}$) və gözlənilən ($H_{göz}$) heterozigotluq, Bonferroni korreksiyasından sonra ($P < 0.05/15 = 0.0033$) Hardy-Weinberg tənliyi (Hardy-Weinberg equilibrium, HWE) üçün testlərin dəqiqliyinin P -kriteriyasının qiymətləri (P_{HWE}) təsadüfi addımlı Markov zənciri alqoritminin modifikasiya olunmuş versiyası əsasında 3.5 versiyalı Arlequin proqramı vasitəsi ilə hesablanmışdır (Excofer and Lischer, 2010).

15 STR lokusun məcmusu üzrə kombinə edilmiş inkaretmə gücü (combined power of exclusion, CPE), kombinə edilmiş ayırdetmə gücü (combined power of discriminancy, CPD), kombinə edilmiş atalıq indeksi (combined paternity index, CPI) və atalıq ehtimalı (paternity probability, PP) uyğun olaraq aşağıdakı düsturlarla hesablanmışdır:

$$CPD = 1 - \prod_{i=1}^n (1 - PD_i);$$

$$CPE = 1 - \prod_{i=1}^n (1 - PE_i);$$

$$CPI = \prod_{i=1}^n TPI_i; \quad PP = CPI / (1 + CPI).$$

burada i – hesablamada iştirak edən lokusların sayıdır, $i_{\max}=n=15$ (Qeyd: Atalığın təyininə və şəxsiyyətin identifikasiyasında da oxşar düsturlardan istifadə olunur. Lakin onlar həmin hallarda bir qədər başqa mahiyyət daşıyırlar, burada isə hesablanmış parametrlər 15 autosom STR lokusun məcmusu üzrə həmin göstəricilərin baxılan populyasiya üçün ya-rarlılığının qiymətləndirilməsinə xidmət edir).

Müqayisəli tədqiqatlara müxtəlif sayda şəxsin tədqiq olunduğu (başqa sözlə populyasiya ölçüsünə malik) aşağıdakı populyasiyalar cəlb edilmişdir (bax: Şəkil 1):

ABŞ mənşəli hər dörd (Qafqaz (n=349), Afro-Amerika (zənci, n=357), İspan əsilli (n=290) və yerli Hindu (n=191)) populyasiya (Butler et al., 2003; AmpF/STR®Identifiler®Direct..., 2015); Türkiyə (n=802) (Tökdemir et al., 2016); İraq (n=400) (Imad et al., 2014); Tamil, Hindistan (n=136) (Balamuru-gan et al., 2010); Əfqanıstan (n=348) (Älgenäs and Tillmar, 2014); Boliviya (n=200) (Rocabado et al., 2009); Sudan (n=498) (Babiker et al., 2011); Misir (n=265) (Omran et al., 2009); Rusiya (n=1118) (Semikhodskii et al., 2012); Çin, Han (n=446) (Wu et al., 2008) və Rumıniya (n=1910) (Florin et al., 2008). Müqayisəli təhlillər üçün istinad olunan məqalələrdən mövcud olan maksimum məlumatlar götürülmüşdür. Qeyd edək ki, yeri gəldikdə məqalələrdə təqdim olunan rəqəmlərin eyni formatda təqdim olunması üçün onlar ya yuvarlaqlaşdırılaraq, ya da sonuna sıfır əlavə edilərək adaptasiya edilmişdir.

Müqayisə üçün populyasiyaların seçimi aşağıdakı prinsiplərə görə aparılmışdır: 1) imkan daxilində əksər qitələri və bütün irqləri əhatə etsin; 2) tədqiqata cəlb olunan şəxslərin sayı (populyasiyaların ölçüləri) mümkün qədər böyük olsun; 4) populyasiyamızla indiyə qədər müqayisə olunmuş (Nasibov et al., 2013) populyasiyalardan fərqli olsun.

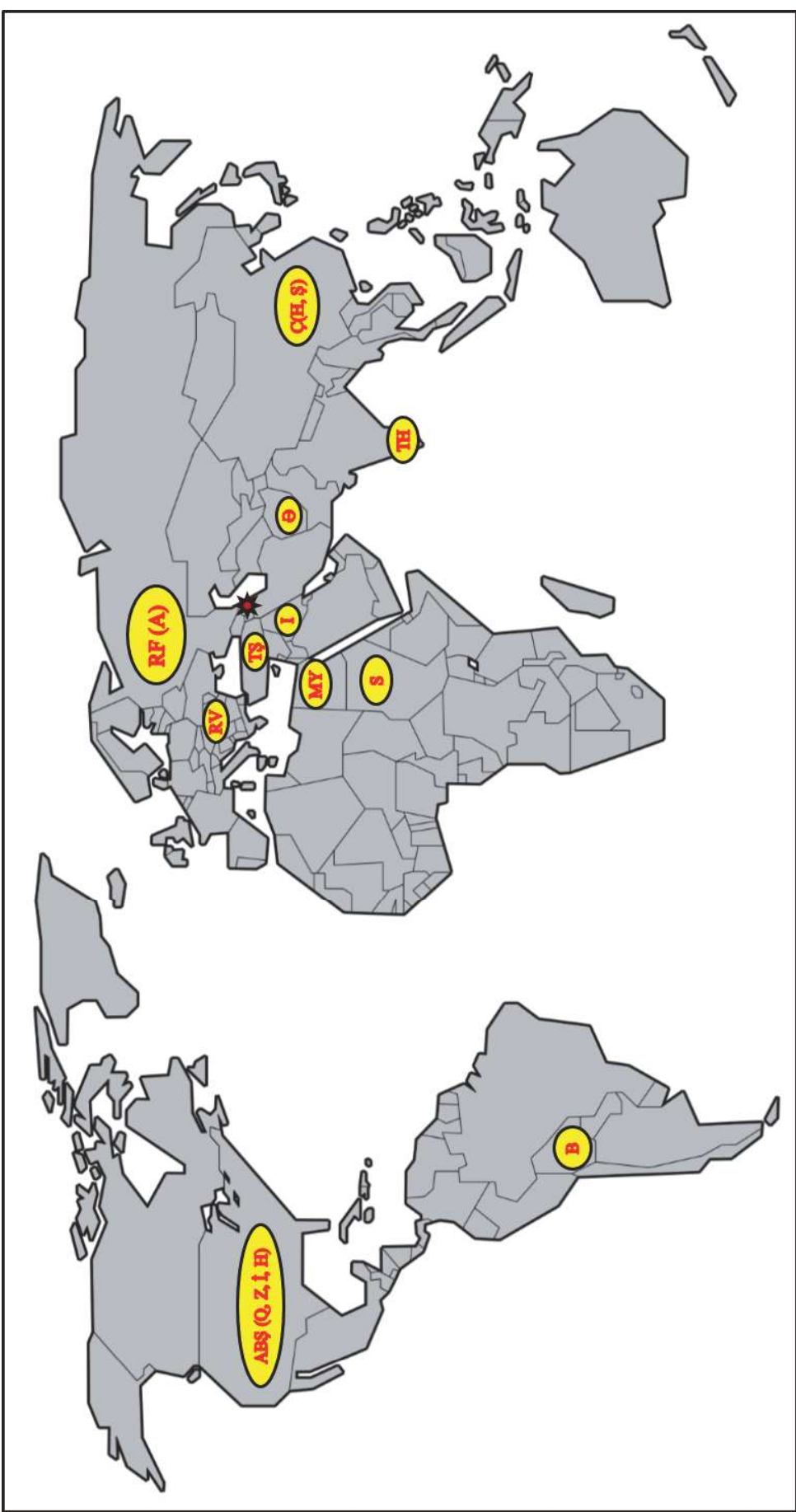
NƏTİCƏLƏR VƏ ONLARIN MÜZAKİRƏSİ

İşin birinci hissəsindən fərqli olaraq bu tədqiqatda populyasiyamızın ölçüsü bir qədər böyüdülmüş və tədqiqata cəlb olunanların sayı 205 nəfərdən 302-yə çatdırılmışdır. Təcrübələr göstərir ki, bu addım STR markerlərin daha stabil və etibarlı göstəricilərinin əldə edilməsinə imkan verir. Buna görə də gələcək işlərimizdə tədqiqata cəlb olunan şəxslərin sayının daha da artırılması nəzərdə tutulur. Hazırkı işdə 302 nəfərdən ibarət populyasiya nümunəsinin 15 autosom STR marker üzrə əsas populyasiya-genetik göstəriciləri 1 saylı cədvəldə verilmişdir. STR markerlərin allel tərkibi və allellərin tezlikləri 2 saylı cədvəldə göstərilmişdir.

İlk öncə qeyd edək ki, Azərbaycan populyasiyası üçün 15 STR lokusun məcmusu üzrə kombine edilmiş inkaretmə gücü (combined power of exclusion, $CPE=0,99999935$), kombine edilmiş diskriminasiya gücü (combined power of discriminancy, $CPD=0,999999999999999965$), kombine edilmiş atalıq indeksi (combined paternity index, $CPI=1466339,18$) və atalıq ehtimalı ($PP=0,99999932$) kimi parametrlərin qiymətləri də hesablanmışdır. Adları çəkilən parametrlər üçün alınan qiymətlər isə göstərmişdir ki, populyasiya üzrə identifikasiya mə-sələlərində bu lokuslar toplusu tam əminliklə tətbiq oluna bilər.

Müqayisəli analizlər zamanı bir neçə hal istisna olmaqla bütün təhlil və hesabatlar STR markerlərin xarakteristikaları və istifadəsinə dair son (AmpF/STR®Identifiler®Direct..., 2015) təlimatının 5-ci fəslində (səh. 66-72) verilən allel tərkibinə görə aparılmışdır. Başqa sözlə, standartlıq naminə yalnız allellərin reaktiv dəstinin təsvirində verilmiş “allel binləri” üzrə aşkarlanan allellər seçilmişdir. Belə hesab edirlər ki, STR markerlərin az rast gəlinən allelləri adətən tezliyi yüksək olan allellərin müxtəlif yollarla mutasiyası sayəsində yaranır və indiyə qədər tədqiq olunan populyasiyalarda onların bir çoxlarına ya nadir hallarda rast gəlinir, ya da tamamilə rast gəlinmir. Lakin bu kommersiya reaktiv dəstlərinə (kitlərinə) daxil olan STR markerlərin siyahıda göstərilməyən allellərinin aşkarlanmayacağı anlamına gəlmir, əksinə bir qədər irəlidə belə halların, yəni nadir və unikal allellərin də bu kitlər vasitəsi ilə aşkarlanma bildiyinin şahidi olacağıq. Həm buna görə, həm də bu tədqiqatın respublikamızda ilk dəfə həyata keçirildiyini nəzərə alaraq təqdim olunan məqalənin bu hissəsində biz müqayisəli təhlilləri dəstə daxil olan hər bir STR markerin allellərinin keyfiyyət və kəmiyyət göstəriciləri əsasında ayrı-ayrılıqda aparacaq və alınan nəticələri ətraflı şərh etməyə çalışacağıq (cədvəl 2 və 3).

D8S1179: Bu marker üzrə yalnız Sudan populyasiyası allellərin tam spektri ilə təmsil olunmuşdur. Azərbaycan populyasiyası da daxil olmaqla 11 populyasiyada 13 sayılı allel, 3 populyasiyada (zənci əsilli ABŞ, Sudan və Misir) 14 sayılı, bir populyasiyada isə (Tamil, Hindistan) 15 sayılı allel dominantlıq təşkil edir. Boliviya populyasiyasında 8 sayılı, Çin (Han) populyasiyasında isə 9 sayılı allelə rast gəlinməmişdir. Baxmayaraq ki, İraq populyasiyası kifayət qədər böyük ölçüyə (n=400 nəfər) malikdir, bu populyasiyada 17, 18 və 19 sayılı allellərə rast gəlinmir. Ümumiyyətlə, nisbətən böyük ölçülü (17, 18 və 19 sayılı) allellər yalnız məhdud sayda populyasiyalarda aşkarlanır. Qeyd edək ki, bu STR marker üzrə daha bir maraqlı cəhət aşkarlanmışdır - İraq populyasiyasında 8 sayılı allelin tezliyi həddən artıq böyük olub (0,1270) yerdə qalan populyasiyalardan ~5-127 dəfə (uyğun olaraq, Azərbaycan və Sudan) yüksəkdir.



Şəkil 1. Tədqiqata cəlb olunan populyasiyaların dünya xəritəsində yeri: * - Azərbaycan; ABŞ (Q, Z, İ, H) – müvafiq olaraq Qafqaz, Zənci, İspan və Hindu mənşəli ABŞ populyasiyaları; TŞ – Türkiyə (Şərqi); İ – İraq; TH – Tamil (Hindistan); Ə – Əfqanıstan; B – Boliviya; S – Sudan; MY – Misir Yuxarı; RF(A) – Rusiya Federasiyası (Avropa); Ç(H, Ş) – Çin (Han, Şanxay); RV – Rummıya, Vallasiya

Cədvəl 1. Azərbaycan populyasiyası üçün 15 autosom STR markerin populyasion-genetik və forensik göstəriciləri (n=302).

Göstəricilər	STR Lokuslar														
	D8S1179	D21S11	D7S820	CSF1PO	D3S1358	TH01	D13S317	D16S539	D2S1338	D19S433	vWA	TPOX	D18S51	D5S818	FGA
$H_{müs}$	0,8179	0,8841	0,8179	0,7152	0,8146	0,7781	0,7053	0,7815	0,8775	0,8113	0,7881	0,6358	0,8940	0,7185	0,8642
$H_{göz}$	0,8166	0,8502	0,7980	0,7343	0,7722	0,7874	0,7635	0,7830	0,8727	0,8294	0,8008	0,6603	0,8793	0,7332	0,8738
P_{HWE}	0,0670	0,2790	0,7841	0,5492	0,2441	0,0583	0,4038	0,0100	0,1171	0,0475	0,0006	0,2327	0,0091	0,3893	0,0042
GD	0,8194	0,8531	0,8007	0,7368	0,7748	0,7901	0,7661	0,7857	0,8757	0,8323	0,8035	0,6625	0,8823	0,7357	0,8768
MP	0,0560	0,0432	0,0731	0,1136	0,0998	0,0812	0,0878	0,0866	0,0321	0,0574	0,0700	0,1608	0,0306	0,1148	0,0327
PE	0,6326	0,7631	0,6326	0,4522	0,6264	0,5591	0,4365	0,5631	0,7497	0,6201	0,5571	0,3360	0,7833	0,4575	0,7231
PD	0,9440	0,9568	0,9269	0,8864	0,9002	0,9128	0,9122	0,9134	0,9679	0,9426	0,9300	0,8392	0,9664	0,8852	0,9673
PIC	0,7942	0,8328	0,7677	0,6875	0,7344	0,7554	0,7289	0,7500	0,8596	0,7987	0,7740	0,6119	0,8683	0,6895	0,8603
TPI	2,75	4,31	2,75	1,76	2,70	2,25	1,70	2,29	4,08	2,65	2,36	1,37	4,72	1,78	3,68

İşarələmələr: $H_{müs}$ – lokusların müşahidə olunan, $H_{göz}$ – gözlənilən heteroziqotluq; GD – genetik müxtəliflik (gene diversity); P_{HWE} – Bonferroni korreksiyasından sonra ($P < 0.05/15 = 0.0033$) Hardy-Weinberg tənliyi (Hardy-Weinberg equilibrium, HWE) üçün dəqiq testin P -kriteriyasının qiymətləri; MP – uyğunluq ehtimalı (matching probability); PE – lokusun inkaretmə gücü (power of exclusion); PD – lokusun seçicilik qabiliyyəti və ya ayırdetmə gücü (power of discriminancy); PIC – lokusun polimorf informasiya tutumu (polimorphic information content); TPI – tipik atalıq indeksi (typical paternity index); $CPE = 0,999999935$; $CPD = 0,99999999999999965$; $CTPI = 1466339,18$; $PP = 0,999999932$.

D21S11: Çoxsaylı allelə (24) malik bu STR lokus üzrə həddən artıq mürəkkəb mənzərə alınmışdır. Lokus üzrə allellərin tam dəstinə malik populyasiya yoxdur. Ən az sayda allel (10) Tamil (Hindistan), ən çox sayda allel (20) ABŞ (Zənci) və Misir (Yuxarı) populyasiyalarında aşkarlanmışdır. Allellərin əsas kütləsi (tezliyin ~80%-i) 28 (maksimumu ABŞ, zənci populyasiyasında) - 32.2 (maksimumu Boliviya populyasiyasında) sayılı allellər yerləşən oblastda toplanır. 28.2 sayılı allel nadir allellər olub populyasiyamız da daxil olmaqla az sayda populyasiyalarda (Misir, Rusiya, Çin) rast gəlinir. Ümumiyyətlə, bəzi hallar istisna olmaqla 28-dən kiçik, 32.2-dən böyük allellər əksər populyasiyalarda aşağı tezliklərdə rast gəlinir. Lakin bəzi müşahidə olunan istisnalar, məsələn, 27 ($f=0,0458$, ABŞ, Qafqaz), 33 ($f=0,0589$, İraq), 33.2 ($f=0,1100$, Tamil, Hindistan), 34.2 ($f=0,1066$, İraq) sayılı allellər hətta bəzi populyasiyalarda aşkarlanmasalar da belə, bəzilərinə görə kimi kifayət qədər yüksək tezliklərdə rast gəlinir (cədvəl 2). Cədvəldən görüldüyü kimi öz spektrinə görə bu STR lokus yüksək interpopulyasion variabelliyyə malikdir.

D7S820: Bu marker üzrə allellərin tam spektri ilə təmsil olunan populyasiya yoxdur. Azərbaycan populyasiyası da daxil olmaqla 7 populyasiyada 11 sayılı allel, 8 populyasiyada isə 10 sayılı allel dominantlıq təşkil edir. Ölçüə ən kiçik allel olan 6 sayılı allel iki (ABŞ, Qafqaz və İspan), ən böyük allel olan 15 sayılı allel isə cəmi bir (Rusiya) populyasiyasında müşahidə edilir. Tezliklər üzrə maksimumlar nəzərə alınmasa, ümumilikdə STR lokus özünün əsas allel spektri (7-13) boyunca stabil olub, populyasiyalarda o qədər də ciddi fərqlərə malik deyildir.

CSF1PO: Bu STR lokusun da allellərinin tam dəstinə malik populyasiya yoxdur. 6 sayılı allel heç bir populyasiyada aşkar edilməmişdir. Ən çox təmsil olunan allellər 10, 11 və 12 sayılı allellərdir. Qeyd

edək ki, baxmayaraq 8 sayılı allel Tamil, Hindistan populyasiyasında aşkarlanmayıb, həmin allell ABŞ, Zənci populyasiyasında kifayət qədər yüksək tezliklə ($f=0,0756$), eləcə də digər populyasiyalarda aşkarlanmayan və ya həddən artıq aşağı tezliyə malik 15 sayılı allel İraq populyasiyasında nəzərəcarpaq dərəcədə ($f=0,0633$) yüksək tezliklə özünü biruzə verir.

D3S1358: Baxmayaraq ki, az sayda allelə (cəmi 8 ədəd) malikdir, bu lokus üzrə mənzərə həddən artıq kontrastdır – bu kontrastlıq həm allellərin tezliyi üzrə üfqi istiqamətdə populyasiyalar boyu, həm də şaqulu istiqamətdə hər bir populyasiyada ayrı-ayrılıqda müşahidə olunur. 4 populyasiya (ABŞ (Zənci), ABŞ (İspan), Sudan və Rumıniya) tam allel dəsti ilə təmsil olunurlar. Azərbaycan populyasiyasında yalnız 13 sayılı allel iştirak etmir.

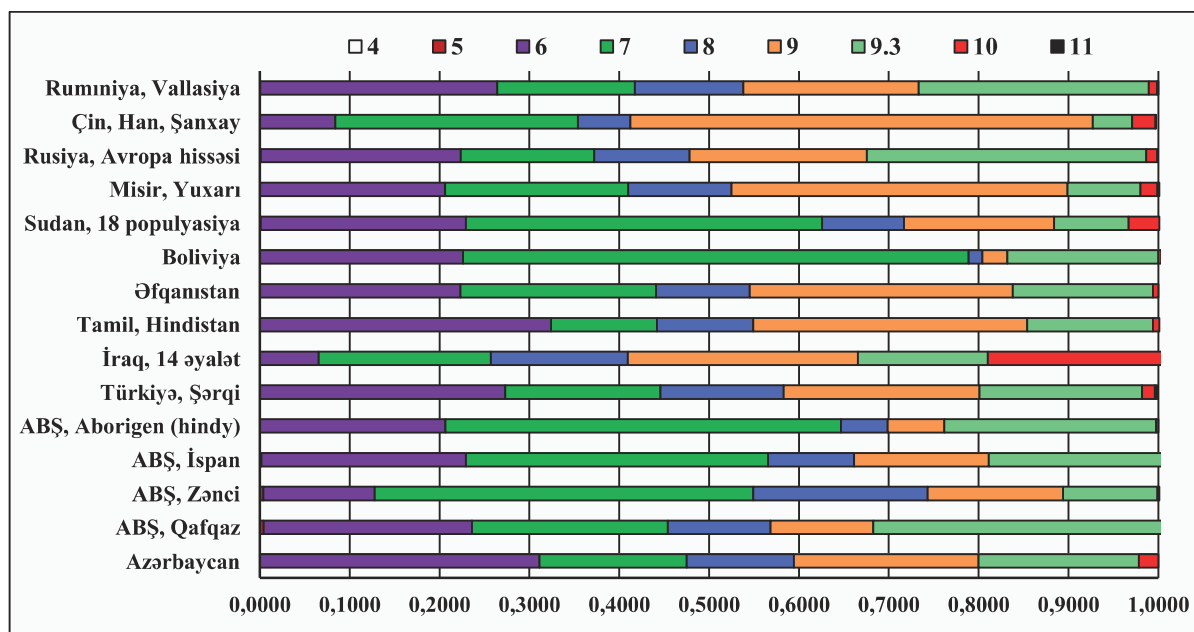
TH01: Cəmi 9 allelə malik bu lokus üzrə də allellərin tam dəstinə malik populyasiya yoxdur və maksimumlar qeydə alınan allellərin tərkibinə görə həddən artıq maraqlı mənzərə müşahidə edilir (cədvəl 2, şəkil 2). 11 sayılı allel populyasiyamızda olmasa da belə, Azərbaycan və Türkiyə (Şəqri) populyasiyalarının oxşarlığı hətta vizual olaraq nəzərə çarpır. Üç ABŞ (Qafqaz, Zənci və İspan) populyasiyasında 9 sayılı allel aşkarlanmasa da, bu allel Çin, Han populyasiyasında yüksək tezliyə ($f=0,5146$) malikdir.

D13S317: Əvvəlki STR markerlərdən fərqli olaraq bu markerdə allellərin tam dəsti ilə təmsil olunan 9 populyasiya var. Azərbaycan populyasiyası da daxil olmaqla 6 populyasiyada genotipdə markerin sonuncu alleli olan 15 sayılı alleli iştirak etmir (cədvəl 2). Əksər STR lokuslarda ən kiçik (və ən böyük) ölçülü allellər adətən nisbətən kiçik ($f < 0,0100$) təmsil olunsun da bu lokus üzrə iki populyasiyada ən kiçik allel (8) kifayət qədər yüksək tezliklə təmsil olunmaqla, iki populyasiyada (Tamil, Hindistan və Çin, Han) onlar maksimuma malikdirlər.

1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16
9	0,0364	0,0415	0,0168	0,0517	0,0602	0,0600	0,0228	0,0260	0,0640	0,0880	0,0370	0,0810	0,0528	0,0807	0,0361
10	0,0960	0,0544	0,0672	0,0517	0,0419	0,1000	0,0124	0,1360	0,1000	0,0280	0,0980	0,1250	0,0809	0,1693	0,0772
11	0,3262	0,3926	0,2549	0,3914	0,4110	0,3270	0,0382	0,3420	0,3420	0,5400	0,2020	0,2250	0,3211	0,3307	0,2741
12	0,3526	0,3524	0,3641	0,2931	0,2330	0,3460	0,0133	0,2830	0,3020	0,1530	0,3660	0,3640	0,3502	0,2522	0,3997
13	0,1589	0,1547	0,2157	0,1259	0,0942	0,1550	0,4375	0,1950	0,1580	0,0350	0,2030	0,1450	0,1691	0,1401	0,1990
14	0,0099	0,0014	0,0238	0,0069	0,0026	0,0070	0,3588	0,0150	0,0130	—	0,0080	0,0090	0,0143	0,0112	0,0105
15	0,0033	0,0029	—	0,0018	—	0,0010	0,0208	—	0,0010	—	0,0010	—	0,0027	0,0011	0,0008
16	—	—	—	0,0017	—	—	0,0407	—	—	—	—	—	—	—	—
FGA															
17	0,0033	0,0029	—	0,0017	—	0,0010	—	—	—	—	0,0080	0,0020	0,0005	0,0011	0,0005
18	0,0099	0,0272	0,0070	0,0052	0,0131	0,0070	—	—	0,0090	0,0130	0,0090	0,0110	0,0150	0,0067	0,0123
18.2	0,0017	—	0,0140	—	—	—	—	—	—	—	0,0010	—	—	—	—
19	0,0811	0,0616	0,0672	0,0707	0,1021	0,0400	—	0,0850	0,0620	0,1450	0,0470	0,0490	0,0865	0,0493	0,0921
19.2	0,0033	—	0,0028	—	—	—	—	0,0040	—	—	0,0010	—	—	—	0,0003
20	0,0960	0,1390	0,0700	0,0741	0,1230	0,0920	0,1014	0,1400	0,0680	0,0500	0,0650	0,0770	0,1444	0,0561	0,1178
21	0,1672	0,1691	0,1289	0,1466	0,1283	0,1640	0,0379	0,1880	0,1290	0,0850	0,1080	0,1340	0,1771	0,0998	0,1552
21.2	0,0116	—	—	—	—	—	—	—	—	—	0,0050	0,0040	0,0018	0,0022	0,0042
22	0,1447	0,1691	0,2157	0,1724	0,1047	0,1620	0,1817	0,1290	0,1550	0,0650	0,1830	0,1920	0,1753	0,1603	0,1665
22.2	0,0017	0,0129	0,0028	0,0034	0,0026	—	0,1389	0,0070	0,0060	—	0,0020	0,0060	0,0091	0,0090	0,0147
23	0,1457	0,1519	0,1499	0,1190	0,1597	0,1760	0,0787	0,1800	0,1910	0,0680	0,1660	0,1580	0,1344	0,2276	0,1380
23.2	0,0050	0,0014	0,0014	0,0086	0,0026	—	—	0,0040	0,0030	—	—	0,0020	0,0068	0,0101	0,0107
24	0,1738	0,1375	0,1751	0,1534	0,1571	0,1880	0,1373	0,1400	0,1940	0,1630	0,1430	0,1570	0,1389	0,1883	0,1631
24.2	0,0033	0,0014	—	0,0017	—	—	—	—	0,0030	—	0,0020	—	0,0023	0,0067	0,0024
25	0,0861	0,0860	0,0798	0,1414	0,1414	0,1060	0,2429	0,0590	0,1210	0,2330	0,0910	0,0980	0,0811	0,0998	0,0822
25.2	0,0033	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	0,0067	0,0016
26	0,0464	0,0272	0,0350	0,0690	0,0445	0,0570	0,0812	0,0480	0,0390	0,1450	0,0390	0,0570	0,0209	0,0594	0,0291
26.2	—	—	—	—	0,0052	—	—	—	—	—	—	—	—	0,0011	0,0010
27	0,0132	—	—	—	—	0,0040	—	0,0150	0,0040	0,0330	0,0260	0,0230	0,0041	0,0146	0,0063
28	0,0017	—	—	—	—	0,0010	—	—	0,0030	0,0030	0,0630	0,0150	—	—	0,0010
29	—	—	0,0056	—	—	—	—	—	0,0010	—	0,0350	0,0080	0,0005	—	—
30	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	0,0020	—	—	—
30.2	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	0,0060	—	—	—	—

*Populyasiyalar üzrə məlumatlar üçün bax: "Material və metodlar";

— - Lokusun belə alleli aşkarlanmamışdır. Lakin qəbul edilmiş qaydalara görə populyasiyada aşkarlanmayan bu cür allellərin tezliyi hər ehtimala qarşı $5/2n$ düsturu ilə hesablanan minimum tezlik götürülür. Azərbaycan populyasiyası üçün bu $5/2n=5/2 \cdot 302=0,008$ təşkil edir.



Şəkil 2. TH01 STR markerinin allel spektri əsasında populyasiyaların müqayisəsi (nümunə kimi verilir)

1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16
ƏFQ	0,9510	0,9520	0,9260	0,8660	0,8970	0,9140	0,9290	0,9240	0,9700	0,9430	0,9290	0,8300	0,9690	0,8960	0,9640
BOL	0,9300	0,9400	0,8740	0,8500	0,7930	0,7920	0,9290	0,9120	0,9390	0,9370	0,8560	0,7160	0,9530	0,8340	0,9620
SUD	0,9310	0,9530	0,9070	0,8970	0,8940	0,9000	0,8860	0,9270	0,9720	0,9570	0,9340	0,8740	0,9790	0,9100	0,9740
MİS(Y)	0,9500	0,9490	0,9130	0,8670	0,9000	0,9040	0,9250	0,9310	0,9670	0,9550	0,9240	0,8400	0,9740	0,9100	0,9670
RF(A)	0,9410	0,9620	0,9290	0,8850	0,9200	0,9170	0,9260	0,9130	0,9730	0,9230	0,9390	0,7920	0,9700	0,8860	0,9650
Ç(H,S)	0,9507	0,9475	0,9124	0,8833	0,8812	0,8297	0,9329	0,9147	0,9608	0,9398	0,9350	0,7991	0,9623	0,9117	0,9621
R(V)	0,9370	0,9580	0,9320	0,8720	0,9130	0,9230	0,9270	0,9190	0,9710	0,9310	0,9340	0,8260	0,9690	0,8760	0,9700
PE															
AZR	0,6326	0,7631	0,6326	0,4522	0,6264	0,5591	0,4365	0,5631	0,7497	0,6201	0,5571	0,3360	0,7833	0,4575	0,7231
ABŞ(Q)	0,6800	0,7080	0,5820	0,4960	0,6300	0,5660	0,4870	0,5660	0,7250	0,5310	0,6250	0,3290	0,7310	0,4400	0,7660
ABŞ(Z)	0,5800	0,7370	0,5910	0,5450	0,5910	0,4920	0,3830	0,6490	0,7480	0,6010	0,7090	0,5210	0,7600	0,5060	0,7600
ABŞ(İ)	0,5990	0,5860	0,5740	0,4500	0,4950	0,6180	0,6380	0,5670	0,6710	0,6780	0,5550	0,3920	0,7670	0,5250	0,7390
ABŞ(H)	0,6010	0,3990	0,4920	0,4090	0,5100	0,6460	0,3700	0,4280	0,3990	0,3600	0,5280	0,6870	0,3290	0,6010	0,3000
TÜR	0,6280	0,6570	0,5680	0,4430	0,5370	0,5980	0,5000	0,5390	0,7010	0,6210	0,5320	0,3880	0,6760	0,4630	0,6760
İRAQ	0,5280	0,5850	0,5690	0,4590	0,5100	0,5290	0,4710	0,5100	0,5760	0,5490	0,4990	0,3720	0,5750	0,4790	0,5670
T(H)	0,8040	0,6580	0,6020	0,4610	0,3720	0,5350	0,6290	0,6720	0,7150	0,6160	0,4970	0,5880	0,6720	0,4260	0,7150
ƏFQ	0,5950	0,6110	0,6160	0,4830	0,5220	0,6220	0,5890	0,5950	0,7810	0,5740	0,6110	0,3440	0,7350	0,5370	0,6550
BOL	0,5360	0,7160	0,4850	0,5010	0,3030	0,3090	0,5990	0,5540	0,5180	0,6460	0,4440	0,1830	0,6750	0,3350	0,6750
SUD	0,5030	0,6110	0,4690	0,5040	0,5330	0,4310	0,4090	0,5520	0,6800	0,6650	0,6810	0,4060	0,7850	0,5190	0,7480
MİS(Y)	0,6270	0,6930	0,5580	0,4730	0,5650	0,4310	0,5240	0,5920	0,7530	0,5650	0,4800	0,3700	0,6640	0,5510	0,8070
RF(A)	0,6280	0,6720	0,6320	0,4670	0,5590	0,5960	0,5420	0,6120	0,7540	0,5780	0,5780	0,2720	0,7490	0,4890	0,7210
Ç(H, Ş)	0,6900	0,6464	0,4777	0,4852	0,4852	0,3314	0,5549	0,6166	0,7301	0,6082	0,6379	0,3169	0,7346	0,5670	0,6944
R(V)	0,5930	0,6820	0,5890	0,4360	0,5400	0,5590	0,5550	0,5490	0,7230	0,5630	0,5650	0,3210	0,7310	0,4380	0,7380
PIC															
AZR	0,7942	0,8328	0,7677	0,6875	0,7344	0,7554	0,7289	0,7500	0,8596	0,7987	0,7740	0,6119	0,8683	0,6895	0,8603
ABŞ(Q)	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
ABŞ(Z)	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
ABŞ(İ)	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
ABŞ(H)	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
TÜR	0,8100	0,8300	0,7700	0,6700	0,7300	0,7600	0,7500	0,7500	0,8700	0,8100	0,7800	0,6200	0,8600	0,6900	0,8400
İRAQ	0,8020	0,8590	0,8390	0,7330	0,7840	0,8030	0,7450	0,7840	0,8500	0,8210	0,7730	0,6460	0,8490	0,7530	0,8410
T(H)	0,8400	0,8400	0,7700	0,6600	0,7200	0,7200	0,7800	0,8000	0,8300	0,7800	0,7900	0,6700	0,8200	0,7000	0,8500
ƏFQ	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
BOL	0,7660	0,8020	0,6740	0,6470	0,5650	0,5510	0,7700	0,7360	0,7820	0,7860	0,6440	0,4630	0,8220	0,6150	0,8420
SUD	0,7690	0,8160	0,7290	0,7080	0,7110	0,7110	0,6890	0,7620	0,8650	0,8330	0,7900	0,6700	0,8890	0,7320	0,8740
MİS(Y)	0,8100	0,8100	0,7400	0,6600	0,7300	0,7300	0,7600	0,7700	0,8600	0,8200	0,7600	0,6200	0,8800	0,7400	0,8600
RF(A)	0,7870	0,8340	0,7720	0,6900	0,7510	0,7470	0,7540	0,7430	0,8690	0,7560	0,7830	0,5460	0,8610	0,6930	0,8500
Ç(H,Ş)	0,8191	0,8011	0,7299	0,6903	0,6835	0,6016	0,7733	0,7520	0,8389	0,7876	0,7838	0,5629	0,8466	0,7371	0,8420
R(V)	0,7800	0,8300	0,7700	0,6700	0,7400	0,7600	0,7600	0,7500	0,8600	0,7600	0,7800	0,5900	0,8600	0,6700	0,8600
P_{HW} (exact test values)															
AZR	0,0715	0,2952	0,7843	0,5641	0,2573	0,0623	0,4035	0,0102	0,1076	0,0449	0,0006	0,0229	0,0099	0,3930	0,0091
ABŞ(Q)	0,3264	0,7861	0,2286	0,2688	0,2814	0,9716	0,6670	0,4328	0,7838	0,6900	0,0564	0,5775	0,0982	0,4620	0,4459
ABŞ(Z)	0,2176	0,7627	0,9818	0,0762	0,2967	0,8286	0,3818	0,3753	0,3488	0,4517	0,7033	0,7247	0,9780	0,9580	0,9761
ABŞ(İ)	0,0304	0,6476	0,4028	0,5456	0,4684	0,4495	0,2415	0,3068	0,9794	0,3475	0,7066	0,8356	0,9152	0,4662	0,0891
ABŞ(H)	0,1656	0,0118	0,1276	0,6148	0,0614	0,1377	0,6851	0,9986	0,5825	0,4301	0,8845	0,0647	0,2265	0,0205	0,9161
TÜR	0,2512	0,6912	0,8039	0,3755	0,4533	0,6064	0,0804	0,1098	0,0087	0,0874	0,0791	0,0627	0,0667	0,9180	0,1020
İRAQ	0,4230	0,4800	0,4420	0,3540	0,4050	0,4240	0,3660	0,4050	0,4710	0,4420	0,3940	0,2670	0,4700	0,3740	0,4620
T(H)	0,7310	0,9170	0,3640	0,3360	0,1350	0,7910	0,9120	0,1360	0,2850	0,5900	0,6400	0,1840	0,9940	0,0110	0,7100
ƏFQ	0,2800	0,1200	0,4500	0,3300	0,1300	0,1900	0,2400	0,2900	0,3300	0,2600	0,1500	0,8000	0,8800	0,3800	0,4900
BOL	0,7940	0,3790	0,2830	0,5140	0,5440	0,6270	0,3450	0,5360	0,5180	0,4870	0,8230	0,7040	0,9420	0,6360	0,1530
SUD	0,0050	0,2110	0,0150	0,9950	0,3350	0,3110	0,0210	0,3350	0,0220	0,1950	0,0180	0,4000	0,3570	0,2580	0,7490
MİS(Y)	0,1650	0,9470	0,4890	0,2190	0,1050	0,1820	0,3370	0,4590	0,8610	0,0130	0,1190	0,4140	0,0000	0,0000	0,3410
RF(A)	0,4380	0,6060	0,0860	0,6090	0,6670	0,7950	0,4190	0,0090	0,0800	0,4800	0,4690	0,1460	0,3100	0,2310	0,0240
Ç(H,Ş)	0,6725	0,9315	0,0881	0,9937	0,8061	0,4357	0,1525	0,2417	0,4914	0,6946	0,6423	0,7992	0,6411	0,6227	0,5996
R(V)	0,2360	0,1880	0,4990	0,0620	0,1380	0,9670	0,2170	0,8450	0,4680	0,7690	0,0010	0,0110	0,9400	0,0600	0,0950

İşarələmələr 1 saylı cədvəldəki kimidir.

D16S539: Cəmi bir populyasiyanın (Türkiyə, Şərqi) tam allel dəsti ilə təmsil olunduğu bu marker üzrə bəzi istisnalar olsa da əsasən stabil mənzərə müşahidə olunur. Bir populyasiya (Boliviya) 9 sayılı allel üzrə maksimum tezliyə ($f=0,3180$) malik olmaqla

yerdə qalan populyasiyalardan kəskin fərqlənir. Belə ki, məs. 12 populyasiyanın maksimum tezliyə malik olduğu 11 sayılı allelin tezliyi bu populyasiyada ($f=0,1700$) yerdə qalanlardan $\sim 1,5-2,0$ dəfəyə qədər aşağıdır. Eləcə də, 14 sayılı allelin tezliyində kəskin

(~1,4-6,5 dəfə intervalında) fərqlər vardır. 11 və 12 sayılı allellər əksər populyasiyalarda bir-birinə yaxın qiymətlərlə maksimum tezliklərə malikdirlər.

D2S1338: Binlər üzrə 14 allelə malik bu STR lokus üzrə 4 populyasiya (Türkiyə (Şərqi), Sudan, Rusiya (Avropa) və Rumıniya) allellərinin tam dəstinə malikdirlər. Azərbaycan populyasiyasında yalnız dəstin ən böyük alleli (28) aşkarlanmamışdır. Lokus üzrə populyasiyalarda allellərin paylanması həddən artıq mürəkkəb xarakterə malik olub, geniş allel diapazonunu (İraqda 16 sayılı alleldən başlamış Azərbaycan da daxil olmaqla bir neçə populyasiyada 23 sayılı allelə qədər) əhatə edir (cədvəl 2).

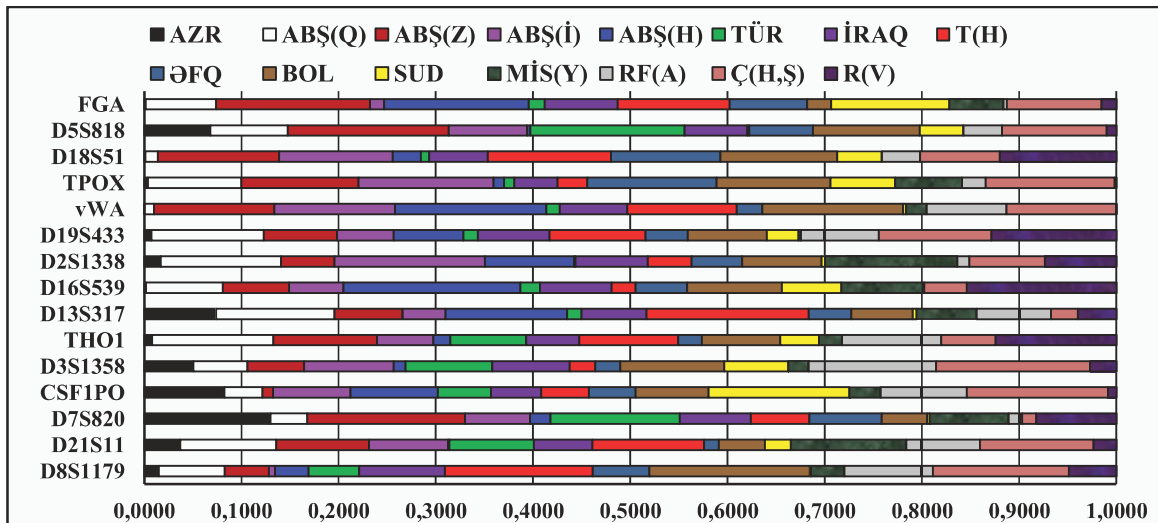
D19S433: Bu marker üzrə yalnız Sudan populyasiyası allellərinin tam dəstinə malikdir. Üç populyasiyada (ABŞ(Zənci), Tamil (Hindistan) və Çin (Han)) 13 sayılı, bir populyasiyada (İraq) 13.2 sayılı, populyasiyamız da daxil olmaqla yerdə qalan 11 populyasiyada isə 14 sayılı allellər maksimum tezliklərə malik olmaqla lokusun ən xarakterik allelləridir. Maraqlı cəhətlərdən biri kimi, Azərbaycan, ABŞ (Hindu) və Türkiyə (Şərqi) populyasiyalarında 12.2 sayılı allelin, İraq populyasiyasında isə 16, 16.2, 17 və 17.2 sayılı allellərin tamamilə olmaması, əksinə 9, 11, 12 və 12.2 sayılı allellərin başqa populyasiyalardan fərqli olaraq yüksək tezliklərə malik olmasını qeyd etmək olar. Belə ki, məsələn, bizim populyasiyamızda rast gəlinməyən 12.2 sayılı allelin tezliyi ($f=0,1148$) İraq populyasiyasında digər populyasiyalardan ~1,8-88 dəfə üstündür.

vWA: 2 sayılı cədvəldən göründüyü kimi 14 allelə malik bu markerin də tam allellər dəstinə malik populyasiya yoxdur, əksinə 13-dən kiçik, 21-dən böyük allellərə az sayda populyasiyada rast gəlinir. Allellərin əsas kütləsi (~90%-i) 14-20 sayılı allellər diapazonunda cəmlənmişdir ki, elə populyasiyalar arasında hiss olunacaq dərəcədə əsaslı fərqlər də bu

diapazonda müşahidə olunur. Məsələn, İraq populyasiyasında 20 sayılı allelin tezliyi ($f=0,2059$) digərlərindən ~8,6-686,3 dəfə yüksəkdir ki, bu populyasiyanın bir çox STR markerlərlə bərabər bu marker üzrə də əsaslı fərqləndiyini göstərir.

TPOX: STR lokuslar içərisində bu lokus 9 allelə malik olmaqla, öz spesifik allellərinin yuxarı tezliyi ilə seçilir – məs. Boliviya populyasiyasında 8 sayılı allelin tezliyi 0,6630-dur. Dominant allelin 11 olduğu ABŞ (Hindu), İraq və Tamil (Hindistan) istisna olmaqla Azərbaycan populyasiyasının da daxil olduğu qalan 12 populyasiyada dominant allel 8-dir. İki populyasiyada (İraq və Çin) allel binlərinə uyğun gəlməyən 14 sayılı allel aşkarlanmışdır ki, İraq populyasiyasında bu allelin tezliyi həddən artıq yüksək ($f=0,1780$) olub nəzər-diqqəti cəlb edir.

D18S51: Allellərinin tərkibinə və tezliklərinin qiymətlərinə görə mürəkkəb mənzərəyə malik lokuslardan biridir. 23 allelə malik bu marker üzrə allellərinin tam dəstinə malik populyasiya yoxdur. Ən az sayda allelə İraq, ən çox sayda allelə ABŞ (Zənci) və Sudan populyasiyaları malikdirlər. Azərbaycan da daxil olmaqla 8 populyasiyada 14, bir populyasiyada (Misir) 12, bir populyasiyada 13 (İraq), dörd populyasiyada (ABŞ (Zənci), ABŞ (İspan), Türkiyə və Rusiya) 15, bir populyasiyada (Sudan) isə 17 sayılı allel maksimum tezliklərdə rast gəlinir. Maraqlı hallardan biri budur ki, baxmayaraq ki ətraflarında yerləşən (13, 14 və 15 sayılı allellər) allellər kifayət qədər yüksək tezliklərlə aşkarlanır, 13.2 və 14.2 sayılı allellər həm az sayda populyasiyalarda (cəmi 3-4), həm də aşağı tezliklərlə ($f=0,0020-0,0042$) rast gəlinir. Ümumiyyətlə, markerin 7-10.2 və 22-27 sayılı allellərinə ya rast gəlinmir, ya da bu diapazonlarda yerləşən allellərinin tezlikləri həddən artıq aşağıdır.



Şəkil 3. STR lokuslar əsasında aparılan testin dəqiqlik dərəcəsinin dəyərləndirilməsinin qiymətləri (P_{HWE} , exact test values) üzrə populyasiyaların müqayisəsi (nümunə kimi təqdim olunur).

D5S818: Bu marker üzrə yalnız ABŞ, İspan populyasiyası tam allel dəsti ilə təmsil olunur, ən az sayda allel (cəmi 6) isə Boliviya populyasiyası malikdir. Əksər populyasiyalarda 10-14 saylı allellər ümumi allellərin >80%-ni təşkil edirlər. Bəzi maraqlı məqamları qeyd edək. Kiçik ölçülü allellərdən 7 saylı allelin tezliyi ABŞ, Hindu ($f=0,1571$) və Boliviya ($f=0,1580$) olmaqla digər populyasiyalardan ~2,4-158 dəfə yuxarıdır. İraq populyasiyasında 14 saylı allel də öz tezliyinə ($f=0,3588$) görə digər populyasiyalardan ~15-256 dəfə üstündür.

FGA: Markerlərin içərisində ən maraqlı göstəricilərə malik olan bu lokusun 28 alleli olsa da tam allel dəsti heç bir populyasiyada aşkar olunmamışdır. İraq populyasiyası ən az sayda allel (cəmi 8) malikdir. Allellərin maksimum tezlikləri geniş intervalda (21-25) dəyişir. Diqqəti cəlb edən cəhətlərdən biri budur ki, populyasiyamızda markerin allel dəstinə daxil olmayan iki nadir allel (21.2 və 25.2) aşkar edilmişdir ki, onlar digər populyasiyalarda da nadir hallarda rast gəlinir (21.2 saylı allel daha 5, 25.2 saylı allel isə daha 2 populyasiyada) (bax: cədvəl 2).

Analoji müqayisəli təhlillər digər törəmə göstəricilər ($H_{müs}$, $H_{göz}$, MP , PD , PE , PIC və HWE düsturunu üzrə testlərin P dəqiqlik kriteriyası) üçün də aparılmışdır (cədvəl 3). Qeyd edək ki, həmin göstəricilər populyasiyamız üçün kifayət qədər qənaətbəxş səviyyədədirlər. Cədvəldən göründüyü kimi, həmin göstəricilər üzrə müqayisə olunan populyasiyalar arasında bütün marker üzrə müəyyən dərəcədə fərqlər mövcuddur. Həmin fərqləri daha aydın görmək üçün 3 saylı şəkildə STR lokuslar əsasında aparılan testin dəqiqlik dərəcəsinin dəyərləndirilməsinin qiymətləri (P , exact test values) üzrə populyasiyaların müqayisəsi nümunə kimi təqdim olunur. STR marker spektri üzrə analoji fərqlər bütün müqayisə olunan göstəricilərdə müşahidə olunur.

1 saylı cədvəldəki göstəricilərin məcmusu, həmçinin 2 və 3 saylı cədvəllərdəki məlumatların kompleks təhlili əsasında D21S11, D2S1338, D18S51 və FGA STR markerlərinin populyasiyamız üçün daha informativ olduğunu söyləmək olar.

NƏTİCƏLƏR

Həyata keçirilən tədqiqatların nəticələrini aşağıdakı kimi yekunlaşdırmaq olar:

- Ölçüsü 302 nəfəri əhatə edən Azərbaycan populyasiyası 15 ədəd autosom STR markerlə tədqiq olunmuş, digər parametrlərilə yanaşı hər bir STR lokusun Hardy-Weinberg tənliyi (HWE) üzrə keçirilən testlərin dəqiqliyinin P -kriteriyasının hesablanmış qiymətləri (P_{HWE}) göstərmişdir ki, populyasiyamız üçün ayrı-ayrılıqda yalnız vWA lokusu üzrə bu parametr statistik əhəmiyyətli qiymətə ($P_{vWA}=0,0006$) malikdir.

- 15 autosom STR lokusun məcmusu üzrə kombinə edilmiş inkaretmə gücü, kombinə edilmiş ayırdetmə gücü, kombinə edilmiş atalıq indeksi və atalıq ehtimalı kimi parametrlərin qiymətləri isə göstərmişdir ki, populyasiya üzrə identifikasiya məsələlərində bu lokuslar toplusu tam əminliklə tətbiq oluna bilər.
- Nəticələrin ilkin qiymətləndirmələri D21S11, D2S1338, D18S51 və FGA STR markerlərinin populyasiyamız üçün daha informativ olduğunu göstərmişdir.
- STR markerlərin allel tərkibi, allel tezlikləri və əsas populyasion-genetik parametrləri əsasında populyasiyamız ilə digər 14 dünya populyasiyaları arasında aparılan müqayisəli analizlər populyasiyalar arasında ayrı-ayrı STR lokuslar üzrə müxtəlif dərəcədə fərqlərin mövcud olmasını aşkar etmişdir. Əsaslı fərqlər STR markerlərin həm yüksək tezlikli major, həm aşağı tezlikli minor allellər sahəsində, həmçinin populyasion-genetik və məhkəmə-tibb parametrlərdə müşahidə olunur.

ƏDƏBİYYAT

- Mustafayev N.Ş., Məmmədov Ə.Ç., Məmmədov E.R., Həsənov Ə.B., Hüseynova İ.M.** (2016) Azərbaycan populyasiyasının STR markerlərlə tədqiqi: I. STR markerlərin əsas populyasion-genetik parametrlərinin təyini. *AMEA-nın Xəbərləri (biol. və tibb. elmləri)*, **71(2)**: 5-16.
- Деренко М.В., Czarny J., Мальярчук Б.А. и др.** (2007) Изменчивость пятнадцати аутосомных микросателлитных локусов ДНК в пяти популяциях коренного населения Южной Сибири. *Молекулярная биология*, **41**: 593-600.
- Al-Enizi M., Ge J., Ismael S. et al. (9 authors)** (2013) Population genetic analyses of 15 STR loci from seven forensically-relevant populations residing in the state of Kuwait. *Forensic Sci. Int. Genet.*, **7(4)**: e106-e107.
- Älgenäs C., Tillmar AO.** (2014) Population genetics of 29 autosomal STRs and 17 Y-chromosomal STRs in a population sample from Afghanistan. *Int. J. Legal Med.*, **128(2)**: 279-280.
- AmpF/STR®Identifiler®Direct PCR Amplification Kit** (2015) User Guide. Thermo Fisher Scientific Inc., 126 p.; **Chapter 5:** Experiments and Results, pp. 66-72; Population data, pp. 86-93.
- Babiker H.M.A., Schlebusch C.M., Hassan H.Y., Jakobsson M.** (2011) Genetic variation and population structure of Sudanese populations as indicated by 15 Identifiler sequence-tagged repeat (STR) loci. *Investigative Genetics*, **2**: 13 p.
- Balamurugan K., Kanthimathi S., Vijaya M.,**

- Suhasini G., Duncan G., Tracey M., Budowle B.** (2010) Genetic variation of 15 autosomal microsatellite loci in a Tamil population from Tamil Nadu, Southern India. *Leg. Med. (Tokyo)*, **12**: 320-323.
- Botstein D., White R.L., Skolnick M., Davis R.W.** (1980) Construction of a genetic linkage map in man using restriction fragment length polymorphisms. *Am. J. Hum. Genet.*, **32(3)**: 314-331.
- Butler J.M.** (2006) Genetics and genomics of core Short Tandem Repeat loci used in human identity testing. *J. Forensic Sci.*, **51(No 2)**: 253-265.
- Butler J.M., Schoske R., Vallone P.M., Redman J.W., Kline M.C.** (2003) Allele frequencies for 15 Autosomal STR loci on U.S. Caucasian, African American, and Hispanic Populations. *J. Forensic Sci.*, **48(4)**: 1-4.
- Dogan S., Asic A., Muhovic I., Besic L., Marjanovic D.** (2014) Overview of the genetic STR clustering among worldwide human populations. *Int. J. Hum. Genet.*, **14(3,4)**: 131-142.
- Evet I.W., Buckleton J.S.** (1996) Statistical analysis of STR data. In: *Proc. of 16th Congr. of the Int. Society for Forensic Haemogenetics (eds. Carracedo A., Brinkmann B., Bär W.)*. 1995. Berlin, Heidelberg: Springer. *Advances in Forensic Haemogenetics*, **6**: 79-86.
- Excoffier L., Lischer H.E.** (2010) Arlequin Suite Ver. 3.5: A new series of programs to perform population genetic analyses under Linux and Windows. *Molecular Ecology Resources*, **10(3)**: 564-567.
- Florin S., Ionel M.S., Oana R.P.** (2009) Population data for 15 Short Tandem Repeat loci from Wal-lachia Region, South Romania. *Croat. Med. J.*, **50**: 321-325.
- Genetic diversity analysis with molecular marker data: Learning module. Measures of genetic Diversity** (2003) IPGRI and Cornell University, 71 p.
- Guang-Lin H., Peng-Yu C., Bo G. et al.** (2017) Phylogenetic analysis among 27 Chinese populations and genetic polymorphisms of 20 autosomal STR loci in a Chinese Uyghur ethnic minority group. *Australian Journal of Forensic Sciences*, **49(1)**: 1-10 (online published).
- Goodwin W., Linacre A., Hadi S.** (2010) An introduction to forensic genetics (Essential forensic science). 2nd Ed. Wiley Int.: 216 p.
- Gusmao L., Butler J.M., Carracedo A. et al.** (2006) DNA commission of the international society of forensic genetics (ISFG): An update of the recommendations on the use of Y-STRs in forensic analysis. *Forensic Sci Int.*, **157(2-3)**: 187-197.
- Imad H., Mohammed A., Aamera J., Cheah Y.** (2014) Genetic variation of twenty autosomal STR loci and evaluate the importance of these loci for forensic genetic purposes. *Afr. J. Biotechnol.*, **13(11)**: 1210-1218.
- Jorge A., Christopher P., Toño S., Luirs F.F., Ángel C., Maviky L.** (2009) pop.STR - An online population frequency browser for established and new forensic STRs. *Forensic Sci. Int.: Genetics Supplement Series 2*: 361-362.
- Khrunin A.V., Khokhrin D.V., Filippova I.N. et al. (18 authors)** (2013) A Genome-wide analysis of populations from European Russia reveals a new pole of genetic diversity in Northern Europe. *PLOS ONE*, **8 (No 3)**: 1-9 (e58552).
- Listman J.B., Hasin D., Kranzler H.R. et al.** (2010) Identification of population substructure among Jews using STR markers and dependence on reference populations included. *BMC Genetics*, **11(48)**: 1-15.
- Malyarchuk B.A., Wozniak M., Czarny J., Derenko M.V., Grzybowski T., Miscicka-Sliwka D.** (2007) Variation of 15 autosomal microsatellite DNA loci in the Russian population. *Molekular Bi-ology*, **41(1)**: 3-7 (in Russian).
- Nasibov E., Bulbul O., Jabraili G., Zorlu T., Shahzad M.S., Cengiz S., Sadixov G.** (2013) Allele frequencies of 15 STR loci in Azerbaijan population. *Forensic Sci. Int.: Genetics*, **7**: e-99-e100.
- Omran G.A., Ruty G.N., Jobling M.A.** (2009) Genetic variation of 15 autosomal STR loci in Upper (Southern) Egyptians. *Forensic Sci. Int. Genet.*, **3(2)**: e39-44.
- Pamplona J.P., Freitas F., Pereira L.** (2008) A worldwide database of autosomal markers used by the forensic community. *Forensic Sci. Int.: Genetics Supplement Series 1*: 656-657.
- Park J-H., Hong S-B., Kim J-Y., Chong Y., Han S., Jeon C-H., Ahn H-J.** (2013) Genetic variation of 23 autosomal STR loci in Korean population. *Forensic Sci. Int.: Genetics*, **7(3)**: e76-e77.
- Pereira L., Alshamali F., Andreassen R. et al.** (24 authors) (2011) PopAffiliator: online calculator for individual affiliation to a major population group based on 17 autosomal short tandem repeat genotype profile. *Int. J. Legal. Med.*, **125(5)**: 629-636.
- Power-Stats V1.2.xls Software** (2012) Promega Corporation (USA) free program. Personal Commun. (<http://www.promega.com/geneticidtools/powerstats/>).
- Rocabadoa O., Taboadaa P., Inda F.J., Yurrebasoc I., García O.** (2009) Population genetic data for 15 STR loci (Identifiler™ Kit) in Bolivia. *Legal Medicine*, **11**: 302-304.
- Schneider P.M.** (2007) Scientific standards for studies in forensic genetics. *Forensic Sci. Int.*, **165(2-3)**: 238-243.
- Schneider P.M.** (2012) Beyond STRs: The role of diallelic markers in forensic genetics. *Transfus. Med. Hemother.*, **39**: 176-180.
- Semikhodskii A., Kozub N.A., Sozinov I.A.**

- (2012) Genetic data on 15 STR loci in the Caucasian population of the Russian Federation. *Cytology and Genetics (Russia)*, No 6: 53-58
- Tereba A.** (1999) Tools for analysis of population statistics. *Profiles in DNA*, 2(3): 14-16.
- Tokdemir M., Tunçez F.T., Vicdanlı N.H.** (2016) Population Genetic data for 15 Autosomal STR markers in Eastern Turkey. *Gene*, 586(1): 36-40.
- Wu Y-M., Zhang X-N., Zhou Y., Chen Z-Y., Wang X-B.** (2008) Genetic polymorphisms of 15 STR loci in Chinese Han population living in Xi'an city of Shaanxi Province. *Forensic Science International: Genetics*, 2: e15-e18.
- Yingnan B., Suhua Z., Wei Z. et al.** (2016) Analysis of genetic admixture in Uyghur using the 26 Y-STR loci system. *Nature Scientific Reports*, 6(rep. No 19998): 1-9.

Исследования Азербайджанской Популяции STR Маркерами: II. Сравнительный Интерпопуляционный Анализ На Основе Аллельных Структур STR Маркеров

Н.Ш. Мустафаев^{1,2,*}, А.Ч. Мамедов^{1,2}, Э.Р. Мамедов², Ф.Р. Гусейнова¹,
А.Б. Гасанов², И.М. Гусейнова¹

¹ Институт молекулярной биологии и биотехнологий НАН Азербайджана

² Научно-практическое и учебное объединение «Судебно-медицинской экспертизы и патологической анатомии» МЗ Азербайджанской Республики

Азербайджанская популяция, состоящая из 302 лиц, была исследована с применением 15-и STR маркеров, составляющих основной набор идентификации человека. Для каждого STR локуса были определены судебно-медицинские и популяционно-генетические параметры. Наряду с другими параметрами, рассчитанные по уравнению Харди-Вейнберга (HWE) значения *P*-критерия (P_{HWE}) точности тестов для каждого отдельного локуса показали, что этот параметр имел существенное статистическое значение только для локуса vWA ($P_{vWA}=0,0006$). А значения параметров по совокупности 15-и STR локусов, таких как совокупная или комбинированная сила исключения (combined power of exclusion, $CPE=0,99999935$), комбинированная сила дискриминации (combined power of discriminancy, $CPD=0,999999999999999965$), комбинированный индекс отцовства (combined paternity index, $CPI=1466339,18$) и вероятность отцовства (probability of paternity, $PP=0,99999932$) показали, что этот набор локусов может быть с уверенностью применен в решении задач идентификации по исследованной популяции. Первичные оценки выявили, что для нашей популяции STR маркеры D21S11, D2S1338, D18S51 и FGA являются более информативными. Кроме того, на основе сравнительного анализа аллельного состава, аллельных частот и основных популяционно-генетических параметров STR маркеров между нашей популяцией и 14 мировыми популяциями было выявлено, что между исследуемыми популяциями, в той или иной степени, существуют различия по аллельной структуре отдельных локусов и по частотам выявленных аллелей. Существенные различия наблюдаются, как в области часто встречаемых мажорных, так и в области низкочастотных минорных аллелей STR маркеров.

Ключевые слова: STR локусы, комбинированная сила исключения, комбинированная сила дискриминации, комбинированный индекс отцовства, вероятность отцовства, межпопуляционные сравнительные анализы

**Study Of The Azerbaijan Population By STR Markers:
II. Interpopulation Analysis On The Basis of STR Markers' Allele Structure**

**N.Sh. Mustafayev^{1,2,*}, A.Ch. Mammadov^{1,2}, E.R. Mammadov², F.R. Huseynova¹,
A.B. Hasanov², I.M. Huseynova¹**

¹ *Institute of Molecular Biology & Biotechnologies, Azerbaijan National Academy of Sciences*

² *Scientific-Practical Unit of "Anatomical Pathology and Forensic Medical Examination",
Ministry of Health of the Republic of Azerbaijan*

Azerbaijan population consisting of 302 individuals was studied using 15-STR markers constituting the main set of human identification, and for each STR locus the forensic and population-genetic parameters were determined. Along with the other parameters, the calculated P -values (P_{HWE}) for the accuracy of the Hardy-Weinberg equilibrium (HWE) tests showed that for our population this parameter had a statistically significant value ($P_{vWA}=0.0006$) only for the vWA locus. The values of parameters for a set of 15 STR loci such as the combined power of exclusion ($CPE=0.99999935$), combined power of discrimination ($CPD=0.999999999999999965$), combined paternity index ($CPI=1466339.18$) and the probability of paternity ($PP=0.99999932$) showed that given set of loci can be confidently used in solving of identification problems for the studied population. Primary assessments revealed that for our population the D21S11, D2S1338, D18S51 and FGA STR markers are more informative. In addition, comparative analysis of our population with 14 world populations based on the allelic composition of STR markers, allelic frequencies and basic population-genetic parameters have established that there are some degree of differences in the allelic structure of individual loci and the frequencies of the identified alleles between the compared populations. Significant differences are observed both in the region of the most frequent major and in the region of low-frequency minor alleles of STR markers.

Keywords: *STR loci, combined power of exclusion, combined power of discrimination, combined paternity index, probability of paternity, interpopulation comparative analysis*